



PARTAGE D'EXPERTISE DE L'ESCALE
SERVICE DE MÉDECINE PHYSIQUE ET
RÉADAPTATION PÉDIATRIQUE
HCL, LYON



#2

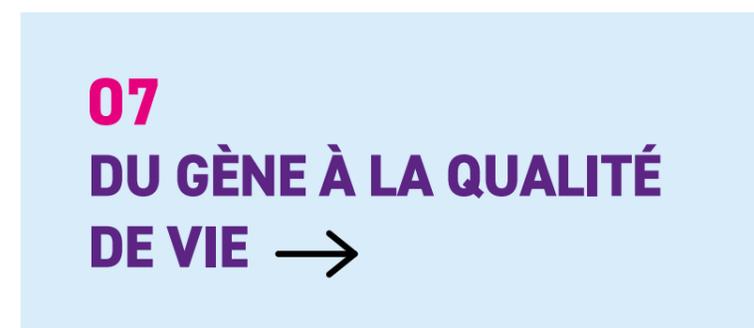
DÉCEMBRE 2024

FAVORISER
LA PARTICIPATION,
SOULAGER
LE HANDICAP
L'ESCALE, HÔPITAL
FEMME MÈRE ENFANT -
HCL, LYON

Edition réalisée en partenariat
avec la filière FILNEMUS



SOMMAIRE



02 - DES MOLÉCULES INNOVANTES AUX AIDES TECHNIQUES



Dr Camille De Montferriand
MPR pédiatrique



Dr Laure Le Goff
Neuropédiatre

03 - COORDINATION DU PARCOURS DE SOINS



Mme Anne Berruyer
Kinésithérapeute et cadre de santé



Mme Catia Boyard
Infirmière coordinatrice

04 - L'ERGOTHÉRAPIE AU SERVICE DE L'INCLUSION SCOLAIRE ET DE LA PARTICIPATION



Mme Aurélie Barrière
Ergothérapeute

05 - LA PROMOTION DE L'APA ET SON SUIVI



Mme Léa Cuisinier
Coordinatrice et enseignante en APA



Mme Marjorie Bernard
Kinésithérapeute

06 - LE PARCOURS SCOLAIRE DES ENFANTS ATTEINTS DE SMA



Mme Emmanuelle Eglin
Enseignante spécialisée



Mr Franck Maltete
Directeur de l'École Spécialisée des Enfants Malades

07 - DU GÈNE À LA QUALITÉ DE VIE



Dr Shams Ribault
Médecin MPR



Dr Arnaud Jacquier
Chercheur en neurosciences



ÉDITO PRÉSENTATION DE L'ESCALE

Le service de médecine physique et réadaptation pédiatrique des HCL

Pr Carole VUILLEROT

Médecin MPR Pédiatrique et Cheffe de service de l'ESCALE

“ Nous accompagnons ces enfants pour qu'ils puissent, malgré leur maladie, vivre pleinement, entourés de leurs pairs, à l'école, dans leurs activités et au sein de leur famille. ”

L'amyotrophie spinale (SMA) est une maladie complexe qui nécessite une approche holistique et innovante¹ pour offrir aux enfants atteints les meilleures chances de développement et d'inclusion dans la société. Au centre **L'ESCALE**, rattaché à l'Hôpital Femme Mère Enfant des Hospices Civils de Lyon, nous avons fait de la prise en charge pluridisciplinaire notre pierre angulaire. Ce service de MPR pédiatrique unique en France accompagne les enfants depuis le diagnostic jusqu'à l'âge adulte, en intégrant l'accès **aux molécules innovantes** et en favorisant **la participa-**

tion et l'inclusion sociale et scolaire.

Le travail que nous accomplissons à **L'ESCALE** repose sur quatre piliers essentiels. Le premier est notre **accompagnement global**, qui ne se limite pas à la rééducation des enfants, d'ailleurs assurée en libéral, mais qui coordonne l'ensemble des aspects fonctionnels de leur vie. Nous nous appuyons sur une équipe pluridisciplinaire de 56 professionnels représentant plus de 10 corps de métier. Ce large éventail de compétences permet une évaluation complète de chaque enfant, qu'il s'agisse de ses capacités motrices,

cognitives ou de sa scolarité. Le second pilier est notre expertise dans l'accès aux **traitements et matériels innovants**. Les enfants atteints de SMA bénéficient d'un accès rapide aux traitements innovants qui, dans certains cas, ont transformé leur pronostic. Un parc de matériel et aides techniques est mis à disposition des enfants et leurs familles. Cette particularité fait de **L'ESCALE** un centre pionnier, unique en France et au-delà, qui combine à la fois le suivi des thérapies innovantes et une prise en charge MPR (Médecine Physique et de Réadaptation) dès le diagnostic.

HCL
HOSPICES CIVILS
DE LYON

HÔPITAL FEMME
MÈRE ENFANT



“ Bienvenue à l'ESCALE, un lieu d'espoir et d'innovation ! ”

Troisièmement, notre rôle va bien au-delà des soins médicaux. **L'inclusion sociale et scolaire** est un axe fondamental de notre accompagnement. L'accès à l'école est un marqueur clé de l'intégration sociale des enfants atteints de SMA. Nous œuvrons pour que chaque enfant puisse s'intégrer dans le milieu scolaire dès le plus jeune âge, grâce aux institutrices spécialisées du service qui travaillent en collaboration avec l'éducation nationale.

Enfin, **la recherche et la formation** occupent une place centrale à **L'ESCALE**. Une équipe de recherche intégrée à notre service nous permet de participer à des protocoles de recherche

tant académiques qu'industriels. Nous collaborons également avec l'Institut Neuromyogène dans le cadre de projets de recherche translationnelle autour du muscle et de l'atteinte de l'unité motrice. Nous formons avec notre ergothérapeute et une équipe de formation internationale d'autres professionnels de santé à la mesure de la fonction motrice (MFM), échelle développée à **L'ESCALE** et utilisée partout dans le monde dans les essais thérapeutiques.

À **L'ESCALE**, notre mission est de permettre à chaque

enfant de **grandir avec le moins de limitations possibles**. Nous ne considérons pas les enfants comme des patients malades, mais comme des individus en pleine croissance, pour qui l'inclusion sociale et l'autonomie sont des objectifs concrets. Nous accompagnons ces enfants pour qu'ils puissent, malgré leur maladie, **vivre pleinement**, entourés de leurs pairs, à l'école, dans leurs activités et au sein de leur famille.

Un autre aspect essentiel de notre travail est **la transition vers les soins pour adultes**. Depuis 20 ans, nous avons mis en place une consultation dédiée avec le secteur adulte pour préparer les adolescents à cette transition et garantir une continuité des soins.

Ainsi, nous œuvrons pour un accompagnement global qui, au-delà des soins, favorise la participation des enfants atteints de SMA, en soulageant au mieux leur handicap, dans ce chemin vers l'autonomie et une transition réussie vers l'âge adulte.

Bonne lecture à toutes et à tous !

Pour plus d'informations
sur la SMA





DES MOLÉCULES INNOVANTES aux aides techniques

Quels sont vos principaux objectifs dans la prise en charge des enfants atteints de SMA à l'ESCALE ?

Dr Camille de Montferrand : Notre objectif principal est de garantir la meilleure participation possible pour ces enfants, que ce soit à l'école ou dans leurs activités quotidiennes. Cela passe par un suivi médical optimisé, l'accès aux molécules mais aussi aux appareillages et aides techniques innovants, et un accompagnement dans tous les aspects de leur vie. Nous veillons à offrir

à chaque enfant les meilleures solutions en fonction de ses besoins spécifiques.

Pouvez-vous nous parler des défis auxquels vous faites face dans cet accompagnement ?

Dr Camille de Montferrand : Aujourd'hui, l'un des grands défis est l'inconnu. Nous ne disposons pas de recul à long terme sur les thérapies innovantes et ne pouvons en conséquence prédire précisément l'avenir de ces enfants.

Dr Laure Le Goff : En effet, avant l'arrivée des nouvelles thérapies, chaque enfant avait une trajectoire unique, mais qui suivait dans l'ensemble les courbes d'évolution des différents types cliniques décrits d'amyotrophie spinale¹. Aujourd'hui, à cette spécificité propre à chaque enfant s'ajoute la réponse variable aux thérapies :

nous voyons apparaître de nouveaux phénotypes fonctionnels et orthopédiques^{2,3} qui nécessitent de réévaluer encore plus fréquemment la situation de chaque enfant afin d'ajuster les soins au fur et à mesure de son évolution¹. A cet égard, la RCP « Approches chirurgicales, orthopédiques et fonctionnelles pour les nouveaux phénotypes de patients pédiatriques SMA traités » nous permet d'échanger avec nos collègues à l'échelle nationale.

Comment se structure l'accès aux molécules innovantes à l'ESCALE, et en quoi est-ce spécifique par rapport à d'autres centres ?

Dr Laure Le Goff : L'une des spécificités de l'ESCALE est de rassembler en un même service le suivi neuropédiatrique et MPR. Nous gérons à la fois le diagnostic, l'annonce aux familles, le

POINT DE VUE / Du médecin MPR pédiatrique

passage en RCP nationale, le traitement et son suivi propre, ainsi que le suivi MPR pluridisciplinaire. Cela facilite la coordination des soins, car nos équipes de rééducation et de neuropédiatrie travaillent main dans la main. Même lorsque les patients nécessitent une hospitalisation conventionnelle dans le service de neurologie pédiatrique pour leur traitement, nous les suivons au quotidien et restons leurs référents. Cette organisation permet un suivi centralisé et une meilleure évaluation des traitements.

Dr Camille de Montferrand : Le suivi du traitement (gestes techniques, efficacité et effets secondaires) et le suivi MPR sont réalisés en un seul et même lieu. Cela permet de coordonner les évaluations fonctionnelles et les ajustements d'appareillages ou d'aides techniques (corsets, atelles, aides à la mobilité).

Quels sont les principaux bénéfices de cette prise en charge pluridisciplinaire ?

Dr Camille de Montferrand : À l'ESCALE, nous fonctionnons en hôpital de jour. Les

enfants viennent donc pour plusieurs rendez-vous dans la même journée, et les différents professionnels échangent en direct sur les besoins de l'enfant. Nous avons également des réunions de synthèse régulières pour ajuster les soins en fonction de l'évolution des enfants. Ces réunions nous offrent aussi l'opportunité de réfléchir globalement à la situation d'un patient et d'envisager, face à certaines problématiques, des adaptations thérapeutiques ou la participation à un essai clinique.

Dr Laure Le Goff : Cette approche pluridisciplinaire nous permet de bien connaître nos patients et d'anticiper leurs besoins. Notre objectif est d'optimiser la coordination entre les différents intervenants impliqués dans le suivi des enfants : médecin MPR, neuropédiatre, pneumopédiatre, orthopédiste, kinésithérapeute, ergothérapeute, etc. Le lieu commun et les fréquents échanges entre ces professionnels permettent des ajustements rapides en équipe.



Dr Camille De Montferrand
MPR pédiatrique

Notre objectif premier est d'accompagner les patients dans leur globalité pour favoriser la meilleure participation possible.

Quel retour avez-vous des familles sur cette organisation et la prise en charge pluridisciplinaire ?

Dr Laure Le Goff : Globalement, les familles sont très positives. Probablement que le fait d'avoir une équipe, experte de la maladie de leur enfant, qui suit de près son évolution dans un lieu familial, favorise un sentiment de sécurité et de confiance.

Dr Camille de Montferrand : Les familles reconnaissent l'expertise des équipes et l'approche globale de la rééducation. L'une des forces de l'ESCALE, c'est que nous ne nous limitons pas à un aspect spécifique du suivi, mais que nous considérons l'enfant dans sa globalité. Cela crée un lien fort entre les familles et notre équipe, et renforce la qualité des soins.

Les nouveaux traitements nous mettent au défi de réinventer au fur et à mesure notre accompagnement face aux nouveaux phénotypes des patients.

POINT DE VUE / Du neuropédiatre



LA COORDINATION du parcours de soins



Pouvez-vous nous expliquer en quoi consiste le parcours de soins pour les enfants atteints de SMA à l'ESCALE ?

Mme Anne Berruyer : À l'ESCALE, le parcours de soins commence dès l'annonce du diagnostic, un moment difficile pour les familles qui doivent également faire face d'emblée à la question du traitement. Nous accompagnons les enfants jusqu'à la transition vers les services adultes, généralement entre 15 et 18 ans. Depuis quelques années, l'émergence des nouvelles thérapies a complexifié le parcours de soins. Notre rôle consiste

donc à assurer la coordination des soins tant pour le suivi thérapeutique que pour la rééducation, même si, contrairement à d'autres centres, nous ne proposons pas de rééducation sur place, mais collaborons avec les équipes locales et de ville.

Quels sont les défis les plus importants pour vous dans la gestion quotidienne de ces soins ?

Mme Catia Boyard : L'un des défis majeurs est de concilier le suivi médical régulier avec le rythme de vie des familles. Les parents doivent souvent se rendre disponibles pour de nombreux rendez-vous à l'hôpital, ce qui peut être très perturbant pour eux. Mon rôle consiste à regrouper autant que possible les rendez-vous en fonction de l'organisation des services. Il est essentiel d'établir une relation de confiance et de proximité avec les familles pour trouver un compromis

entre leurs contraintes et nos obligations médicales.

Mme Anne Berruyer : Il est essentiel de reconnaître que chaque famille a des besoins et des demandes spécifiques. Certaines nécessitent un soutien plus important, notamment avec les traitements innovants qui exigent des suivis fréquents et de nombreux rendez-vous. La gestion de ces rendez-vous devient encore plus complexe lorsque nos patients habitent plus loin.

Comment parvenez-vous à



Mme Anne Berruyer
Kinésithérapeute
et cadre de santé

Il est essentiel de reconnaître que chaque famille a des besoins et des demandes spécifiques.

POINT DE VUE/ De l'infirmière de coordination

organiser les rendez-vous et les consultations pluridisciplinaires pour optimiser les visites des patients ?

Mme Anne Berruyer : Nous utilisons un outil de coordination informatisée qui nous permet de planifier les examens et les rendez-vous en hôpital de jour. Chaque professionnel impliqué dans le suivi de l'enfant, qu'il s'agisse d'un contrôle d'appareillage ou d'une consultation avec un spécialiste, peut y indiquer les besoins futurs. Catia se charge ensuite de regrouper ces demandes afin d'optimiser les visites et d'essayer de regrouper les consultations nécessaires en une seule fois. Ce système est très apprécié des familles, car il permet de respecter au mieux leur temps et d'éviter des allers-retours répétés.

Quels sont, selon vous, les avantages concrets de cette prise en charge pluridisciplinaire à l'ESCALE pour les patients et leurs familles ?

Mme Catia Boyard : L'un des principaux avantages

est la centralisation des soins, permettant aux familles de rencontrer tous les spécialistes au même endroit. Cela est bien plus pratique que de devoir se déplacer dans différentes structures pour chaque consultation ; cela permet un suivi global et cohérent.

Mme Anne Berruyer : La présence simultanée de différents professionnels de santé permet des échanges directs et transparents avec les familles. Par exemple, lors d'une décision de chirurgie, nous pouvons immédiatement discuter des implications pratiques, ce qui rend les décisions plus claires et mieux acceptées. Cette collaboration, incluant les familles, permet de mieux soutenir les patients et de rendre le parcours de soins plus fluide.

Quel est le retour des familles sur cette organisation ? Quels sont les bénéfices qu'elles perçoivent de cette approche coordonnée ?

Mme Anne Berruyer : Les retours sont généralement très positifs. Nous



Mme Catia Boyard
Infirmière
coordinatrice

La confiance entre les familles et les équipes soignantes est essentielle pour assurer un suivi optimal des enfants atteints de SMA.

entretenons de nombreux échanges avec les familles, par mail ou en personne, et devenons souvent leur principal point de contact et référent. Les familles apprécient notre connaissance des besoins spécifiques des patients et notre capacité à trouver des solutions adaptées aux différentes situations auxquelles elles peuvent être confrontées. Ce sont des liens de confiance qui se tissent dans la durée.

Mme Catia Boyard : Nous veillons à rester flexibles et disponibles, ce qui permet aux familles de compter sur nous, et de faire équipe avec elles. Elles apprécient particulièrement notre capacité à adapter les rendez-vous au plus proche de leurs demandes.

POINT DE VUE/De la cadre de santé



L'ERGOTHÉRAPIE AU SERVICE DE L'INCLUSION SCOLAIRE et de la participation (1/2)

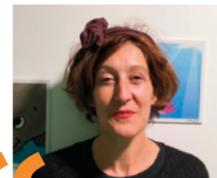
INTERVIEW / De l'ergothérapeute

Quelles sont vos principales missions auprès des enfants atteints de SMA au sein de l'ESCALE ?

Mme Aurélie Barrière : À l'ESCALE, nous suivons des enfants porteurs d'une SMA, de la naissance jusqu'à l'âge de 15 ans. Notre objectif général est de suivre ces enfants sur la base d'évaluations régulières, qu'elles soient fonctionnelles ou en lien avec

leurs occupations quotidiennes (toilette, habillage, repas, ...) pour comprendre leurs difficultés mais aussi l'importance qu'ils attachent à ces activités. Nous échangeons aussi avec les familles autour du domicile, du véhicule, des loisirs et modes de déplacement en général. Lorsque nous identifions des propositions susceptibles de les aider, nous organisons des essais avec la famille pour évaluer les différents dispositifs et affiner leurs besoins. Enfin, nous les accompagnons avec l'assistante sociale dans leur demande de financement auprès de la MDPH en justifiant le choix des équipements.

En termes de scolarité et de participation sociale, quelles sont vos principales interventions ?



Mme Aurélie Barrière
Ergothérapeute

Accompagner les enfants SMA vers l'autonomie et l'indépendance, c'est aussi prendre en compte leurs vœux, ce qui leur fait vraiment plaisir, ce qui fait sens pour eux.

Mme Aurélie Barrière : A chacune de nos rencontres, nous rediscutons avec l'enfant et sa famille de leur organisation au quotidien, aussi bien au domicile qu'à l'école. En effet, du fait de la croissance, les besoins de l'enfant et les attentes évoluent en permanence : un enfant scolarisé en classe de CP n'aura pas les mêmes besoins qu'un collégien. Nous devons

donc à chaque étape de la vie comprendre ce qu'il est nécessaire de mettre en place pour cet enfant. Pour la question du dialogue avec l'école, nous travaillons en lien étroit avec les enseignantes spécialisées. Une partie de notre travail est aussi d'informer les professionnels (AESH) des besoins, des difficultés spécifiques de l'enfant et d'accompagner ces professionnels présents au quotidien dans l'adaptation de l'environnement et des apprentissages. Notre accompagnement a également pour objectif de favoriser l'intégration de l'enfant dans son environnement humain incluant une amélioration de l'accessibilité.

Comment anticipez-vous les grandes étapes de la vie scolaire, comme par exemple l'entrée au collège ?

Mme Aurélie Barrière : Nous essayons toujours d'anticiper les transitions, sans brusquer ni les familles ni les enfants. Par exemple, si un enfant est trop fatigué pour écrire, nous réfléchissons à l'introduction d'un ordinateur bien avant qu'il n'entre au collège. Cela nous permet

de préparer la transition avec l'école, les parents et l'enfant, en évitant l'inattendu. De façon plus générale, grâce aux évaluations régulières, nous pouvons suivre de près l'évolution de l'enfant et ajuster nos recommandations pour anticiper les besoins et prendre en compte les traitements proposés et l'évolution de l'environnement de l'enfant.

Vous suivez également les enfants lors de leur passage à l'âge adulte. Comment se passe cette transition ?

Mme Aurélie Barrière : La transition vers l'âge adulte varie d'un enfant à l'autre. C'est une étape parfois compliquée qui demande une préparation en amont. En pédiatrie, les soins sont très encadrés et le suivi très régulier, alors que dans les services adultes, l'autonomie est davantage encouragée et le suivi moins fléché. Notre rôle est d'accompagner les jeunes à mettre en place des stratégies pour résoudre les problématiques qu'ils rencontrent afin de devenir plus autonomes. Cette transition implique aussi un changement de pers-



pective, avec des objectifs centrés sur la participation sociale, comme avoir une vie autonome, entretenir des amitiés, sortir, etc. C'est une période où on tisse des liens plus personnels avec les patients.

Vous avez également une activité de formation à la mesure de la fonction motrice (MFM). Pouvez-vous nous en dire davantage ?

Mme Aurélie Barrière : La MFM est une échelle d'évaluation de la fonction motrice⁴ développée en 2004 dans le service de l'ESCALE en lien avec des équipes internationales. Elle est validée pour tous les patients porteurs d'une pathologie neuromusculaire, mar-





L'ERGOTHÉRAPIE AU SERVICE DE L'INCLUSION SCOLAIRE et de la participation (2/2)

chants ou non-marchants, enfants et adultes. Utilisée régulièrement, elle nous permet de suivre l'évolution de la fonction motrice de façon précise et reproductible d'un patient par rapport à lui-même et par rapport à une norme. Étant fonctionnelle, elle nous donne des informations

importantes sur la façon dont le patient évolue dans son quotidien. Elle est de plus en plus utilisée dans les essais cliniques. Nous formons des kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens et médecins exerçant en centres hospitalier, CEM, SESSAD, SAMSAH à faire passer la

MFM.

Quels sont les nouveaux outils ou innovations technologiques qui vous aident dans votre travail auprès des enfants atteints de SMA ?

Mme Aurélie Barrière : Aujourd'hui nous sommes à un tournant dans nos pratiques avec l'arrivée des nouveaux traitements et des progrès moteurs qu'ils offrent. En parallèle se développent des aides techniques plus légères, innovantes pouvant être proposées aussi bien en pédiatrie que chez l'adulte. On peut citer par exemple les petits fauteuils et déambulateurs ultra-légers, les innovations grand public comme les trottinettes électriques, les petits quads, voiturettes électriques, etc. On dispose également d'aides tech-

niques de compensation du membre supérieur pour permettre de compenser la faiblesse, la fatigabilité et le défaut de force. Les propositions d'essais de ces différents matériels doivent être accompagnées et soutenues. Toutes ces innovations nous permettent de proposer différents modes de déplacement ou d'action en fonction de l'activité ou du moment de la journée. Nous avons aussi de nouveaux outils qui nous aident à récolter plus précisément les problématiques occupationnelles des patients, leur satisfaction, à comprendre comment agir

sur leur motivation pour s'engager dans leur parcours de soin.



Vous voulez en savoir plus sur la MFM (Mesure de Fonction Motrice), échelle développée dans le service de l'ESCALE ? Scannez ce QR code ou rendez-vous-directement sur le site internet : <https://mfm-nmd.org>

mFm
Mesure de Fonction Motrice



PROMOUVOIR L'ACTIVITÉ PHYSIQUE ADAPTÉE pour les enfants atteints de SMA (1/2)



Comment l'Activité Physique Adaptée s'inscrit-elle dans l'accompagnement des enfants atteints de SMA ?

Mme Léa Cuisinier : L'activité physique adaptée fait partie intégrante du suivi des patients SMA depuis plusieurs années à l'ESCALE. Suite à une prescription médicale, une évaluation est réalisée par un Kinésithérapeute et un En-

seignant en APA. Ce travail reflète la complémentarité entre ces deux professionnels concernés par le développement de l'activité, afin de mieux répondre aux objectifs de rééducation et de réadaptation fonctionnelle.

Comment la place de l'activité physique a-t-elle évolué dans le suivi des enfants atteints de SMA ?

Mme Marjorie Bernard : Historiquement, l'activité physique dans les maladies neuromusculaires, notamment la SMA, était peu valorisée, voire considérée comme potentiellement dangereuse. Cependant, la littérature a démontré le contraire, et avec l'arrivée de nouveaux traitements qui améliorent la qualité de vie et l'autonomie des enfants, l'activité physique est devenue une évidence¹. L'arrivée de Léa a initié l'intégration de l'activité physique à l'ESCALE, ce qui a

permis de structurer cet accompagnement, de surmonter les réticences et de sensibiliser les familles ainsi que les professionnels de santé à l'importance d'une pratique physique régulière et adaptée. C'est ainsi qu'en unissant nos compétences et nos expertises, la plateforme HandiBoost a vu le jour.

Vous mentionnez la création de la plateforme HandiBoost. Pouvez-vous nous en dire plus ?

Mme Léa Cuisinier : HandiBoost est une association que nous avons fondée pour promouvoir l'activité physique auprès des personnes atteintes de maladies neuromusculaires et plus largement pour toute personne présentant une maladie chronique ou un handicap. L'idée est de centraliser toutes les innovations, structures et connaissances sur un site

pour rendre l'activité physique accessible et visible par tous. La plateforme propose un annuaire des clubs et associations, des ressources scientifiques pour les professionnels, des témoignages et des outils comme le journal de suivi de l'activité physique pour les patients. L'objectif

est de sensibiliser à la pratique et de lever les freins qui subsistent encore aujourd'hui.

Comment se fait le lien entre kinésithérapie et APA dans le suivi des enfants ?

Mme Marjorie Bernard : L'activité physique est un élément essentiel de la



Mme Léa Cuisinier
Coordinatrice en APA

POINT DE VUE/ De l'enseignante en APA

L'activité physique adaptée permet non seulement de maintenir les capacités physiques des enfants atteints de SMA, mais aussi de renforcer leur participation et leur bien-être global.

Le premier retour que nous recevons est toujours « le plaisir ».

POINT DE VUE/ De la kinésithérapeute



PROMOUVOIR L'ACTIVITÉ PHYSIQUE ADAPTÉE pour les enfants atteints de SMA (2/2)

rééducation. Nous utilisons un langage commun, centré sur l'enfant et sa famille, pour définir des objectifs. Une fois ces objectifs établis, nous élaborons un programme adapté. L'accompagnement en APA vient en complément de la kiné, en favorisant la participation et le plaisir de l'enfant dans l'activité physique, ce qui contribue à sa progression sur le plan fonctionnel.

Comment évaluez-vous les

capacités des patients et développez-vous un programme adapté à chacun ?

Mme Marjorie Bernard : En kiné, nous réalisons des bilans sur le modèle de la CIF pour évaluer la fonction motrice, la participation et les besoins spécifiques. Léa, de son côté, mène des bilans en APA sous forme d'entretiens éducatifs partagés avec les familles et les jeunes enfants. Ces bilans permettent de co-construire des objectifs

en tenant compte des envies et des capacités de l'enfant. Il est primordial de partir des préférences de chaque enfant afin qu'il prenne plaisir à pratiquer l'activité physique, pour que celle-ci devienne régulière et pratiquée dans le quotidien. Ce bilan est essentiel pour surmonter les freins et adapter le programme en APA.

Quels sont les retours des patients et des familles après avoir intégré l'activité physique dans leur quotidien ?

Mme Marjorie Bernard : Les enfants nous disent qu'ils se sentent moins fatigués, qu'ils tiennent plus longtemps en classe ou qu'ils peuvent maintenant faire le trajet entre l'école et la maison sans aide par exemple. Les familles constatent aussi une amélioration des fonctions physiques de leur enfant, mais ce qui ressort le plus souvent, c'est l'impact posi-

tif sur la participation et le bien-être général.

Qu'en est-il des jeunes qui entrent dans la phase de transition vers l'âge adulte ? Cet accompagnement se poursuit-il ?

Mme Léa Cuisinier : La transition vers l'âge adulte est un nouveau défi. Nous avons monté un projet pilote pour étendre l'accompagnement en APA auprès des adultes présentant une maladie neuromusculaire, mais il est encore difficile de trouver suffisamment de ressources pour couvrir tous les besoins. Néanmoins, nous continuons à soutenir les jeunes durant cette phase de transition, en insistant sur l'intégration de l'activité physique dans leur quotidien et en les ac-

compagnant pour trouver des structures adaptées à leurs besoins, envies et capacités. Il est essentiel que l'activité physique devienne une habitude pour que ces jeunes continuent à en tirer les bénéfices à l'âge adulte.



Vous voulez en savoir plus sur l'association Handiboost ? Scannez ce QR code ou rendez-vous-directement sur le site internet : handiboost.fr





LE PARCOURS SCOLAIRE des enfants atteints de SMA

Pouvez-vous nous expliquer ce qu'est l'École Spécialisée des Enfants Malades (ESEM) et ses missions ?

Mr Franck Maltete : L'ESEM est une école publique dédiée à la scolarisation des enfants malades. Elle regroupe 17 enseignants spécialisés dans sept hôpitaux pédiatriques de la région lyonnaise. Notre mission principale est d'assurer la continuité du parcours scolaire de plus de 1600 enfants malades en évitant les ruptures. Nous travaillons au sein des hôpitaux et collaborons avec les écoles

des enfants pour adapter leur scolarité à leurs besoins spécifiques. Les enseignants de l'ESEM sont mis à disposition, sous convention, des établissements de santé. Ils ont suivi une formation spécifique d'un an pour se spécialiser et ils continuent à se former dans le cadre de leur mission de personne ressource.

En tant qu'enseignante spécialisée à L'ESCALE, quel est précisément votre rôle dans l'accompagnement des enfants atteints de SMA ?

Mme Emmanuelle Eglin : Mon rôle consiste à accompagner ces élèves dès leur identification par les médecins. Je parle ici « d'élèves » et non de « patients », car notre objectif est de faciliter leur parcours scolaire. Je rencontre donc les élèves et leurs familles, pour faire le point sur leur

scolarisation actuelle ou future. Mon travail consiste à identifier les besoins des élèves en lien avec leurs difficultés motrices ou cognitives, et à proposer des adaptations pédagogiques tout en collaborant étroitement avec les enseignants de leurs classes.

Quels sont les principaux défis que vous rencontrez dans l'accompagnement de ces enfants en milieu scolaire ?

Mme Emmanuelle Eglin : Le premier défi est de garantir que les besoins spécifiques de chaque enfant soient anticipés avant leur entrée à l'école. Cela inclut, par exemple, la demande d'un AESH (Accompagnant des Élèves en Situation de Handicap) ou l'aménagement des espaces de classe pour répondre à leurs contraintes motrices. Une autre difficulté est de favo-

POINT DE VUE/ De l'enseignante spécialisée

riser l'autonomie de l'enfant dans ses apprentissages, même s'il nécessite un accompagnement pour certaines tâches physiques. Le but est d'éviter de créer une dépendance excessive, afin que l'enfant puisse interagir et évoluer avec ses pairs de façon aussi naturelle que possible.

Comment se passe la collaboration avec les familles, les écoles et les équipes médicales pour accompagner les élèves atteints de SMA ?

Mme Emmanuelle Eglin : Nous collaborons étroitement avec les familles, les équipes éducatives et les équipes médicales. Tout est fait avec le consentement et l'implication des familles. Je participe régulièrement à des réunions pluridisciplinaires pour évaluer les besoins de chaque enfant et proposer les aménagements nécessaires. Les familles jouent un rôle clé dans la transmission des informations aux écoles, notamment à travers les comptes rendus que je leur

fournis, qui sont partagés avec les enseignants pour assurer la mise en place des adaptations pédagogiques.

Accompagnez-vous les enfants tout au long de leur scolarité ? Comment cela se déroule-t-il ?

Mme Emmanuelle Eglin : Oui, nous accompagnons les élèves à chaque étape clé de leur scolarité, comme l'entrée en maternelle, le passage au CP et l'entrée au collège. Mon rôle se termine en fin de CM2, où un enseignant spécialisé du secondaire prend le relais. Lors de ces moments charnières, nous réalisons un bilan pour nous assurer que les aménagements et les compensations sont adaptés et préciser les points d'appui et les limitations d'activité de l'élève. Nous restons attentifs aux besoins des familles tout au long de ce parcours pour ajuster les modalités de scolarisation en fonction de l'évolution des besoins de l'enfant.

Quels sont les bénéfices



Mme Emmanuelle Eglin
Enseignante spécialisée

Chaque point de vigilance identifié par un des membres de l'équipe pluri-disciplinaire va permettre d'améliorer la scolarisation de l'élève.

concrets que vous observez pour les élèves et leurs familles grâce à ce travail en synergie ?

Mme Emmanuelle Eglin : L'un des principaux bénéfices est la préparation anticipée des aménagements pédagogiques. Pour les familles, cela signifie qu'à la rentrée de leur enfant, tout est déjà organisé pour garantir un accueil optimal. Les enseignants, souvent inquiets à l'idée de gérer les besoins spécifiques de ces élèves, sont également rassurés par cette anticipation.



Mr Franck Maltete
Directeur de l'École Spécialisée des Enfants Malades

Notre mission principale est d'assurer la continuité du parcours scolaire de plus de 1600 enfants malades en évitant les ruptures.

POINT DE VUE/ Du directeur de l'École Spécialisée des Enfants Malades



DU GÈNE À LA QUALITÉ DE VIE

l'importance de la recherche intégrée sur la SMA

L'une des spécificités de l'ESCALE est l'intégration de la recherche au sein même du service. Pouvez-vous nous présenter cette équipe et ses activités ?

Dr Shams Ribault : L'ESCALE dispose en effet d'un pôle de recherche dédié aux maladies neuromusculaires réunissant des médecins, des attachés de recherche clinique et des chercheurs. Nous travaillons également en étroite collaboration avec l'INMG-PGNM (Institut NeuroMyoGène - Pathophysiology and Genetics of Neuron and Muscles) pour la recherche translationnelle. Cela nous permet d'explorer à la fois des approches cliniques et fondamentales que ce soit pour l'évaluation des thérapeutiques, le développement d'outils d'évaluation et l'étude de l'histoire naturelle dans les maladies neuromusculaires, dont la SMA.

Quel est le rôle de la recherche translationnelle dans le traitement des maladies neuromusculaires, notamment la SMA ?

Dr Arnaud Jacquier : Notre

travail consiste à développer des modèles cellulaires des maladies pour comprendre les mécanismes physiopathologiques à l'échelle cellulaire et moléculaire. Nous cherchons aussi à identifier de nouvelles causes génétiques et à explorer de nouvelles pistes thérapeutiques, que ce soit des thérapies géniques ou des traitements pharmacologiques classiques. Nous nous concentrons également sur la recherche de biomarqueurs circulants corrélés à l'évolution phénotypique des patients pour nous permettre d'évaluer la progression de la maladie ou l'efficacité de nouveaux traitements.

En ce qui concerne la SMA, quelles sont vos recherches les plus prometteuses actuellement ?

Dr Shams Ribault : Avec l'introduction des premières thérapies innovantes, nous observons de nouveaux phénotypes chez les patients⁵. Nous cherchons à caractériser ces phénotypes, tant sur le plan clinique que biologique. Ces

travaux nous permettent d'avancer dans l'évaluation de l'efficacité de ces thérapeutiques mais aussi dans la description de l'histoire plus tout à fait naturelle de la maladie et des nouveaux besoins des patients.

Dr Arnaud Jacquier : En effet, dans le cadre du projet de Recherche Hospitalo-Universitaire SMART, nous cherchons à identifier des composés susceptibles de lutter contre l'atrophie musculaire chez les patients traités par thérapies innovantes. À l'INMG, nous développons également de nouvelles approches thérapeutiques basées sur des



Dr Arnaud Jacquier
Chercheur en neurosciences

Travailler main dans la main entre chercheurs et cliniciens est essentiel pour faire avancer la connaissance et le traitement de la SMA.

POINT DE VUE/Du médecin MPR

nanovecteurs lipidiques similaires à ceux utilisés pour les vaccins, qui permettent le transport d'ARN-médicaments. Ces nanovecteurs constituent une approche prometteuse, car ils ne présentent pas de réactions immunitaires, contrairement aux thérapies géniques basées sur des vecteurs viraux⁶. Ainsi, l'administration répétée de ces nanovecteurs contenant l'ARN-médicament permettraient d'offrir une solution de thérapie génique durable pour le traitement des patients⁶.

Outre les approches thérapeutiques, vous travaillez également sur l'évaluation clinique des patients. Quels sont les outils que vous développez ?

Dr Shams Ribault : L'ESCALE a élaboré une échelle d'évaluation pour les maladies neuromusculaires, la mesure de la fonction motrice (MFM)⁴. Nous explorons plus finement ses propriétés statistiques et psychométriques dans plusieurs pathologies. Nous utilisons aussi d'autres outils techniques comme l'analyse quantifiée du mouvement. Nous cherchons également à aller au-delà de la fonction motrice en développant des outils pour évaluer tout ce qui contribue à la qualité de vie des patients enfants et adultes. Par exemple,

nous utilisons l'échelle Goal Attainment Scale (GAS), ou la Mesure du Rendement Occupationnel (MCRO) qui permettent de fixer des objectifs quantifiables et personnalisés, construits avec les patients, et de suivre leur progression au fil du temps.

Dr Arnaud Jacquier : En parallèle, à l'INMG, nous travaillons à identifier des biomarqueurs circulants que nous pourrions corrélater à ces marqueurs fonctionnels. Par exemple, les neurofilaments qui constituent les neurones sont libérés au cours de la mort cellulaire et peuvent être mesurés dans le sang. Au laboratoire, nous recherchons de nouveaux biomarqueurs, idéalement spécifiques des différentes catégories de neurones et à établir une corrélation avec l'évolution clinique des patients.

L'ESCALE organise régulièrement des rencontres entre les chercheurs et les patients. Quel est l'intérêt de ces échanges pour vous ?

Dr Arnaud Jacquier : Ces rencontres sont essentielles. En tant que chercheur, je travaille principalement sur les cellules des patients, mais je ne les rencontre que rarement. Pouvoir échanger directement avec eux est extrêmement motivant et donne du sens à



Dr Shams Ribault
Médecin MPR

Nous cherchons également à aller au-delà de la fonction motrice en développant des outils pour évaluer tout ce qui contribue à la qualité de vie des patients enfants et adultes.

notre travail. Nous leur expliquons comment leur don de cellules, parfois douloureux, contribue à atteindre nos objectifs de recherche. C'est un moment important pour nous comme pour eux.

Dr Shams Ribault : Nous essayons de systématiser ces échanges, notamment lors de l'inclusion des patients dans des protocoles de recherche. Cela permet de leur expliquer concrètement ce que nous allons faire avec leurs prélèvements et les avancées que cela pourrait permettre. Les patients et leurs familles sont souvent très volontaires pour participer à ces projets, et ces échanges créent un lien de confiance indispensable.

POINT DE VUE/Du chercheur en neurosciences



POINTS CLÉS À RETENIR :

- 1/ Prise en charge holistique :** L'**ESCALE** offre un accompagnement pluridisciplinaire, visant à optimiser le développement, l'inclusion scolaire et la participation des enfants atteints de SMA.
- 2/ Innovation médicale :** Dès le diagnostic, un parcours de soins coordonné et personnalisé permet un accès rapide aux thérapies, appareillages et aides techniques innovants, en parallèle des soins de rééducation.
- 3/ Activité physique adaptée (APA) :** Le centre intègre des programmes en APA permettant aux enfants de bénéficier d'une réadaptation et d'une rééducation fonctionnelle axées sur le plaisir, la mobilité et le renforcement de leurs capacités physiques.
- 4/ Recherche et formation :** L'**ESCALE** participe à la recherche de nouvelles thérapies et biomarqueurs, et propose des programmes de formation internationaux sur des outils d'évaluation de la motricité.
- 5/ Transition vers l'âge adulte :** Le centre prépare les adolescents SMA à une continuité des soins en les accompagnant vers les services adultes, pour une meilleure autonomie future.

RÉFÉRENCES :

- 1/ PNDS – Amyotrophie spinale infantile. Décembre 2020.
- 2/ Rovira-Moreno E, *et al.* The diagnosis communication process in spinal muscular atrophy: A cross-cutting view of the new challenges facing the therapeutic era. *Genetics in Medicine Open*. July 2023;1(1):100825.
- 3/ Bagga P, *et al.* Diving into progress: a review on current therapeutic advancements in spinal muscular atrophy. *Front. Neurol.* 2024;15:1368658.
- 4/ Bérard C, *et al.* La Mesure de Fonction Motrice, une échelle validée pour les MNM. *Les cahiers de myologie*. N2 Avril 2010.
- 5/ Tizzano EF, *et al.* Spinal muscular atrophy: A changing phenotype beyond the clinical trials. *Neuromuscul Disord.* 2017 Oct;27(10):883-889.
- 6/ Saad F, *et al.* Duchenne Muscular Dystrophy Gene Therapy. *Curr Gene Ther.* 2024;24(1):17-28.

ACTUALITÉS SMA

- Retrouvez tous les temps forts de l'événement SMA
- Connect en replay !
- Scannez le QR code pour accéder directement à la vidéo.



Pour plus d'informations
sur RARE à l'écoute,
société d'édition numérique

Contact : Virginie DRUENNE,
ambassadrice de RARE à l'écoute
E-mail: virginie@rarealecoute.com
Tél : 06 22 09 49 19



VOTRE PROCHAIN NUMERO
BIENTÔT DISPONIBLE