

Journée du 16/12/2023 :

Journée rencontre autour de l'exstrophie vésicale

Compte rendu



Journée "Rencontres" organisée par MARVU et APEX.

Hôpital Universitaire Robert-Debré (RDB)

16 décembre 2023

Programme : [Programme journée du 16 décembre 2023](#)

1/ Compte rendu

Mot d'accueil et lecture du texte de Virginie MARCELINO et Loïc ROMESTANT

Présentation de MARVU par Pr. Alaa EL GHONEIMI

Education Thérapeutique du Patient (ETP) :

Mme. Lise NATIO et Mme. Capucine SAUQUES (IDE ETP à RDB)

Présentation du module éducation thérapeutique de l'hôpital RDB :

Accompagnement par une équipe pluridisciplinaire (infirmières, psychologue et assistante sociale) des patients. Mise en place d'ateliers qu'ils soient techniques ou psychologiques.

Proposition de consultation en externe ou lors d'hospitalisation.

Présence lors des différents examens de l'enfant.

L'ETP Sphincteam est joignable à l'adresse suivante : sphincteam.rdb@aphp.fr

D'autres équipes d'ETP sont également présentes dans d'autres centres, leurs contacts sont disponibles sur : <https://neurosphinx.com/etp-dans-la-filiere/>.

Attention portée au terme de "transition" (pour les ados, fait référence à changement de sexe) → parler de transfert?

Témoignage de patient :

Mr. Luc GIROS (patient, membre d'APEX)

Son parcours (médical et psychologique), ses actions pour faire connaître l'association Apex et rencontrer les patients (dont tour d'Europe en vélo en solitaire)

[Présentation Luc Giros](#). Traduction en anglais à la demande du Pr EL GHONEIMI.

Prise en charge institutionnelle :

Mme. Rolande Odile MANGA ZE (Assistante sociale à RDB)

Difficulté pour certains parents d'accepter le terme 'handicap', mais important pour bénéficier des aides mises en place. Ne pas culpabiliser : les aides existent car il y a un réel fondement.

Présentation des aides sociales disponibles.

- Dossier auprès de la MDPH (Maison Départementale de la Personne Handicapée) pouvant donner lieu à une allocation d'éducation enfant handicapé (AEEH) : [Formulaire de demandes auprès de la mdph](#), <https://mdphenligne.cnsa.fr/>.
Ne pas hésiter à se rapprocher d'une assistante sociale de secteur pour aide au dossier.
- Congé de présence parentale : 310 jours renouvelable une fois : [demande de congé parental](#)
- Priorité pour l'acceptation en crèche municipale/familiale

Anomalies embryonnaires, données épidémiologiques

Dr. Matthieu Peycelon (MCU-PH, urologie pédiatrique, RDB et Université Paris Cité (UPC))

[Présentation Anomalies embryonnaires, données épidémiologiques](#)

Présentation de différentes études recherchant des origines génétiques de l'exstrophie vésicale (populations de patients = USA et Europe du Nord + modèles animaux).

Il n'est pas retrouvé d'association entre les causes environnementales ou héréditaires étudiées, mais simplement une présomption incriminant certains gènes, notamment des gènes formant la peau ou la vessie. Influence potentielle des perturbateurs endocriniens dont certains pesticides.

Options thérapeutiques et évaluations

Pr. Marc-David Leclair (PU-PH, Chef de Service de Chirurgie Pédiatrique au CHU de Nantes)

Présentation des différentes étapes de la prise en charge de l'exstrophie vésicale:

- fermeture de la vessie
- reconstruction de la verge épispade
- reconstitution de mécanismes de continence

Différentes options thérapeutiques selon les équipes: plusieurs chirurgies (la première dès la naissance) ou en 1 temps (2-3 mois de vie)

Présentation du réseau HUGO pour prise en charge centralisée des enfants du Nord-Ouest de la France

Les naissances d'enfants atteints d'exstrophie vésicale/ epispadias ne sont pas forcément déclarées, ni les grossesses n'ayant pas été menées à terme.

Suivi à long terme

Pr. Alaa El Ghoneimi (PU-PH et chef de service à RDB et UPC, coordinateur du centre MARVU)

Retour sur la chirurgie de la continence, critères pour décider du recours à un Mitrofanoff/ souvent indissociable de l'agrandissement de la vessie.

Risques importants pour les reins si on ne fait pas de contrôle chaque année (liés à pression trop forte au niveau de la vessie/reflux des urines vers les reins et infections)

Procréation : Même pourcentage de couples ayant recours à une aide que dans la population générale (50%)

Présentation des laboratoires présents

Hollister

Teleflex

Convatec

Suivi psychologique du patient et de la famille

Mme. Odile Perrusson (ancienne psychologue du service de chirurgie pédiatrique RDB)

Restitution de l'expérience de la psychologue au sein de la prise en charge initiale de l'exstrophie vésicale ainsi que la nécessité de la poursuite du suivi au décours de la maladie y compris à l'âge adulte si le patient en ressent le besoin.

Les questions abordées sont surtout axées sur l'enfant:

- retentissement sur l'image corporelle
- difficultés de compréhension du langage et des décisions médicales

- nécessité d'anticiper, expliquer etc. les principales étapes de la reconstruction
- difficultés scolaires notamment liées à l'absentéisme (périodes d'hospitalisation) et au caractère intime de l'exstrophie, risque de stigmatisation, etc)

Animation de groupes de paroles d'une vingtaine de personnes, pour les patients adultes, les parents ou les proches de patients. Contact : operrusson@gmail.com.

Neurosphinx

Dr. Célia Crétolle (Chirurgien pédiatrique, coordinatrice du centre de références MAREP malformations ano-rectales, coordinatrice de la filière Neurosphinx)

Présentation de la filière de santé des malformations pelviennes et médullaires rares avec atteintes sphinctériennes et/ou neurologiques dont un des centres coordinateurs est MARVU.

Dr Crétolle a déclaré être plus particulièrement intéressée par la transition et qu'une des questions prioritaires désormais dans les maladies rares est la vie à l'âge adulte et le vieillissement. La filière Neurosphinx bénéficie d'un financement substantiel, notamment pour des actions de recherche, formation, communication. La filière est particulièrement productive sur le plan de la communication (facebook lives, podcasts, etc).

Sur le site internet, vous pouvez retrouver plusieurs outils utiles à la compréhension de ces malformations ainsi que des contacts pour orienter les prises en charge.

<https://neurosphinx.com/>.

Sexologie et exstrophie vésicale

Dr. Alaa Cheikhelard (Chirurgien urologue et gynécologue pédiatre dans le CRMR PGR à l'Hôpital Necker Enfants malades, médecin sexologue)

[Présentation « aborder la sexualité chez ado dans le contexte d'une malformation périnéale »](#)

Présentation de la sexualité en général : développement de la sexualité chez l'adolescent, intérêt d'une éducation à la sexualité dans une société très "sexualisée" et ce, de plus en plus tôt. Rappel des fausses vérités.

Se servir de l'ETP pour aborder la sexualité chez l'adolescent atteint d'une malformation périnéale avec des soignants formant à la sexologie.

Nécessité d'avoir un interlocuteur autre que les parents OU son chirurgien viscéral pour discuter librement de sexualité

Finalement, les mêmes problèmes/ questions que se posent les ados/adultes avec ou sans extrophie (ou autre malformation des organes génitaux).

Age du premier rapport sexuel dans la population générale = plutôt 17 ans, souvent expliqué par le besoin de se sentir amoureux/aimé pour aller au-delà des « préliminaires » Au fond, ce qui est important, ce n'est pas l'acte sexuel, le plaisir est surtout lié à tout le reste !

Mieux former les équipes à réagir en cas de naissance de bébé atteint d'une maladie rare de façon générale

Difficultés à entrer en communication avec l'équipe soignante en cas d'urgence comme infections / pyélonéphrite aigüe hors hospitalisation : besoin d'une prise en charge par le service habituel et non les urgences

Proposition : mise en place d'un système de permanence au niveau national via un numéro d'urgence grâce au CRMR MARVU ?

Parents pas assez écoutés pour la prise en charge de l'enfant à l'hôpital (intérêt du Microlax alors que l'enfant ne mange pas, infirmière augmente les apports nutritifs alors que trouble de l'oralité, position du bébé préconisée par les kinés mais modifiée par l'équipe)

Proposition de profiter de la période (si 2 mois) entre naissance et chirurgie pour contact avec autre familles pouvant aider à se préparer à l'intervention/les suites contact de l'Apex pourrait être fourni par le service de chirurgie

Les parents ressentent souvent une pression concernant le suivi/ l'avenir de l'enfant qui dépend de leur capacité à l'accompagner

Sentiment de culpabilité, surtout pour la mère

Oubli parfois de prendre en compte les fragilités du père et du couple en général

Souffrances dans la fratrie, également à prendre en charge psychologiquement ?

→ chantier principal = améliorer l'accompagnement des parents:

Prise en charge psychologique à la naissance de l'enfant exstrophique

Préparation de la chirurgie/ post-opératoire

Réagir aux urgences infections à la maison

Groupe 2 : "Je suis né avec une exstrophie"

4 adultes et un ado avec exstrophie - 1 psychologue Odile Perrusson - 1 Chirurgien

Urologue sexologue Dr. Alaa Cheikhelard.

Rapporteur : Luc Giros

3 axes de discussions :

- Les adultes présents ont insisté sur la difficulté à se faire soigner à l'âge adulte. Certains sont en rupture de soin. Certains sont encore soignés par leur pédiatre.
- L'opération de Mitrofanoff à l'âge adulte mal amenée la plupart du temps, encourageant une errance médical voir des complications par la suite .
- Difficultés à identifier les professionnels de santé pour le soin adulte, malgré une grosse amélioration ces 10 dernières années, grâce au travail de Neurosphinx et Marvu notamment.

Le chantier principal pour les adultes nés avec une exstrophie est de pouvoir proposer une continuité des soins après la transition, qu'ils soient physiques ou psychologiques.