

Procédure Trajet de soin Patient métabolique

Patients :

Nous sont référés en consultation, d'une part les nouveau-nés pour lesquels une maladie héréditaire du métabolisme (MHM) est suspectée au dépistage néonatal (test de Guthrie), d'autre part des enfants ou des adultes qui présentent ou ont présenté un symptôme pour lequel une MHM est à exclure. Ces patients sont référés du HUB, du réseau ULB ou ont trouvé nos coordonnées via le net (metabolics.be, Orphanet, METAB ERN,...)

Evaluation ambulatoire initiale:

L'équipe médicale se compose de 3 médecins. Les consultations s'organisent tous les jours de la semaine sauf le jeudi. Les patients peuvent être vus dans les 24h si le tableau clinique l'exige.

Le secrétariat ou les urgences peuvent transférer l'appel d'un médecin extérieur ou d'un patient (parent) vers un membre de l'équipe médicale (disponibilité H24, via le GSM de garde 0495 80 41 02).

Le temps de consultation est consacré à :

1. Anamnèse et explications :

- S'il s'agit d'un dépistage néonatal, les explications porteront sur :
 - le principe du dépistage néonatal,
 - ce qui a été identifié chez l'enfant,
 - le bilan complémentaire nécessaire pour confirmer ou infirmer le diagnostic,
 - le traitement à instaurer transitoirement (si nécessaire).
 - une description résumée de la maladie suspectée.

Les messages doivent être simples et réduits à l'essentiel, tout en répondant à l'attente de la famille (cf sidération de l'annonce). Les parents doivent être revus dans les jours qui suivent, de préférence avec la psychologue de l'unité ; les explications seront reprises et développées. En fonction du type de diagnostic, la diététicienne interviendra dès la première consultation. Par ailleurs, une anamnèse familiale et du nouveau-né sera réalisée

- Dans les autres situations : la consultation commence par une anamnèse fouillée, orientée sur base du diagnostic différentiel évoqué par le symptôme rapporté (description détaillée de la clinique, des circonstances, de la répétition, recherche d'autres symptômes associés, ...), le recueil des antécédents personnels et familiaux

2. Examen physique détaillé , y compris anthropométrie

3. Proposition d'examens complémentaires (métaboliques sanguins et urinaires, génétiques, imagerie,..., avis de collègues) sur base du diagnostic

différentiel et de suivi (remise des résultats, délai d'attente, consultation de suivi intermédiaire, que faire si récurrence d'un symptôme aigu,...)

Evaluation initiale en hospitalisation :

Le diagnostic de MHM peut avoir été évoqué alors que l'enfant est hospitalisé pour un symptôme spécifique. Un des 3 médecins de l'équipe proposera et accompagnera la prise en charge comme décrit dans le paragraphe ambulatoire

Equipe pluridisciplinaire métabolique :

L'équipe comprend des médecins (3 pédiatres dont la coordinatrice , plusieurs consultants : 1 interniste, 2 neuropédiatres, 1 généticienne), deux diététiciennes, deux psychologues, deux assistantes sociales et une secrétaire.

Trajet de soin

Une fois le diagnostic posé, le trajet de soin est établi spécifiquement (cf procédures spécifiques et/ou tableaux de synthèse) et est expliqué au patient (et/ou à sa famille). Un document de synthèse est remis au patient.

Les patients atteints de MHM peuvent être inscrits dans la convention INAMI. Rappel des objectifs de la convention (article 3, avenant 2011):

« Pour tout bénéficiaire atteint d'une maladie métabolique monogénique héréditaire rare pour laquelle il existe un traitement et/ou un régime alimentaire capable d'arrêter ou de retarder l'évolution de la maladie ou la survenue de complications, le programme de rééducation fonctionnelle dispensé dans le cadre de la présente convention vise à donner au bénéficiaire et à ses proches toutes les connaissances utiles sur la maladie et ses conséquences, sur le traitement et sur le régime diététique adéquats, afin de permettre une gestion à domicile du traitement et du régime. Il vise à motiver le bénéficiaire et ses proches à respecter scrupuleusement ce traitement et ce régime. Il vise également à instaurer une thérapie cognitivo-comportementale, adaptée aux besoins du bénéficiaire, comportant l'apprentissage de techniques de contrôle du stress, de l'anxiété, de la dépression et de la douleur pouvant résulter de la maladie, ou de techniques de compensation des éventuelles déficiences cognitives induites par la maladie. Il vise enfin à apporter un soutien à l'insertion sociale du bénéficiaire, en particulier dans les domaines scolaire et professionnel.

Lorsqu'il n'existe ni régime, ni traitement capable d'arrêter ou de retarder l'évolution de la maladie ou la survenue de complications, certains bénéficiaires et leurs proches peuvent néanmoins recevoir un programme de rééducation comportant les composantes qui ne se rapportent pas au régime et au traitement. Ils peuvent également apprendre à traiter ou à gérer eux-mêmes certaines conséquences de la maladie.

Pour tout bénéficiaire atteint d'une maladie métabolique monogénique héréditaire rare entraînant un risque d'hypoglycémies, le programme de rééducation comporte la mise à dispositions du matériel nécessaire au contrôle à domicile de la glycémie. Il comporte l'apprentissage de l'utilisation de ce matériel et l'apprentissage de la gestion de la glycémie, notamment par la prise adaptée d'hydrates de carbone. Le but final de tout programme de rééducation est de minimiser les conséquences néfastes de la maladie sur les autres fonctions de l'organisme, en ce compris les fonctions mentales, et sur l'ensemble de la vie affective et sociale du bénéficiaire, afin de permettre à ce dernier de mener la vie la plus normale possible, dans le meilleur état de santé possible, compte tenu de sa situation pathologique.»

Le trajet de soins du patient permet d'organiser et de coordonner plus efficacement le suivi et les traitements nécessaires pour maîtriser l'évolution de la maladie. Il formalise les recommandations du texte de la convention et tient compte des objectifs du patient et de sa famille.

Il comprend :

1. les **objectifs –clé** nécessaires à la gestion de la MHM :
 - Objectifs du traitement et ce qu'il est raisonnable d'en attendre
 - Principe du traitement (médicamenteux, diététique, autre...) et
 - Fréquence des consultations médicales, diététiques, psychologiques et bilans sanguins aux différents âges
 - Suivi des paramètres métaboliques au domicile (si d'application)
 - Bilan annuel (ou plus fréquent selon la pathologie) permettant d'évaluer l'évolution du patient
 - Un document résumant ces points est remis au patient et à sa famille
2. Aide à **l'utilisation du matériel spécifique à domicile** (matériel pour l'auto-surveillance, prélèvements de buvard à domicile, nutrition entérale,... spécifique à chaque pathologie)
3. **Education diététique** si la pathologie nécessite un traitement diététique. Lecture et mise en pratique d'une prescription diététique, utilisation de produits spéciaux, recettes diverses, préparations pratiques, contacts avec le milieu de vie pour permettre la participation aux activités
4. **Soutien et accompagnement psychologique du patient et de sa famille** dans le cadre d'une maladie chronique
5. **Accompagnement social** dans le cadre de la maladie chronique
6. **Education thérapeutique** pour le patient et sa famille : Il s'agit d'une démarche centrée sur le patient (enfants, adultes, aidants, parents) visant à sensibiliser, informer, apprendre et l'accompagner au quotidien, lui permettant de mieux se soigner et de mieux vivre avec la maladie. L'ETP renforce l'autonomie, participe à l'amélioration de la qualité de vie du patient, de ses proches et de tous ceux qui sont impliqués dans les soins. Elle s'organise en 4 étapes : diagnostic éducatifs (identification des besoins

- spécifiques du patient), contrat éducatif (s'accorder sur les adaptations à mettre en place), ateliers individuels ou collectifs d'apprentissage, évaluation
7. Organisation de la **transition** de la pédiatrie vers la médecine adulte (procédure à mettre en place une fois les intervenants identifiés et l'activité organisée)

Se référer aux trajets de soin spécifiques (ou procédure) pour chacune des MHM

Version 2 rédigée par Corinne De Laet, mars 2026