



Centre AnDDi-Rares IleS de France-CEREFAM

Prise en charge des patients avec malformations de membres

DES MPR Pédiatrique
Hôpital Trousseau, le 25 avril 2024

Dr Nathaly QUINTERO-PRIGENT
Équipe CEREFAM



PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE : MPR-ORTHOPEDIQUE POUR DES PATIENTS AVEC MALFORMATIONS DE MEMBRES

1. Les maladies rares
2. Le CEREFAM
3. Organisation du parcours de soins
4. Types de consultations
5. Les pathologies du CEREFAM + Cas cliniques
 - a. Malformations membres inférieurs
 - b. Malformations membres supérieurs
6. Sport et prothèse
7. Projets de recherche CEREFAM

LES MALADIES RARES

Les **maladies dites rares** sont des maladies qui touchent un **petit nombre** de personnes par rapport à la **population générale** et qui, en raison de leur rareté, soulèvent des questions spécifiques.



En **Europe**, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche 5 personnes sur 10 000*. Il **existe des milliers de maladies rares**.



Si presque toutes les maladies génétiques sont des maladies rares, toutes les maladies rares ne sont pas des maladies génétiques.



À ce jour, la cause d'un grand nombre de ces maladies reste inconnue.

*https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_fr.pdf

“En **FRANCE**, les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique car les 7 000 maladies rares identifiées à ce jour atteignent **plus de 3 millions de personnes** soit 4,5% de la population.

Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans.”*

A light blue silhouette map of France, including the overseas territories of Guadeloupe, Martinique, Guiana, and Réunion. The map is centered on the page and serves as a background for the text.

Les maladies
rares touchent
plus de
3 millions
de personnes
en France

*<https://sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>

LE CEREFAM



CEREFAM

+ 400 Patients en 2023

+ 900 Consultations en 2023

Le CEREFAM garantit l'accès à des soins médicaux de qualité, un suivi pluridisciplinaire, une liaison efficace entre l'hôpital et les médecins/paramédicaux de ville, la recherche clinique et son équipe travail également pour soutenir l'intégration et l'autonomie des patients.

Un plan national a été mis en place en 2005 et il est renouvelé tous les 5 ans. Ce plan est mis en œuvre par des **centres de référence** qui développent la recherche et accompagnent les patients atteints de ces maladies.



Anomalies des membres = maladies rares

Depuis **2007**, un centre de référence spécialisé en anomalies des membres a été mis en place aux Hôpitaux de Saint-Maurice pour accompagner les patients de leur plus jeune âge jusqu'à 18 ans: **Le CEREFAM.**

CEntre **RE**ference **A**nomalies **M**embres



Médecin de
médecine physique
et réadaptation
(MPR)

Chirurgiens
orthopédistes



Kinésithérapeutes



Enseignants en
Activité Physique
Adaptée (EAPAS)



Psychologues



Ergothérapeutes



ÉQUIPE PLURIDISCIPLINAIRE CEREFAM

L'ÉQUIPE DU CEREFAM



L'ÉQUIPE SAINT-MAURICE

Dr Nathaly QUINTERO (MPR) Responsable du CEREFAM

Dr Marieke CHAMBERON (MPR)

Dr Frédéric CLAVIER (Ch. Ortho)

Dr Camille EVEILLEAU (MPR)

Dr Gabrielle GOUR-PROVENCAL (MPR)

Mme Damien DUVEY (Cadre)

Mme Saraï KATTER-SUAREZ (CDP)

Mme Daniela ESPINOSA GALEANO (Psy)

Mme Maiwenn FELDMANN (Kiné)

Mme Margaux MODJBAFAN (Kiné)

Mme Coline MARTINOT-LAGARDE (Ergo)

Mme Auriane SLAMA (Secrétaire)

LES INTERVENANTS EXTÉRIEURS

(H. Trousseau / H. Robert Debré) :

Dr Manon BACHY

Dr Yline CAPRI

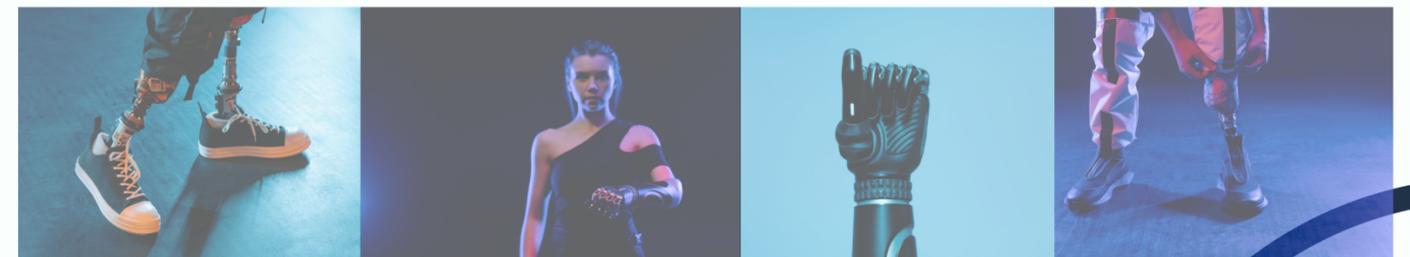
Pr Franck FITOUSSI

Dr Brice ILHARREBORDE

Dr Anne-Laure SIMON

Dr Philippe SOUCHET

Pr Alain VERLOES



Handicap: **Limitation** d'activité ou **restriction** de la participation à la vie en société subie par une personne en raison d'une **altération** d'une fonction ou d'un **trouble** de santé **invalidant**.

Dictionnaire Le Robert

Handicap: 1. **Limitation** d'activité ou **restriction** de participation à la vie en société due à une **altération** des capacités sensorielles, physiques, mentales, cognitives ou psychiques.

- Synonymes : **infirmité** - **déficiences**

Dictionnaire Larousse.

Handicap

Constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute **limitation** d'activité ou **restriction** de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une **altération** substantielle, **durable ou définitive** d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un **trouble** de santé **invalidant**

La loi du 11 février 2005, portant sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées (article 114)
<https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000000809647>

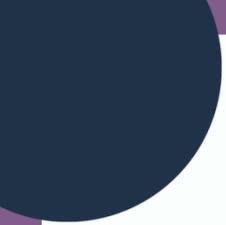
**AU CEREFAM, NOUS PRÉFÉRONS LE MOT
DIFFÉRENCE.**

The slide features a purple border with decorative elements: a large purple arc in the top-left corner, a dark blue circle on the left edge, a dark blue circle on the right edge, and a purple arc in the bottom-right corner.

ORGANISATION DU PARCOURS DE SOINS

TYPE DE CONSULTATION

1. Consultation anténatale
2. Consultation de 1ère fois
3. Consultation de suivi
 - a. Suivi
 - b. Appareillage
4. Croissance
 - a. Bilans
 - b. Hospitalisation complète (HC)
 - c. Hospitalisation de jour (HDJ)



1. Consultation anténatale



CONSULTATION ANTÉNATALE

Ces consultations sont demandées par :

- Des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN)
- Des obstétriciens / échographistes
- Des couples recherchant des informations concernant la malformation découverte chez leur enfant
- L'ASSEDEA (association de parents)



OBJECTIFS DE LA CONSULTATION

Transmission d'informations aux couples :

- Eventuelles étiologies (isolée, associée à un syndrome...)
- Aspects fonctionnels dans la vie quotidienne
- Possibilités thérapeutiques (chirurgies, appareillages, suivi...)
- Partage de notre expertise des enfants porteurs de malformation similaire
- Proposition d'un accompagnement pluridisciplinaire après la naissance de l'enfant

Permettre la verbalisation autour du choc de l'annonce, les angoisses liées à l'accueil d'un enfant « différent »

Organisation de la consultation

- *Rendez-vous rapide (10 jours) pour répondre à l'angoisse du couple*
- *Créneaux spécifiques d'une heure*
- *Consultation pluridisciplinaire associant : médecin spécialisé, psychologue, rééducateur*
- *L'installation protocolisée pour favoriser l'échange et la confiance*



Phases d'une consultation anténatale

EQUIPE PLURI-PROFESSIONNELLE

- Phases :
 - L'annonce
 - Le choc 
 - L'information



Spécificité de la consultation anténatale

- Succession d'annonces (PC, appareillage, chirurgie, ...)
- Rencontre déterminante pour le devenir de la grossesse et du suivi
- Consultation médicale, sans examen médical avec un patient présent/absent
- Possibilité de prolonger la consultation avec un entretien de soutien



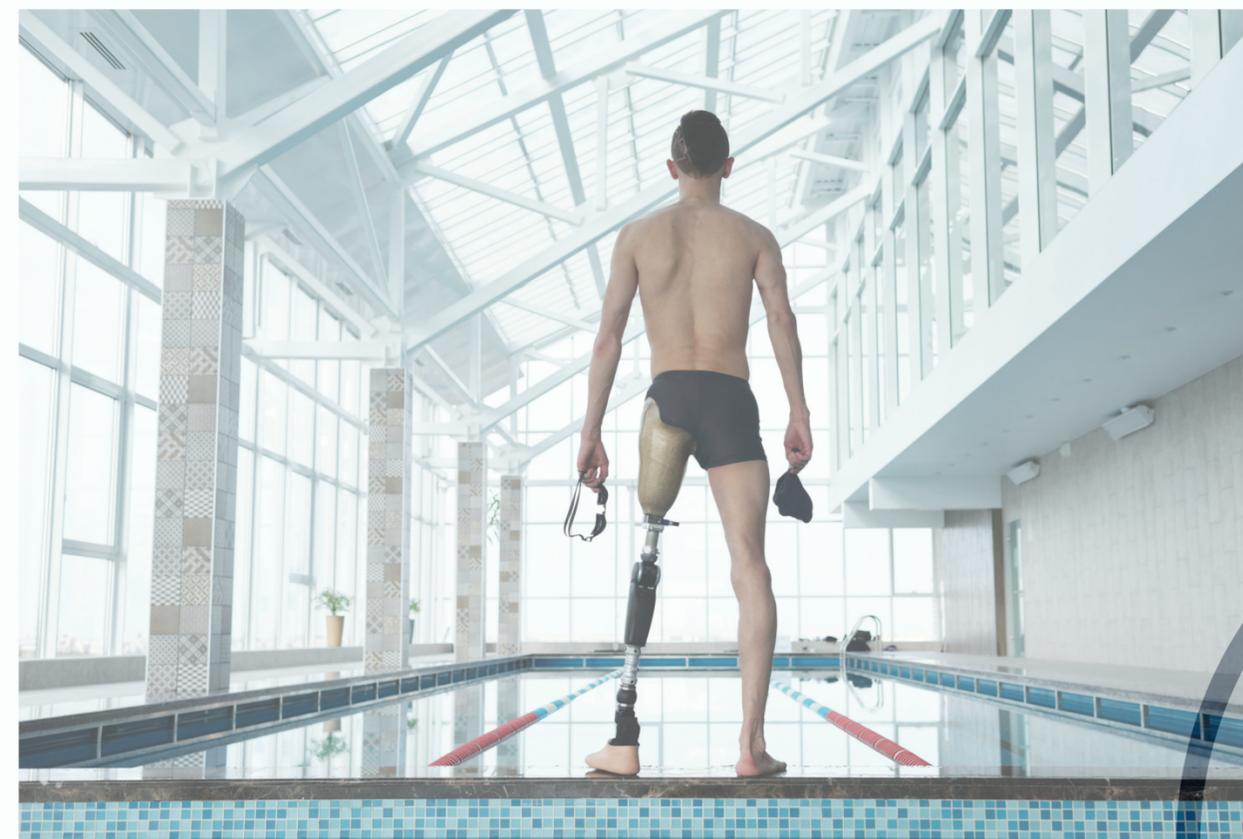


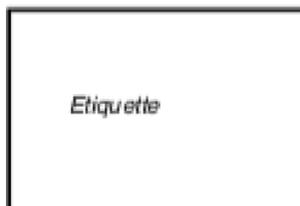
MEMBRE SUPÉRIEUR

- Agénésie de l'avant-bras et du carpe
- Main bote radiale/ulnaire
- Ectrodactylie
- Brides amniotiques

MEMBRE INFÉRIEUR

- Fémur court
- Ectromélie longitudinale externe ou hypoplasie de la fibula
- Ectromélie longitudinale interne ou hypoplasie du tibia
- Brides amniotiques
- PBVE



**CONSULTATION ANTENATALE**CEREFAM HORS CEREFAM Date:Délai entre l'appel et la consultation:

Participants:

| | | |
|--|---------------------------------------|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> NQ | <input type="checkbox"/> FF | <input type="checkbox"/> FC |
| <input type="checkbox"/> L.SOUCHE | <input type="checkbox"/> M.FELDMANN | <input type="checkbox"/> MC |
| <input type="checkbox"/> C. MARTINOT-LAGARDE | <input type="checkbox"/> N. BRENNETOT | <input type="checkbox"/> MB |
| <input type="checkbox"/> D.MERIOT | <input type="checkbox"/> E.CHARTIER | <input type="checkbox"/> Autre(s): |

Mère:Age:Profession:Antécédents:Traitement médicalOrigine:Père:Nom:Prénom:Age:Profession:Antécédents:Traitement médicalOrigine: Diabète HTA Alcool TabacAdresseur:Gynécologue-obstétricien:DDR:Sexe: F MDate accouchement:Grossesse prévue

Grossesse médicalement assistée

 Stimulation OUI NON FIV FIV ICSIParticularités grossesse: OUI NON Métrorragies Médicament Patho GémellaireNombre des grossesse:IVG IMG FCS

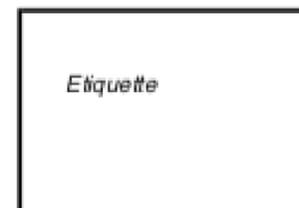
Motif:

| <u>Fratrie:</u> | <u>Sexe</u> | <u>Age</u> | <u>Patho</u> | <u>1/2 Mère</u> | <u>1/2 Père</u> |
|-----------------|-------------|------------|--------------|-----------------|-----------------|
| 1 | | | | | |
| 2 | | | | | |
| 3 | | | | | |
| 4 | | | | | |
| 5 | | | | | |

Type anomalie :Délai entre l'annonce et la consultation:Conjoint présent:OUI NON Nombre de vaisseaux du cordonEchographie(s): SA SA SA SA SAAmniocentèse:Faite Non faite Tropho:Faite Non faite Demande IMG Conseil génétique Soutien psychologique Durée de la consultation:**SUITES** Appel téléphonique après la consultation Deuxième consultation anténatale IMG - Date: Naissance - Date:

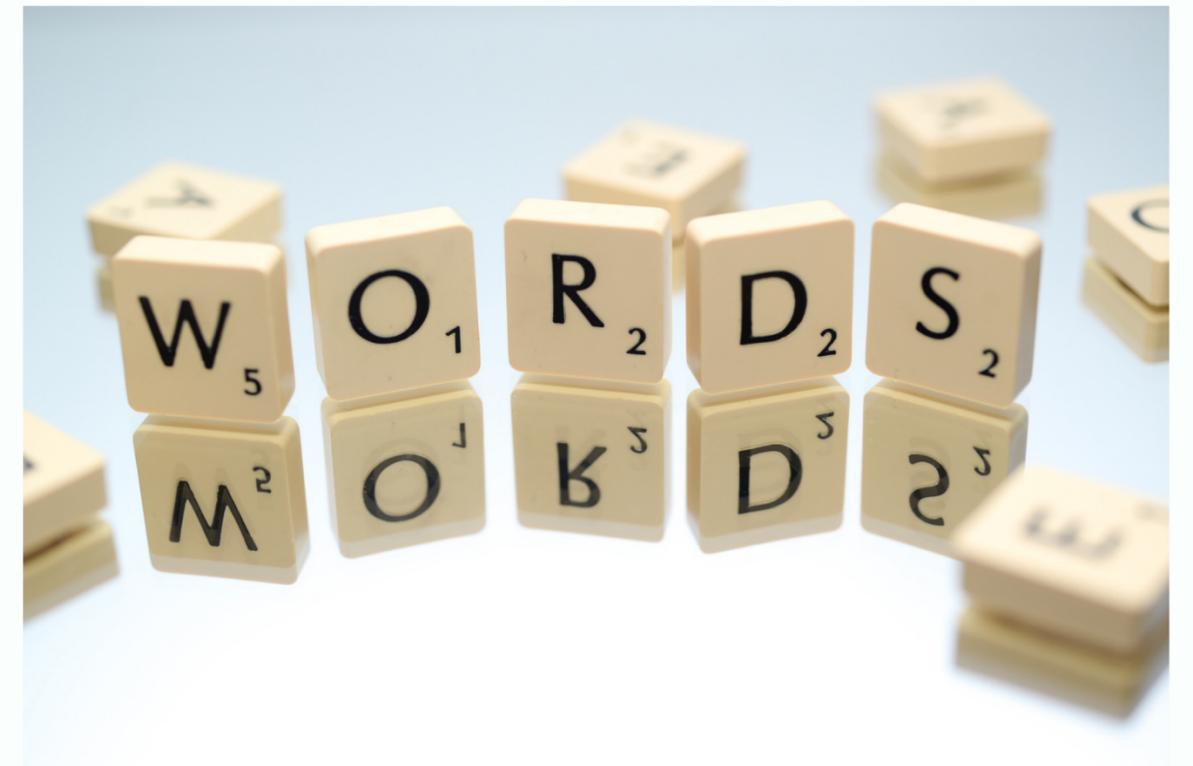
Nom de l'enfant:

Diagnostic à la naissance:



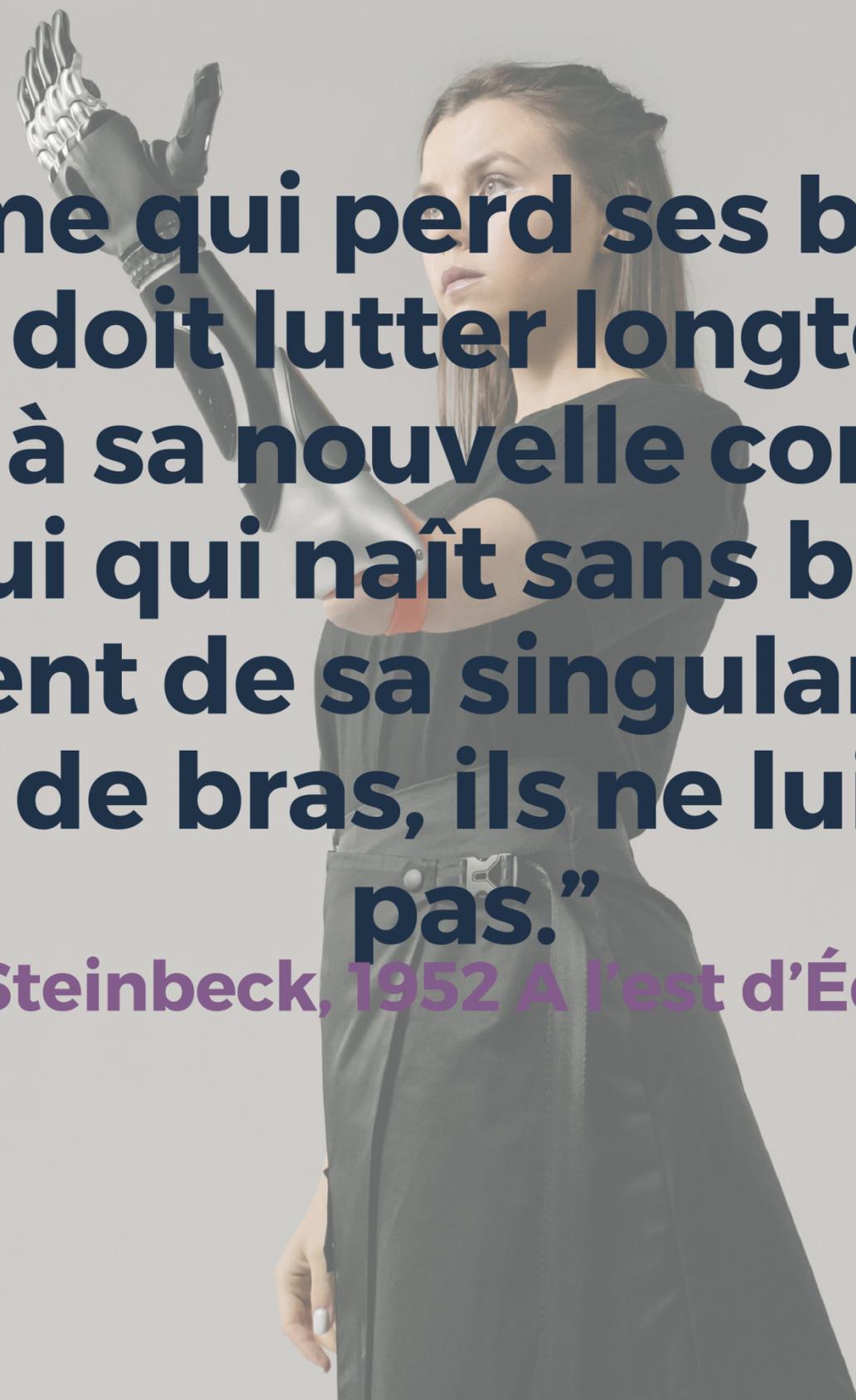
LES MOTS DITS SUR L'ANOMALIE

- Les futurs parents utilisent souvent le terme de handicap lors de cette consultation anténatale
- Ces enfants sont bien souvent autonomes dans la vie quotidienne
- Le terme « handicap » est à interroger dans chaque situation
- Demande de dossier MDPH : il est discuté, au cas par cas avec les parents, le besoin d'ouverture de dossier MDPH, sujet de débat régulier avec l'équipe pluriprofessionnelle et l'équipe enseignante à la scolarisation de l'enfant (demande d'AVS...).



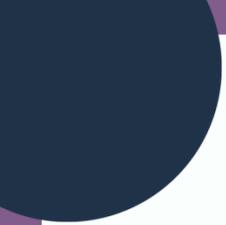
Projet personnalisé :

- Symétrie
- Longueur
- Esthétique
- Préhension
- Sensibilité

A woman with long dark hair, wearing a black dress, is shown from the waist up. Her right arm is a prosthetic, appearing as a dark, segmented, claw-like structure. She is looking upwards and to the right with a thoughtful expression. The background is a plain, light grey.

“Un homme qui perd ses bras dans un accident doit lutter longtemps pour s’adapter à sa nouvelle conformation, mais celui qui naît sans bras souffre uniquement de sa singularité, n’ayant jamais eu de bras, ils ne lui manquent pas.”

Steinbeck, 1952 A l’est d’Éden



2. Consultation de 1ère fois



CONSULTATION DE 1ÈRE FOIS

- Il s'agit également d'une consultation pluriprofessionnelle : un médecin, un kinésithérapeute ou ergothérapeute et un psychologue
- Cette consultation permet d'examiner le patient et de poser un diagnostic
- C'est l'occasion d'établir le projet thérapeutique pour la prise en charge de la pathologie.



3. Consultation de Suivi

CONSULTATION DE SUIVI

SUIVI

- Lors de ces consultations, les médecins peuvent :
 - apprécier l'évolution de l'enfant
 - analyser les besoins en rapport avec sa croissance (notamment l'ajustement de la prothèse)
 - évaluer projet chirurgical et thérapeutique du patient.
- Ces consultations peuvent avoir plusieurs objectifs : La station debout, l'esthétique, la déambulation, la marche, les activités de sport et loisir.
- La prise en charge est toujours pluridisciplinaire (Médecin MPR, chirurgien orthopédiste, kinésithérapeute, ergothérapeute, psychologue).

APPAREILLAGE

Pendant les consultations d'appareillages les orthoprothésistes travaillent avec l'équipe du CEREFAM pour le moulage, l'essayage et la livraison des prothèses adaptées à chaque enfant (semelles, chaussons, orthoprothèses, prothèses).

Ils font tester les prototypes et cherchent en permanence des moyens et techniques pour mieux répondre aux besoins du patient.

CONSULTATION 1ERE FOIS & GÉNÉTIQUE

Après une évaluation et une consultation de 1ère fois, nous pouvons proposer une consultation génétique à la demande des parents ou de l'équipe médicale.



4. Consultation de croissance



Croissance

BILANS

- AVQ
- Adaptations à domicile
- Appareillage
- Prothèse
- Permis de conduire
- Passage enfant-adulte



HOSPITALISATION COMPLÈTE (HC)

- Suite post-opératoire



HOSPITALISATION DE JOUR (HDJ)

- Arthrogrypose
- Allongements des membres



LES PATHOLOGIES DU CEREFAM

Introduction

Sémantique des malformations

- Dysmélie: développements anormaux d'un ou plusieurs membres (trouble de l'embryogénèse : excès ou insuffisance)
- Ectromélie (*gr : ektros : anormal ; melos : membre*) absence congénitale, total ou partiel, d'un ou plusieurs membres, transversale ou longitudinale :
 - Ectromélie transversale
 - Ectromélie longitudinale :
 - EL latérales
 - EL médiale
 - E centrale de la main ou du pied
 - Amélie (*gr : a : privatif ; melos : membre*) absence complète d'un ou plusieurs membres
 - Phocomélie / syn de méromélie (*gr : phokê : phoque ; melos : membre*) hypoplasie ou une aplasie située à la racine du membre
 - Hémimélie (*gr : hêmi : demi ; melos : membre*) défaut de développement de l'extrémité distale d'un membre.

Malformations membres supérieurs



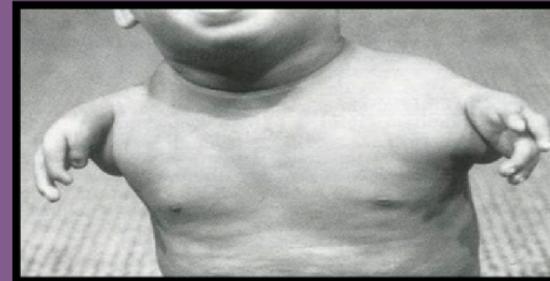
PRÉVALENCE

- Agénésie de la main et de l'avant-bras: 1-9 /100 000 naissances vivantes
- Main bote radiale : 3/100 000 naissances vivantes
- Main bote ulnaire : 1/100 000 naissances vivantes
- Clinodactylie ; camptodactylie : 0,1/ 100 000 naissances vivantes
- Syndactylies : 30/100 000 naissances vivantes
- Hypoplasies pouce : 0,4/100 000 naissances vivantes
- Polydactylies post axiales : 300/100 000 naissances vivantes
- Polydactylies pré axiales : 0,1/100 000 naissances vivantes
- Macrodactylies et gigantismes : 0,01/100 000 naissances vivantes
- Mains et pieds fendus : 5,4/100 000 naissances vivantes



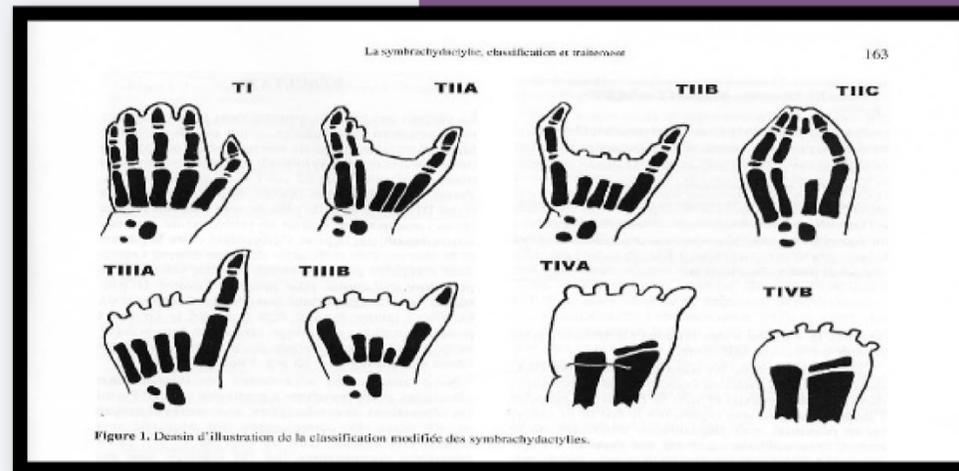
Malformations membres supérieurs - Topologie (1)

- Agénésies Transversales de l'avant-bras unilatérales
- Phocomélie



Malformations membres supérieurs - Topologie (2)

- Brachydactylies : Mains en fourche atypique



Malformations membres supérieurs – Topologie (3)

- Agénésies Longitudinales
Main botte Ulnaire / radiale



Malformations membres supérieurs : Prise en charge

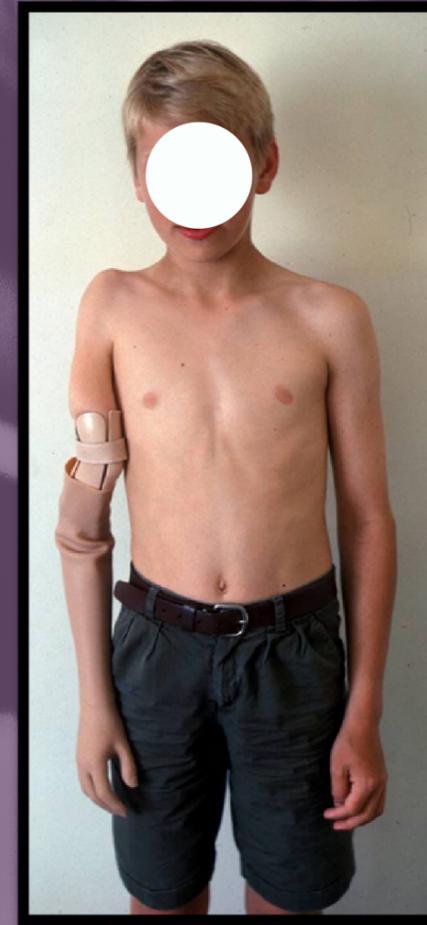
PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE

Médecin MPR, chirurgien orthopédiste,
ergothérapeute, psychologue

QUE VEUT L'ENFANT ET SA FAMILLE ?

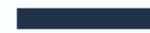
QU'EXISTE-T-IL ? OBJECTIF FONCTIONNEL ?

Prothèses esthétiques



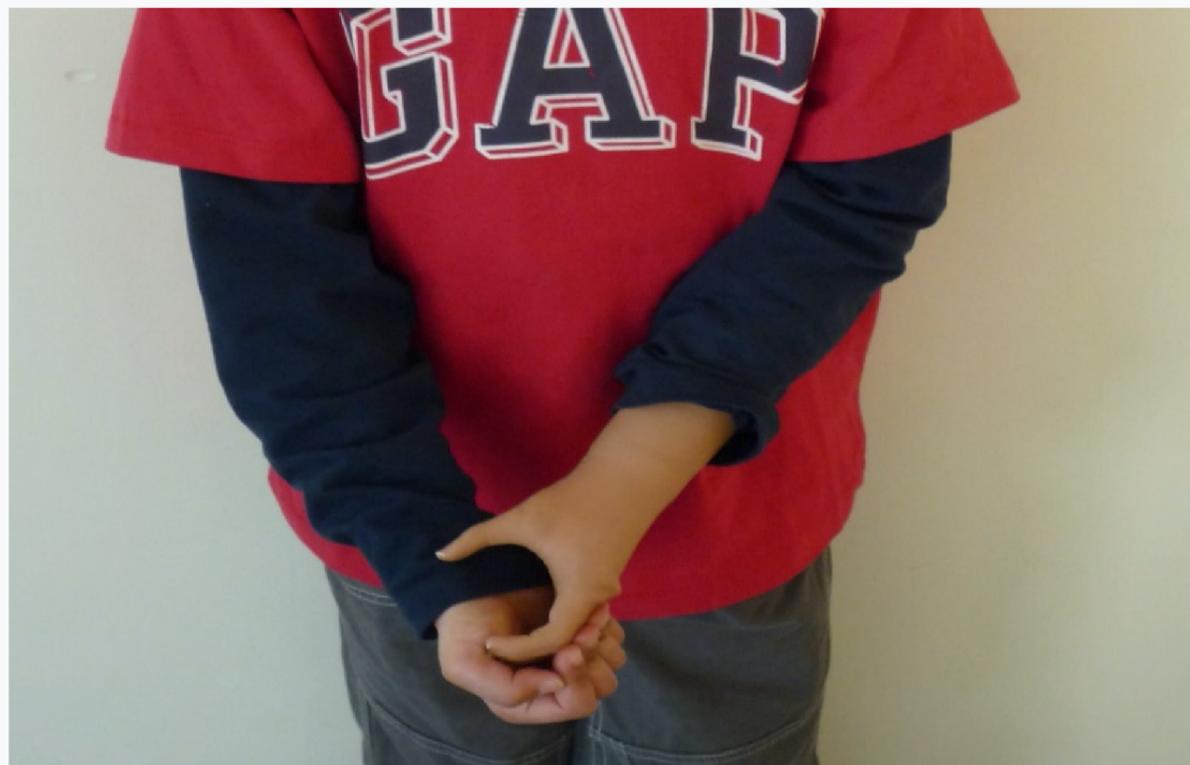


Prothèses hyperesthétiques



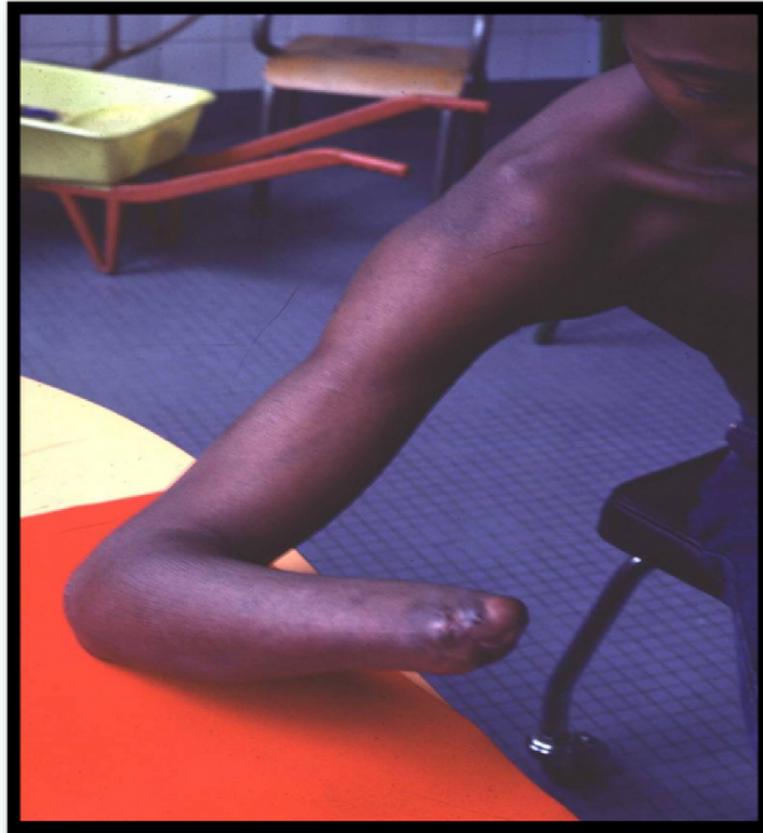
Prothèses mécaniques (avec harnais de commande)

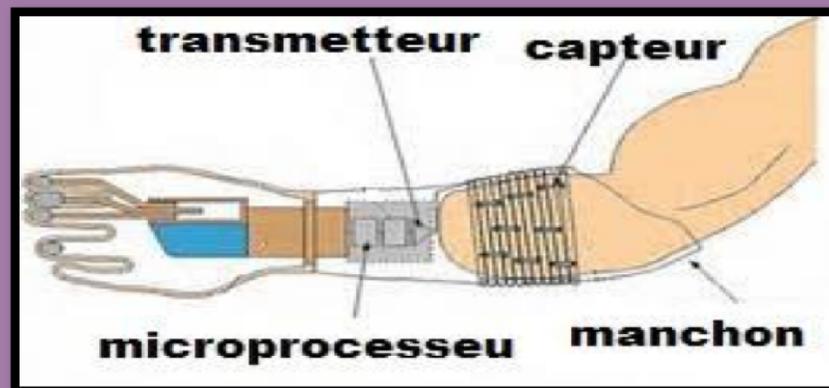




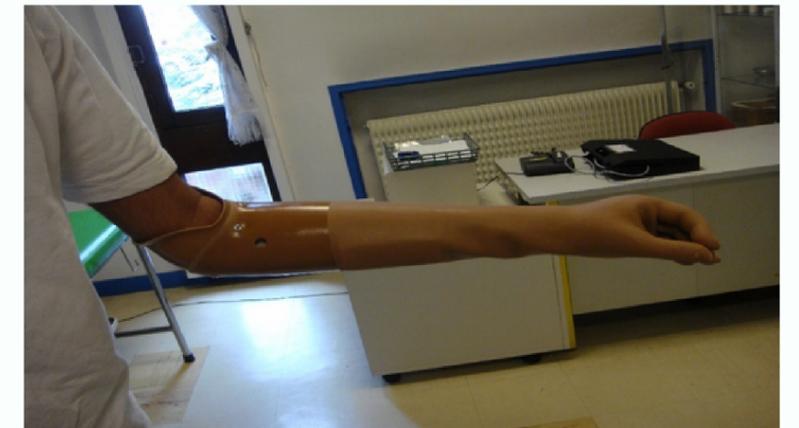
Prothèses mécaniques (sans harnais de commande)

Prothèses outils





Prothèses myoélectriques





Prothèses myoélectriques bioniques HeroArm



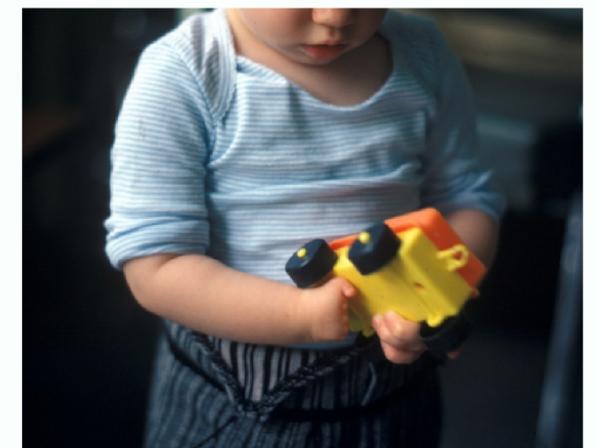


Main imprimée 3D – Super Héros

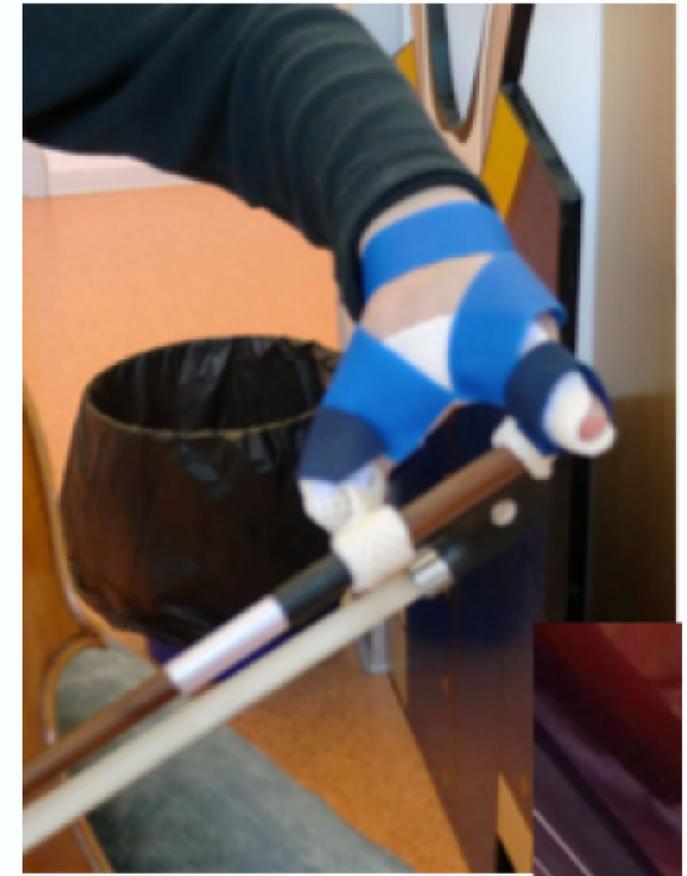
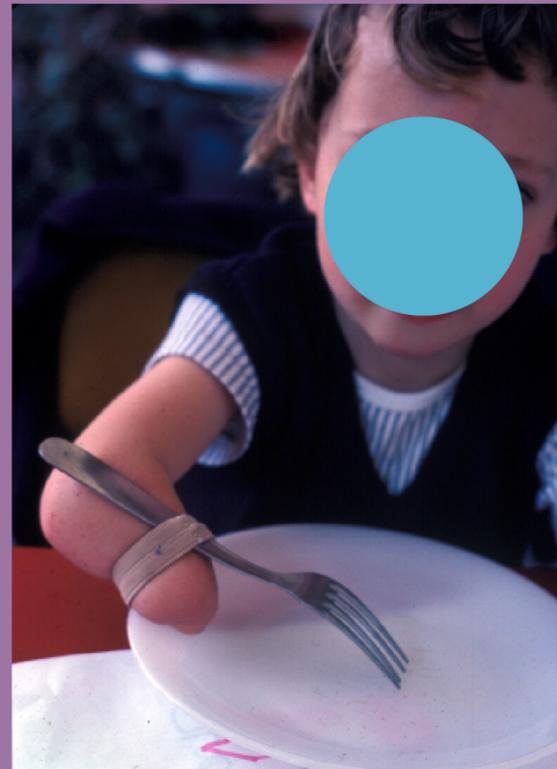
eNable

Agénésies de l'avant-bras

- La PM sans commande rend peu de services fonctionnels avant 3 ans.
- La prothèse est beaucoup portée entre 3 et 7 ans, principalement pour l'apprentissage du vélo.
- A partir de 8 ans, elle est portée pour des activités spécifiques. Celles-ci sont à l'origine de la demande de la prothèse.



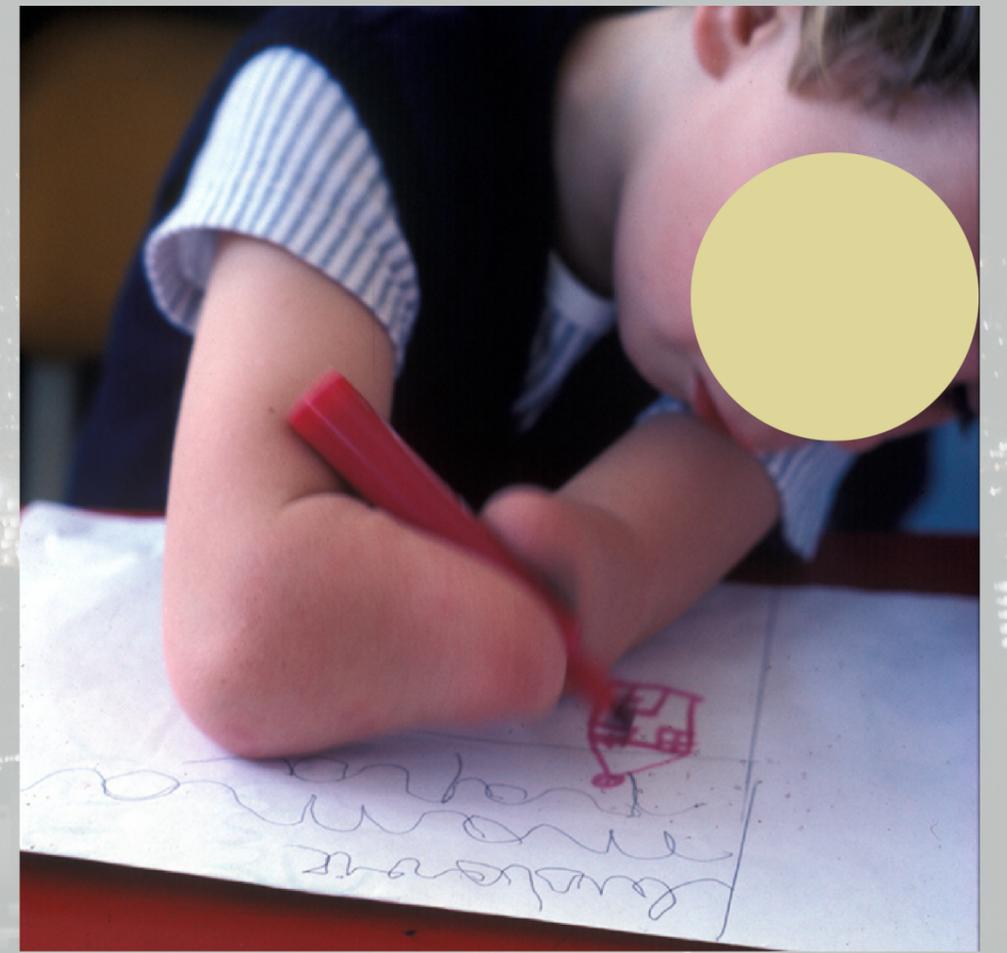
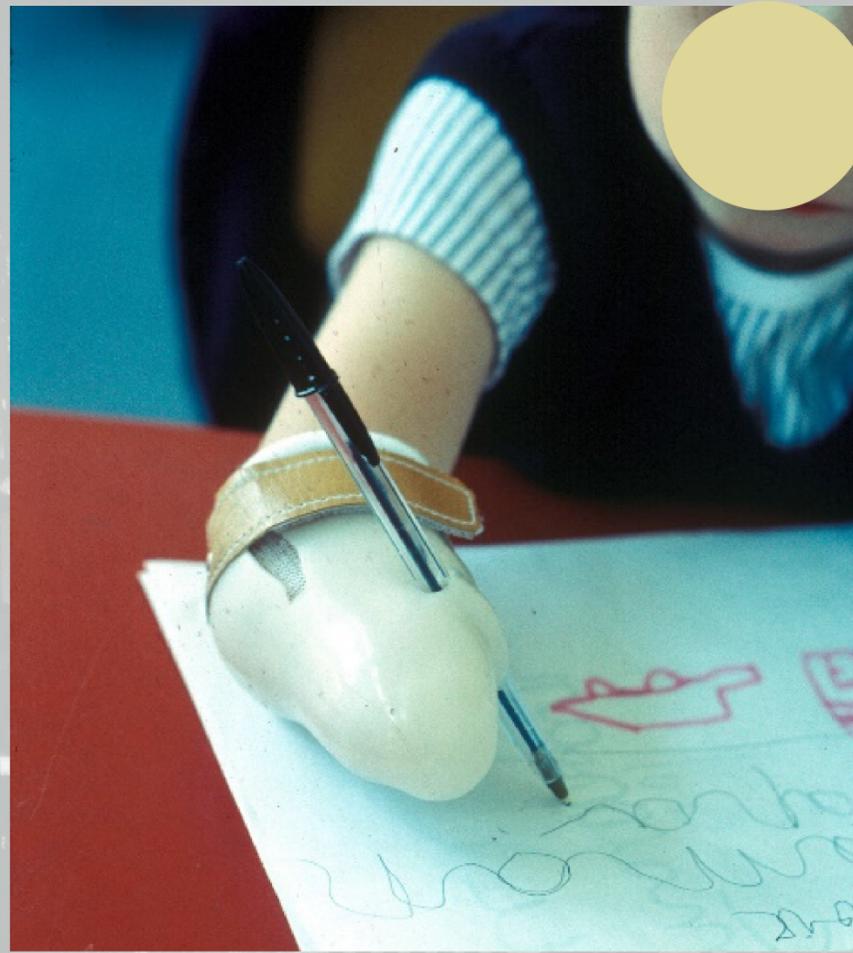
Aides techniques





ATTELLES





ATTELLES



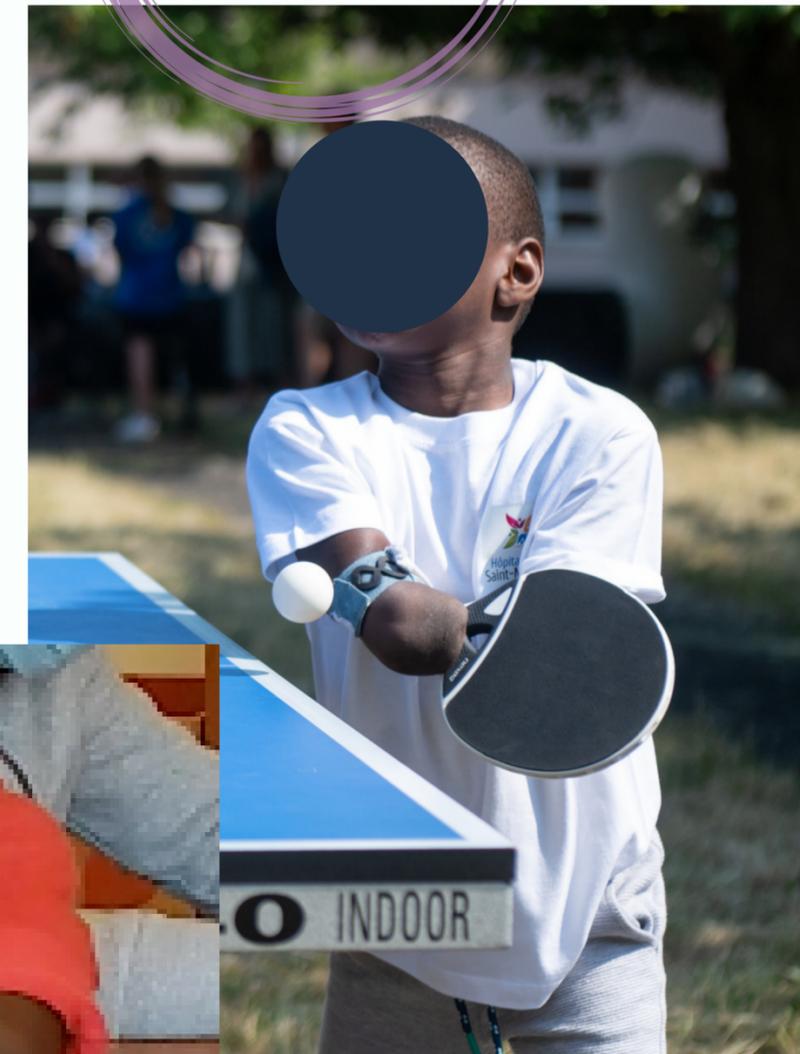
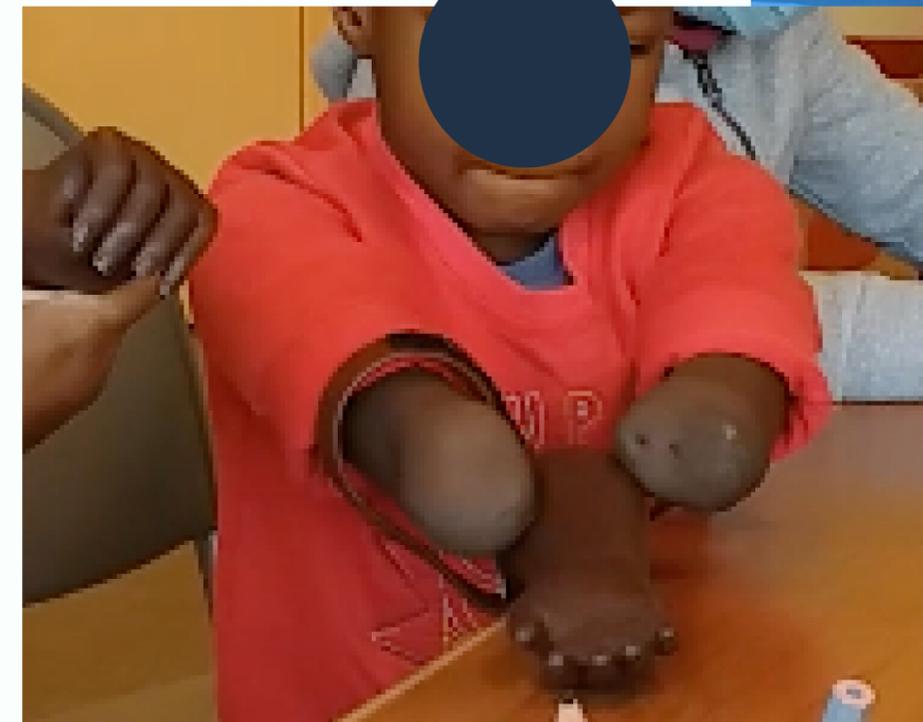
QUELQUES CAS CLINIQUES

CAS CLINIQUE MEMBRE SUPÉRIEUR

#1

ERWAN

- 8 ans (2016)
- Agénésie transversale des deux avant-bras
- Découverte post-natale
- Hypoplasie MID surtout au pied, inégalité de 1,5 cm par rapport au côté contralatéral
- Demande de prothèse mécanique sans commande en 2020
- Surveillance équin du pied droit : atelle suropédieuse nocturne



CAS CLINIQUE MEMBRE SUPÉRIEUR

#2

TRYCIA

- 15 ans (2009)
- Agénésie transverse du tiers supérieur de l'avant-bras avec deux doigts vestigiaux
- Prothèse mécanique de 8 mois à 5 ans
- 2020 demande de prothèse myoélectrique
- 2021 mise en place d'une prothèse HeroArm



Malformations des membres inférieurs



Prévalence

- Maladies de brides amniotiques : 1/11 200 naissances vivantes (*Cignini, 2012*)
- Hypoplasie fémorale : 1/50 000 à 200 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)
- Hypoplasie fibulaire : 1 et 2 /100 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)
- Hypoplasie tibiale : 1/1 000 000 naissances vivantes (*Ghanem, 2008*)

Topologies



MEMBRE INFÉRIEUR

1. Brides amniotiques
2. Fémur court (agénésie fémorale)
3. Ectromélie longitudinale externe (hypoplasie fibulaire)
4. Ectromélie longitudinale interne (hypoplasie tibiale)
5. Agénésie du pied



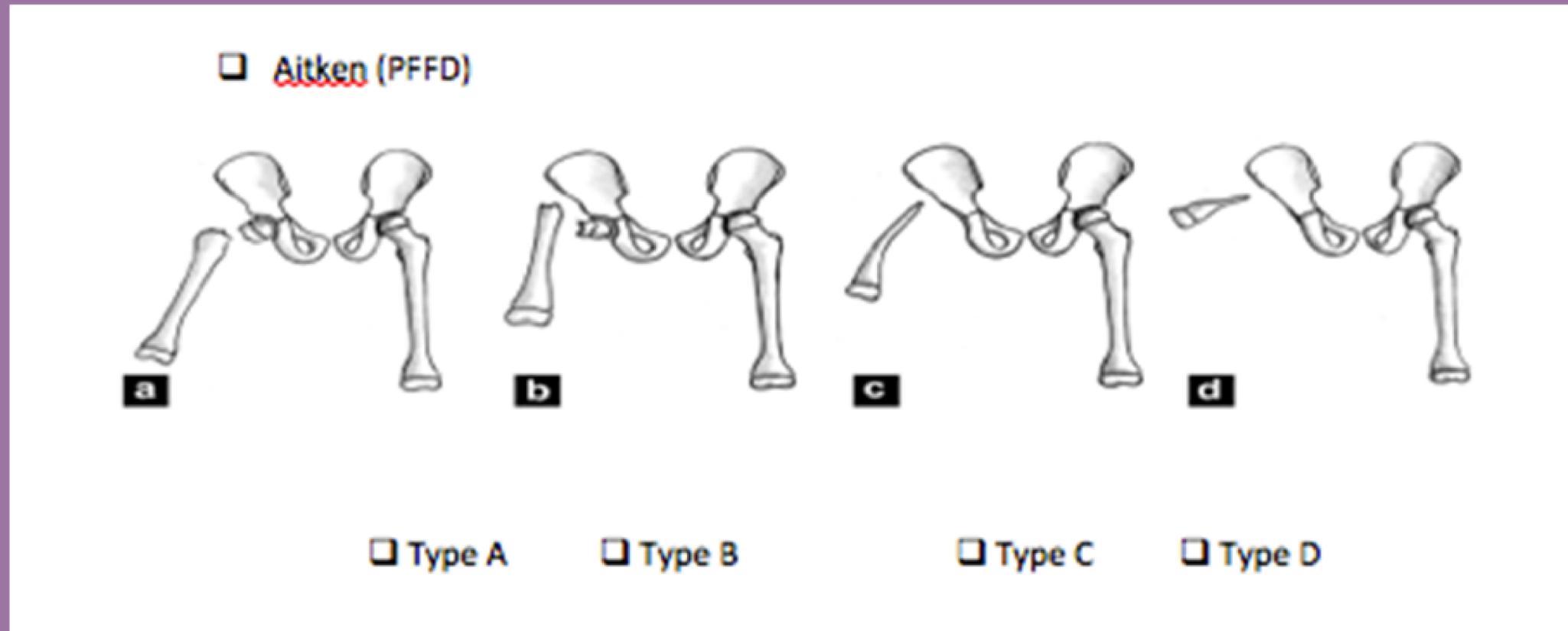
1. BRIDES AMNIOTIQUES

Photo CEREFAM - HSM

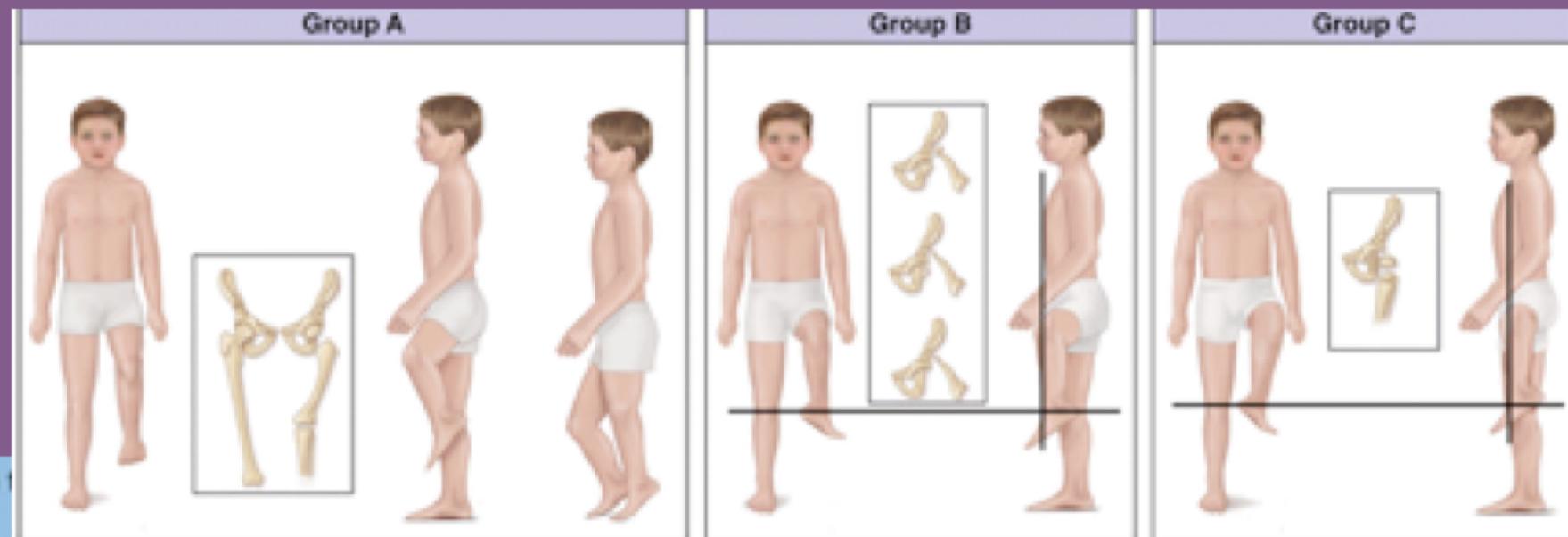


2. FÉMUR COURT

Photo CEREFAM - HSM

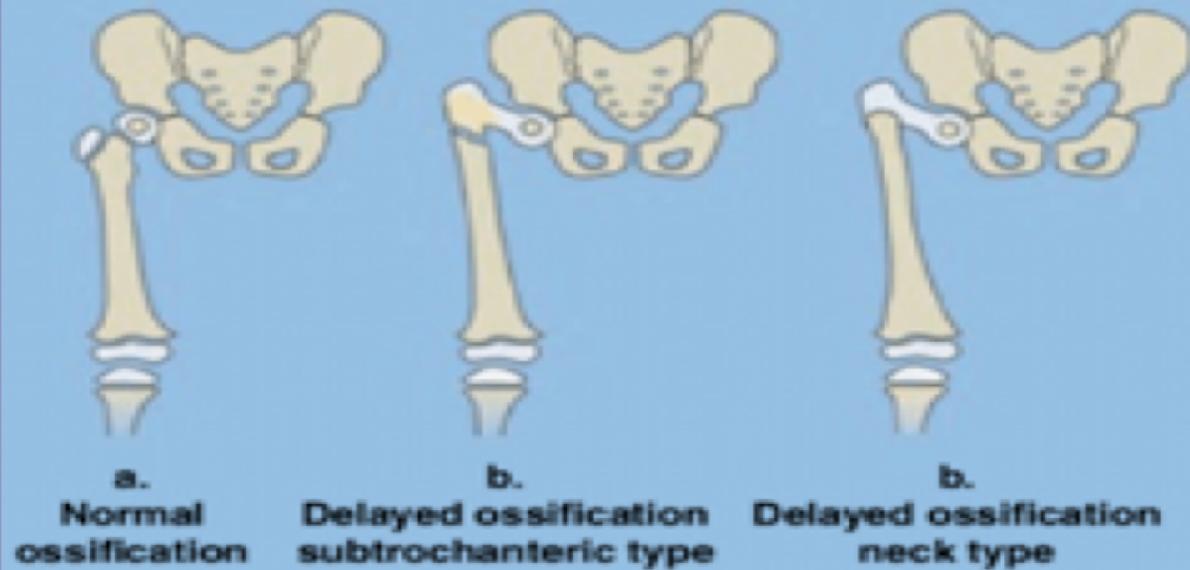


FÉMUR COURT

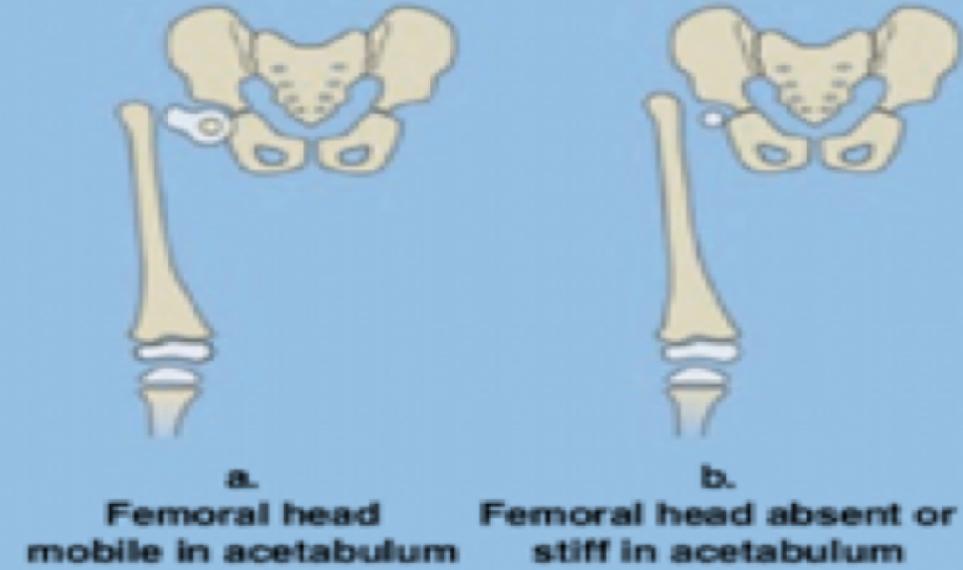


Paley classification

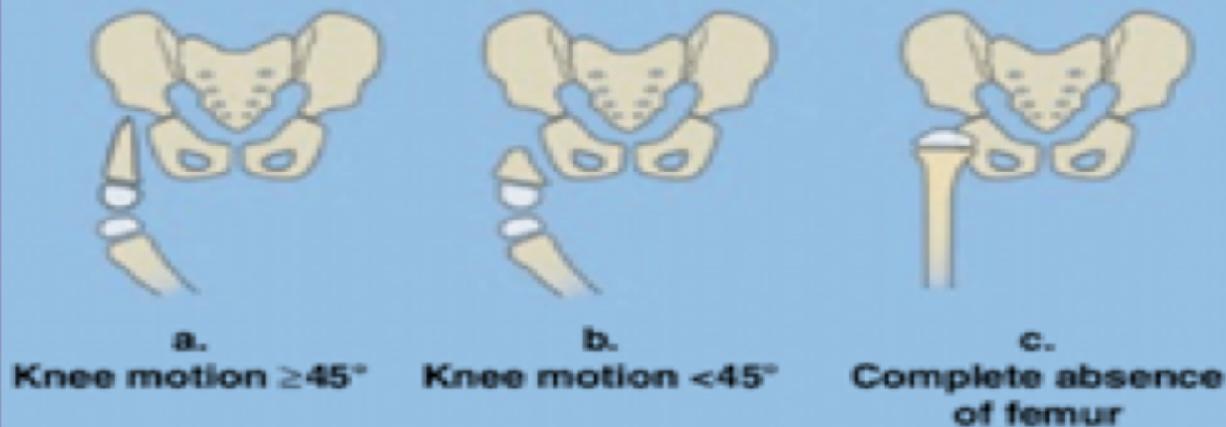
Type 1: Intact femur with mobile hip and knee



Type 2: Mobile pseudarthrosis with mobile knee



Type 3: Diaphyseal deficiency of femur



Type 4: Distal deficiency of femur

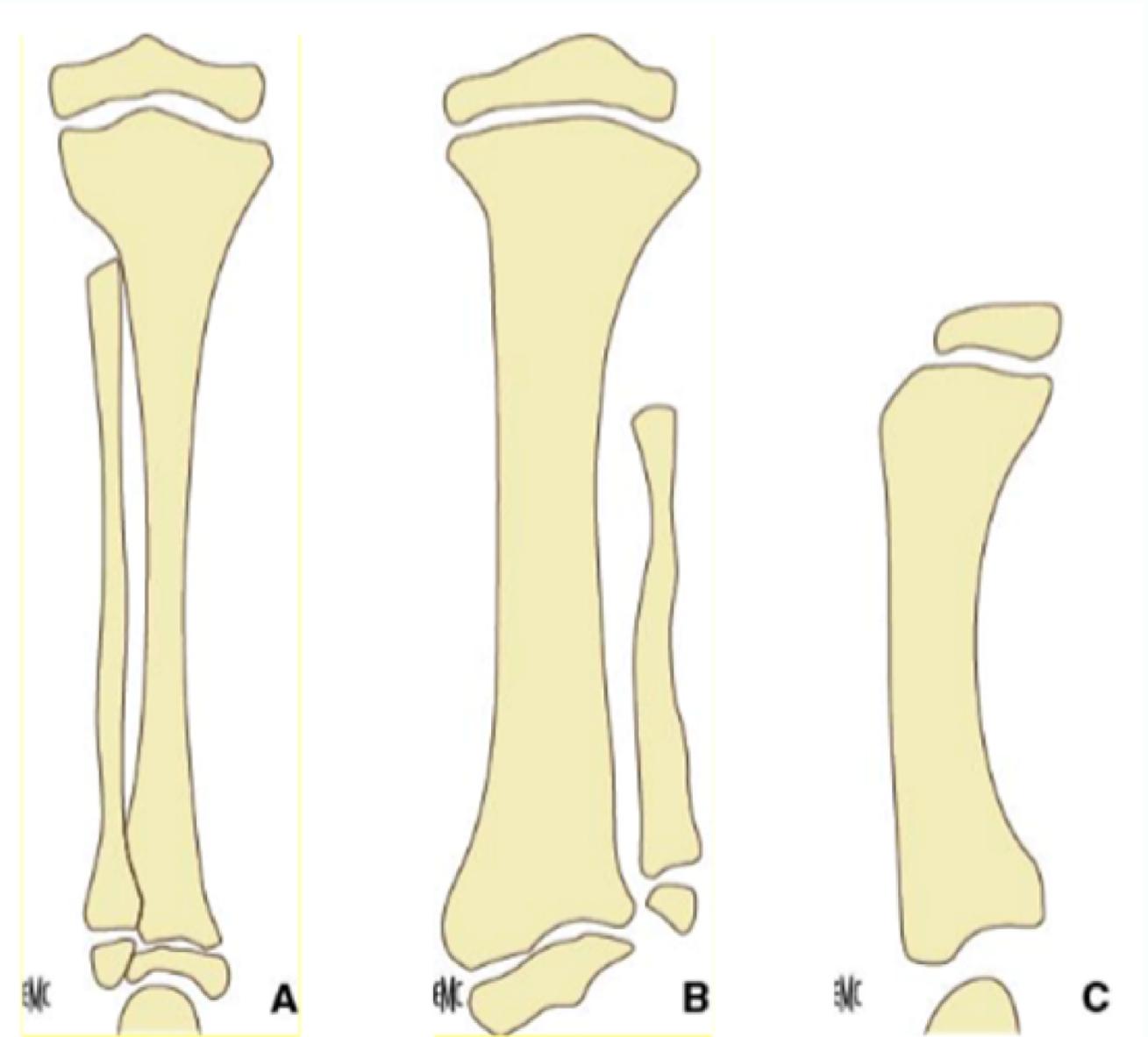


Legend:
 Cartilage
 Bone



3. ECTROMÉLIE LONGITUDINALE EXTERNE

Photo CEREFAM - HSM



Classification Achterman et Kalamchi

A. Type Ia : hypoplasie tubulaire, la fibule proximale est à distance de l'interligne du genou, la fibula distale est au niveau du dôme italien.

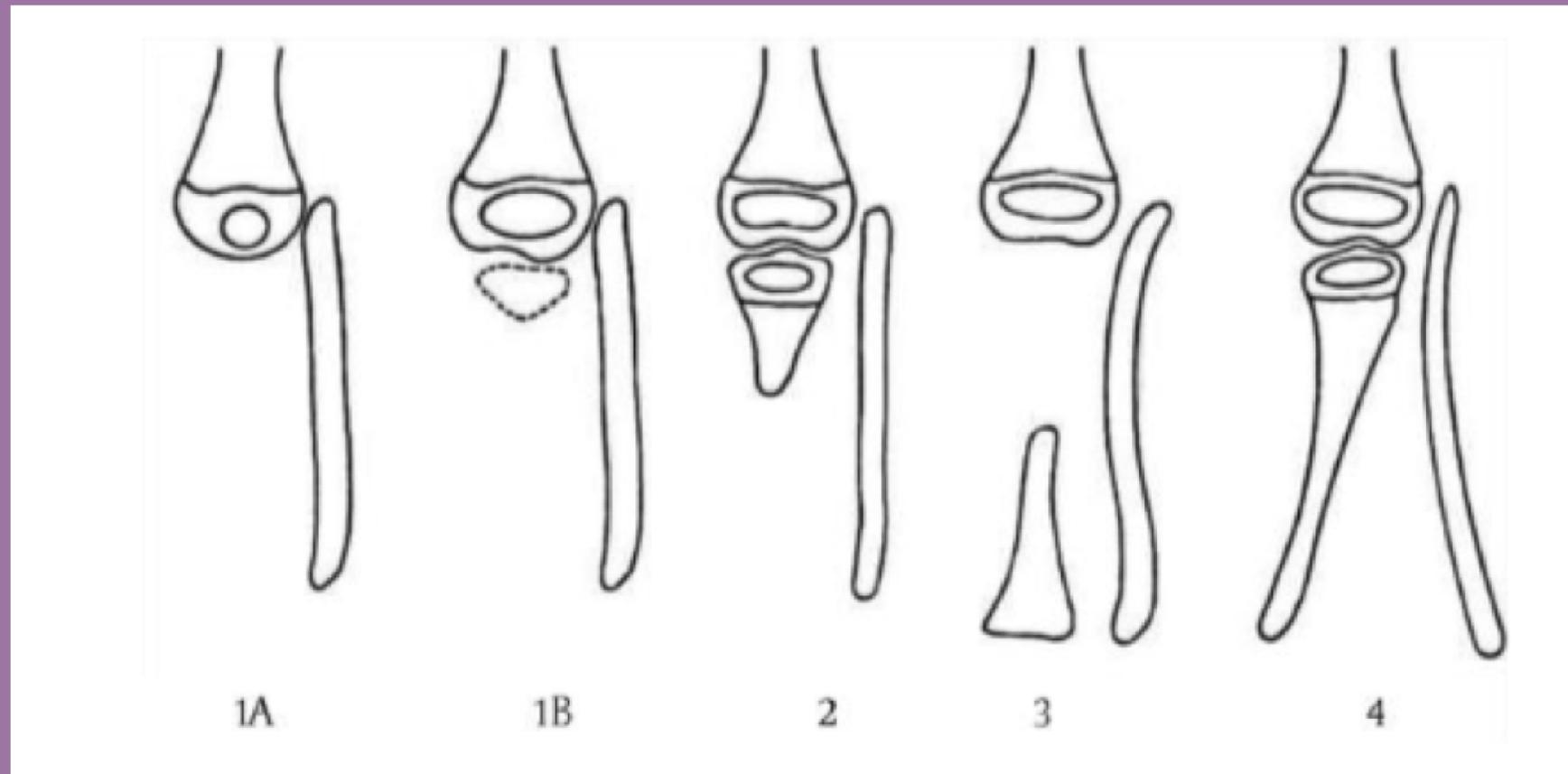
B. Type Ib : le tiers proximal de la fibula est absent, et sa portion distale ne contient pas la cheville.

C. Type II : agénésie du éproné et incurvation antérieure du tibia

4. ECTROMÉLIE LONGITUDINALE INTERNE - HYPOPLASIE TIBIALE

Photo CEREFAM - HSM

Classification de Jones



ECTROMÉLIE LONGITUDINALE INTERNE - HYPOPLASIE TIBIALE

Photo CEREFAM - HSM



5. AGÉNÉSIE DU PIED

Photo CEREFAM - HSM





Malformations membres inférieurs : Prise en charge

PRISE EN CHARGE PLURIDISCIPLINAIRE

Médecin MPR, chirurgien orthopédiste,
kinésithérapeute, psychologue, appareilleur

OBJECTIFS MULTIPLES

La station debout, l'esthétique, la édambulation, la
marche, la course

APPAREILLAGES

Semelles, chaussons, orthoprothèses, prothèses

Prise en charge

Examen Clinique : Inégalité de longueur des membres inférieurs :



- Clinique : debout à l'aide de planchettes sous le MI le plus court, jusqu'à égalisation de la hauteur des épines iliaques postéro-supérieures
- Radiologique : reprécisée au court de la croissance de l'enfant à l'aide des radios-mensuration et âge osseux

=> ILMI constante en pourcentage

Les inégalités de longueur : leur traitement et appareillage

| Pronostic d'égalisation | Traitement | Appareillage |
|-------------------------|--|--|
| < à 5cm | Chirurgicale : par épiphysiodèse fémorale inférieure controlatérale. *Kiné: lutte contre l'équin du pied | Compensation dans la chaussure jusqu'à 1,5cm; puis sous la chaussure. |
| Entre 5cm et 8cm | 1 allongements du fémur en fin de croissance +/- épiphysiodèse fémorale inférieure controlatérale *Kiné: lutte contre l'équin du pied avant l'allongement Flexum de hanche et genou pendant l'allongement | Compensation dans la chaussure jusqu'à 1,5cm ; puis sous la chaussure. *Si pied en équin dans l'appareillage: botte de nuit pour posturer le pied à 90° |
| Entre 9cm et 18cm | 1 à 3 allongements : le 1er vers 7ans et le dernier en fin de croissance +/- épiphysiodèse fémorale inférieure controlatérale *Kiné: lutte contre l'équin du pied, avant l'allongement vFlexum de hanche et genou pendant l'allongement | Ortho prothèse puis après 1ere allongement, chaussure compensée en attendant l'égalisation finale. *Si pied en équin dans l'appareillage: botte de nuit pour posturer le pied à 90° |
| > à 18cm | Pas d'égalisation possible Autre possibilités :ne rien faire et appareiller ou chirurgie pour faciliter l'appareillage | Ortho prothèse Ortho prothèse prothèse fémorale ou tibiale souvent avec cuissard ou ailettes condyliennes |

Appareillage

Prothèses membre inférieur



Appareillage

Prothèses



(Photo CEREFAM Saint-Maurice)

Appareillage

Orthoprothèses



(Photo CEREFAM Saint-Maurice)

PRISE EN CHARGE

- Chirurgies au long de la croissance
 - Épiphysiodèses
 - Allongements (Fixateur externe/ Clou électromagnétique)
 - Repousses osseuses
 - Amputation du pied (Pirogoff)

PRISE EN CHARGE

Chirurgie d'épiphysiodèse (agrafes, vis, plaque en 8, curetage des cellules)
(Photo CEREFAM Saint Maurice)

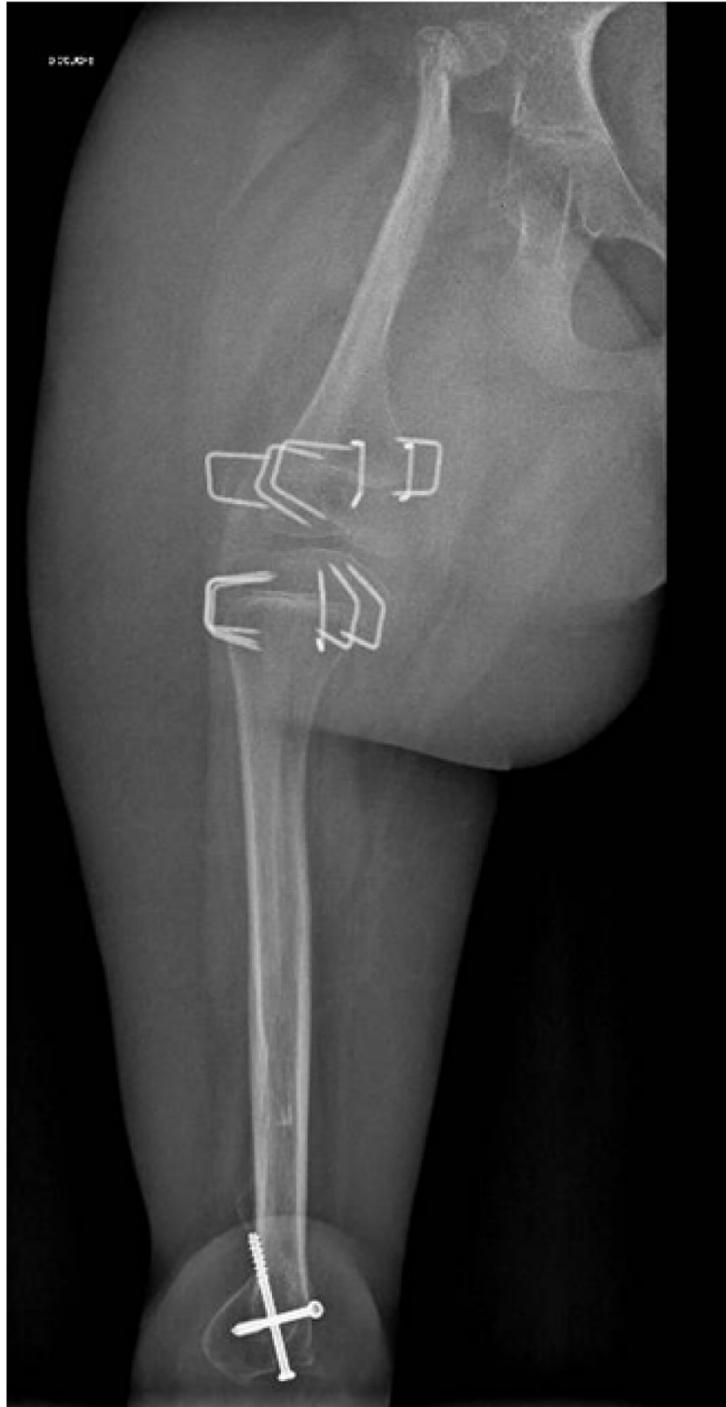
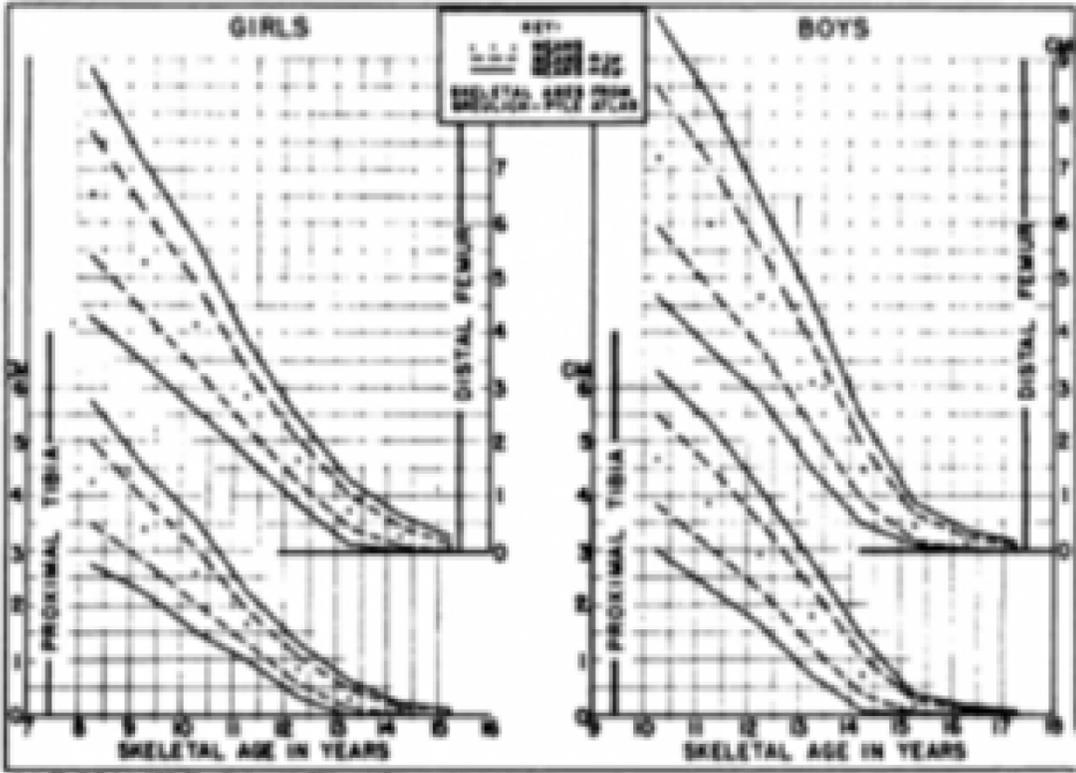
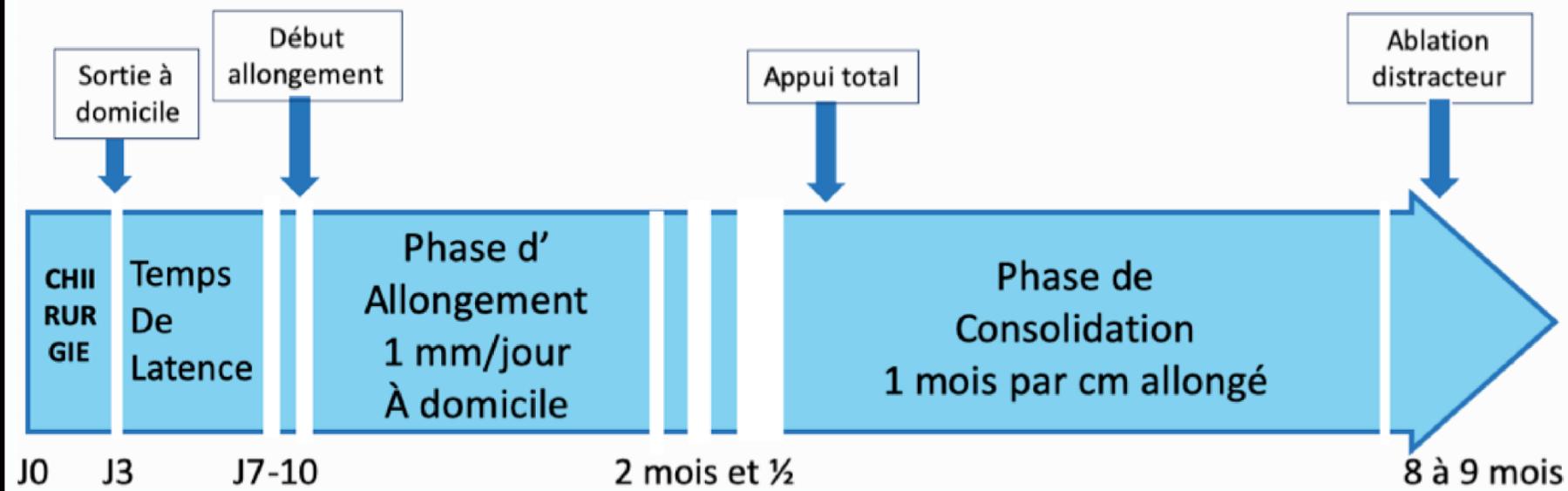


table de croissance résiduelle de Green et Anderson des cartilages de croissance autour du genou

PRISE EN CHARGE

Chirurgie d'allongements
(Photos CEREFAM Saint Maurice)



PRISE EN CHARGE

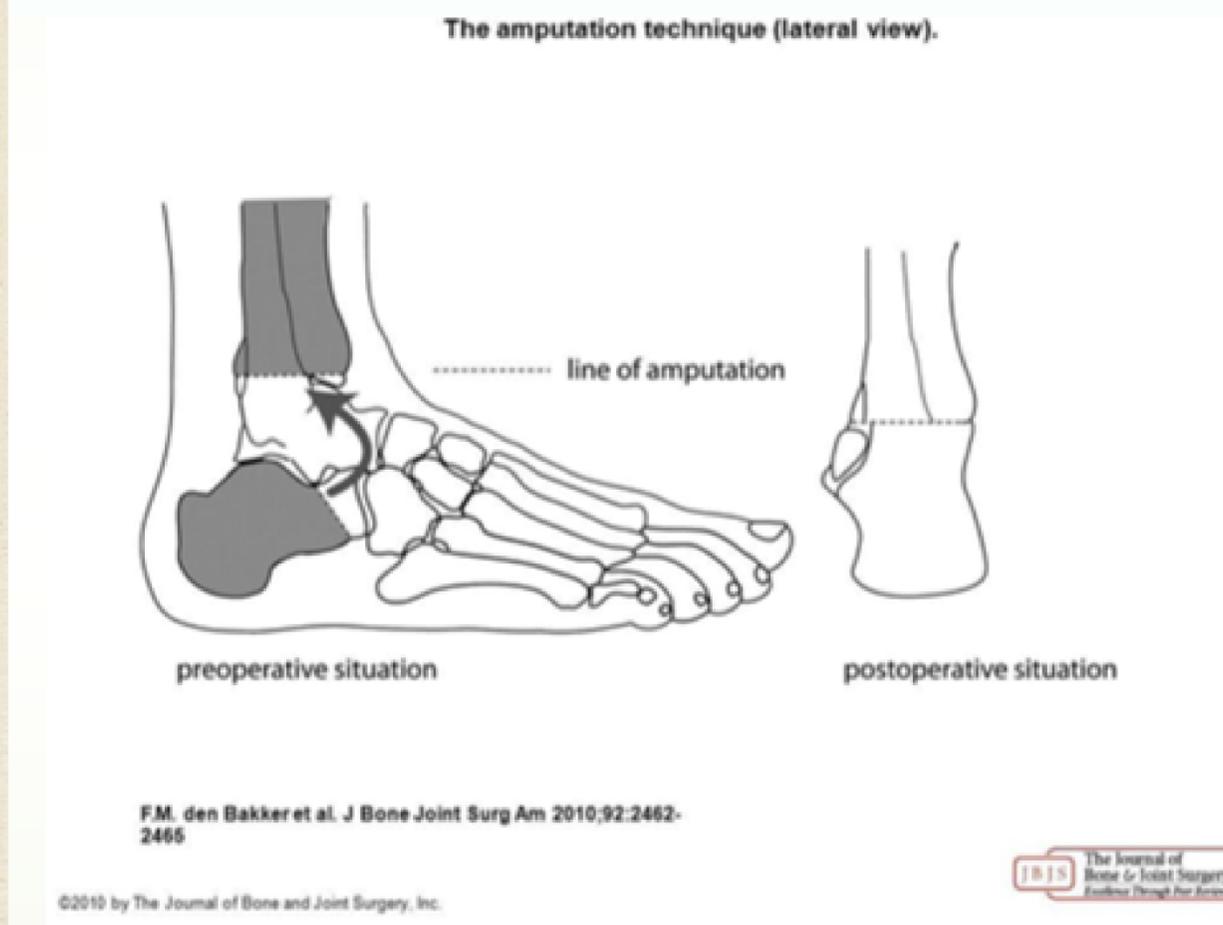
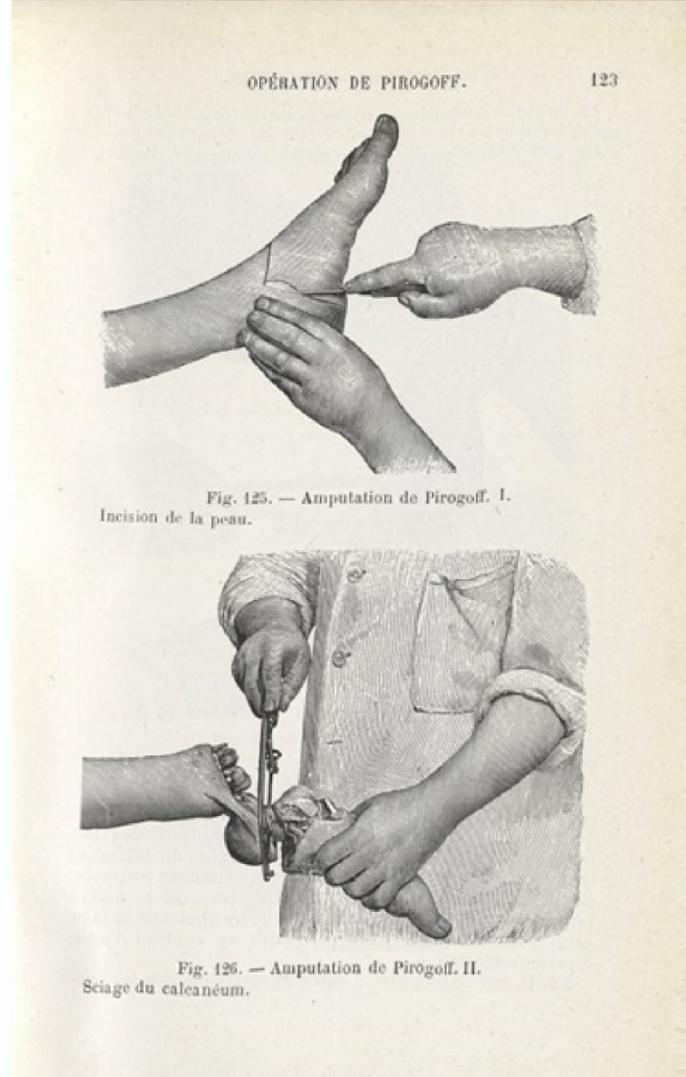
Chirurgie de reprise de repousse osseuse
(Photos CEREFAM Saint Maurice)





PRISE EN CHARGE

Chirurgie d'amputation
avant-pied type Pirogoff
(Photos CEREFAM Trousseau)



QUELQUES CAS CLINIQUES

CAS CLINIQUE MEMBRE INFÉRIEUR

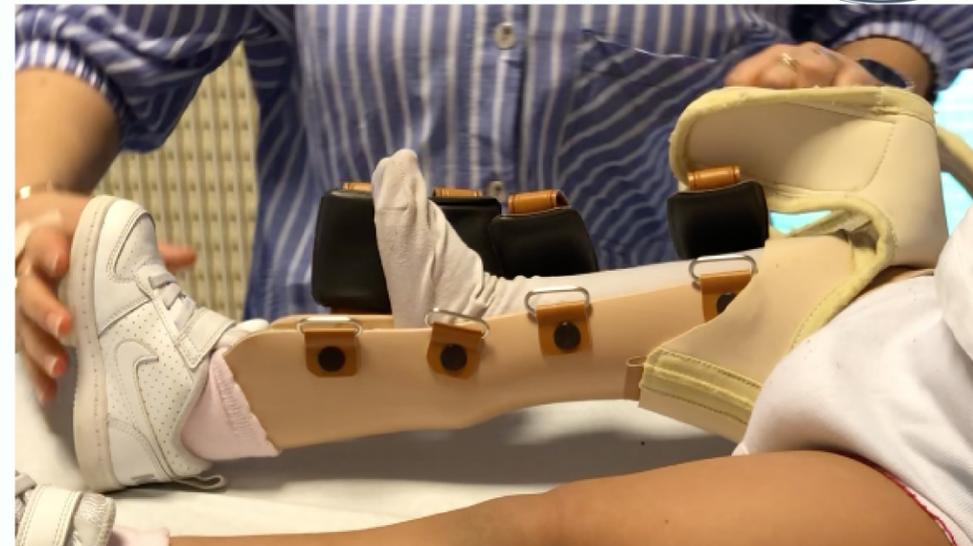
#3

LYNA

- 6 ans (2018)
- Fémur court congénital droit
- Pronostic de différence de longueur de fémurs de 50-60%
- Pseudarthrose du col du fémur
- Inégalité clinique 12,5cm
- Découverte anténatale

Proposition:

1. Ostéotomie fémorale de varisation
2. Désarticulation type Pirogoff



CAS CLINIQUE MEMBRE INFÉRIEUR

#4

CLARA

- 16 ans (2008)
- Agénésie fémorale gauche
- Prématurité 36SA, 2ème jumelle d'une grossesse gémellaire
- Désarticulation Pirogoff à l'âge de 3 ans (2011)
- 2ème opération épiphysiodèse tibiale proximale + saillie malléolaire externe gênante à réséquer
- Prothèse fémorale avec genou à bielletes qui plie à la marche et pied Rush Kid



PROGRAMME ETAM

Origine du programme ETAM

- Demande des parents/enfants de rencontrer d'autres familles/enfants avec les mêmes malformations
- Besoin d'acquérir des compétences d'autosoins et psycho-sociales
- Recommandations de la HAS de mise en œuvre de programmes d'Education Thérapeutique



Ateliers membre inférieur

Vécu des parents
lors d'une prise de
décision
chirurgicale difficile

Vivre avec sa
prothèse
+
Bi-amputé

Vie quotidienne

Atelier ma première
prothèse

Ateliers membre supérieurs

Intégration et
différence physique :
Représentations de
la malformation du
membre supérieur :
différence/situation
de handicap

Atelier vie
quotidienne

Atelier ma première
prothèse
myoélectrique

Sport et
malformations

LES ACTEURS DE L'ETAM

- Patients & aidants (1 ou 2 parents par enfant)
- Professionnels de santé : médecin coordinateur, éducateurs, kinésithérapeute, ergothérapeute, EAPAS, psychologue
- Partenaires (associations, appareilleurs...)

NOTRE EXPÉRIENCE CEREFAM

- Ateliers depuis 2019
 - 6 ateliers pour les enfants avec atteinte de malformation de membres inférieurs (dont 1 atelier sport par an)
 - 4 ateliers pour les enfants avec atteinte de malformation de membres supérieurs
- 18 enfants de 6 à 15 ans
- 34 parents d'enfants
- 5 ateliers individuels

SPORT ET PROTHÈSE

JOURNÉE MULTISPORT 2022

Mise en place d'un projet sport pour donner le goût du sport aux enfants suivis au CEREFAM et briser les barrières de la différence :

- 10 disciplines sportives ont été proposées
- 30 patients ont participé à l'événement
- Nous avons pu accueillir des entraîneurs appartenant à des clubs ou associations et des athlètes olympiques

Les familles ont pu découvrir ensemble la variété de sports possibles pour leurs enfants ainsi que l'importance de l'activité physique.



JOURNÉE MULTISPORT 2023

La journée Multisport CEREFAM 2023 a eu lieu le **7 juin** aux Hôpitaux de Saint-Maurice avec la participation de 60 enfants et 12 disciplines sportives proposées.



Disciplines sportives



Athlétisme



Sports de combat (Judo, boxe, karaté, karv-maga)



Sport de raquette (tennis de table, tennis, badminton)



Football



Sport de ballon (basket, rugby, football)



Zumba



Escalade



Autres activités seront évoquées (vélo, surf...)



Journée Multisports 29 mai 2024

APPORTEZ VOTRE
PIQUE-NIQUE !



JOURNÉE MULTISPORTS 2024

En cours d'organisation

60 enfants

13 disciplines sportives à découvrir



De 9h à 17h
Enfants à partir de 7 ans
Hôpitaux Paris Est Val-de-Marne
14 rue de Val d'Osne
94410 Saint-Maurice



Nombre de places limité. Inscriptions jusqu'à fin avril 2024 :
Email: cerefam@ght94n.fr
Tél. : 01.43.96.68.47

AVEC LE SOUTIEN DE :



PROJETS DE RECHERCHE

GROSSESE ET DÉCOUVERTE ANTÉNATALE DE MALFORMATIONS DE MEMBRES : ASPECTS FONCTIONNELS DE LA PRISE EN CHARGE

Revue rétrospective des consultations anténatales réalisées au CEREFAM entre 2012 et 2021.

OBJECTIFS

- Mettre en avant le parcours de soins des patients dans le cadre de diagnostic anténatale de malformation des membres
- Analyser l'évolution des procédures du diagnostic anténatale de malformation des membres
- Évaluer la concordance du diagnostic à la naissance
- Recenser les issues de grossesses après annonce de malformation
- Rechercher des facteurs de risque de malformation de membres.

ÉVALUATION DU RÉSULTAT FONCTIONNEL DU PORT D'UNE PROTHÈSE MYOÉLECTRIQUE BIONIQUE (HERO ARM) CHEZ LES ENFANTS PRÉSENTANT UNE AGÉNÉSIE D'UN MEMBRE SUPÉRIEUR APRÈS UN AN D'UTILISATION

**AAP Recherche en Soins
APRESO 2022 (Volet
Emergence)**

OBJECTIFS

- Mesurer l'évolution fonctionnelle globale de l'enfant après un an de port de prothèse Hero Arm
- Mesurer l'évolution de la performance de l'enfant dans la réalisation de tâches systématisées avec la prothèse Hero Arm après un an de port
- Évaluation de la perception des enfants de leurs limitations fonctionnelles liées à leur malformation
- Identification des points positifs et négatifs de la prothèse Hero Arm par un questionnaire
- Identification de la tolérance à la prothèse
- Mesure du temps d'utilisation effective de la prothèse
- Évaluation de la satisfaction de l'enfant quant à la prothèse.

**Ce projet a remporté l'AAP Apreso-
Emergence 2022**

AMÉLIORATION DU PARCOURS DE SOINS DU PATIENT PÉDIATRIQUE AMPUTÉ AVEC HYPERSUDATION

Lauréats Clostridium 2022

APRESO

OBJECTIFS

- Contrôler la douleur lors des injections de toxine botulinique
 - Casque de réalité virtuelle
 - Traitements antalgiques
- Améliorer la qualité de vie en favorisant la pratique d'activité sportive
 - Consultation sportive avec équipement

Ce projet a remporté le prix "Lauréats de clostridium" de IPSEN

MERCI



Contactez-nous

ADRESSE POSTALE

Hôpitaux Paris Est Val-de-Marne
14 Rue du Val d'Osne,
94410 Saint-Maurice

SITE WEB

www.cerefam.fr

ADRESSE E-MAIL

cerefam@ght94n.fr

NUMÉRO DE TÉLÉPHONE

01 43 96 68 47