



HYPOPHOSPHATASIE EUROPE

1242 Route des granges – 74130 Contamine-sur-Arve

www.hypophosphatasie.com

E-Mail : contact@hypophosphatasie.com

TROUBLES DE L'ORALITÉ ALIMENTAIRE UNE MAMAN D'UN JEUNE GARÇON ATTEINT D'HYPOPHOSPHATASIE TÉMOIGNE

Qu'est-ce que l'hypophosphatasie ?

L'hypophosphatasie est une maladie génétique rare due à une diminution ou à l'absence de l'activité de l'iso-enzyme phosphatase alcaline (TNSALP) créée dans le foie, l'os, le rein et le cerveau. Cette enzyme a pour fonction, entre autres, de dégrader lors d'une réaction chimique un composé, le pyrophosphate inorganique. Sans l'enzyme (ou en quantité insuffisante), le pyrophosphate inorganique s'accumule hors des cellules, **empêchant ainsi la fixation du calcium et donc la bonne minéralisation des os et des dents.**

Les formes très sévères, rares et parfois létales, se manifestent par une déminéralisation majeure du squelette parfois visible *in utero*. Cependant, pour la grande majorité des enfants atteints, l'extrême variabilité des signes cliniques va de l'hypotonie, la déshydratation, le retard de croissance à la chute précoce des dents temporaires (de lait) puis, éventuellement, plus tard des dents permanentes.

L'hypophosphatasie, dans ses formes modérées, touche également et quel que soit leur sexe, des adultes et ce, parfois tardivement. **Les signes cliniques peuvent être squelettiques, musculaires, rhumatologiques, dentaires ou rénaux et donc affecter sensiblement la mobilité.**

En Europe, l'incidence des formes sévères a été estimée à 1 cas sur 300.000 sur la base du diagnostic moléculaire. Ainsi, **en France, le nombre de patients actuellement connus (et principalement concernés par une forme sévère) se situe entre 80 et 100.**

À noter : depuis début 2018, certains malades (formes très sévères à sévères) peuvent bénéficier **d'un premier traitement par remplacement enzymatique** qui retarde et soulage les effets de la maladie mais ne la guérit pas.

Quel était le contexte ?

Dès sa naissance (il y a 4 ans), mon enfant, atteint d'une hypophosphatasie dans sa forme la plus sévère, a été hospitalisé en service de réanimation au Centre Hospitalier de Chambéry puis au Centre Hospitalier Universitaire de Grenoble, avec un pronostic vital engagé. Pour pallier les gros troubles respiratoires qu'il rencontrait, il a été trachéotomisé et ventilé. Une gastrostomie a également été pratiquée : **il n'a donc jamais été alimenté par la bouche.** Face à l'urgence vitale, aucun des professionnels de santé qui l'ont pris en charge ne se sont, alors, inquiétés des troubles de l'oralité que ce contexte médical pouvait, à terme, entraîner et ce, pendant des mois. **Durant sa première année de vie, il n'a donc jamais été vu par une orthophoniste ou un médecin spécialisé dans les troubles alimentaires alors même que ceux-ci exerçaient sur place.**

La conséquence de cet état de fait a été qu'il a manifesté, assez rapidement, **d'importants troubles de l'oralité tels une impossibilité de lui toucher le visage ; des troubles sensoriels importants (n'apportait rien à sa bouche, ni jouet ni aliment, ne touchait rien du bout de ses doigts ou de ses pieds comme la pâte à modeler, ou mettre les pieds nus au sol carrelage ou pelouse...), des haut-le-cœur permanents, une impossibilité de l'alimenter par la bouche face à son refus total.**

Pendant deux ans, nous l'avons exclusivement alimenté via une sonde de gastrostomie et, tant bien que mal, avons tenté de faire face comme nous le pouvions (je pense que le fait d'être infirmière m'a aidée). Une orthophoniste en libéral venait à la maison une fois par semaine, mais cela ne le faisait pas évoluer. Et puis, je trouvais que cela n'avait pas de sens : elle était là, très ponctuellement, pendant une heure alors que nous, nous étions avec notre fils 24 h/24h. Je la sentais complètement dépassée. Dans ces conditions, comment pouvait-elle nous aider ?

www.hypophosphatasie.com

En France, membre de



Siège social : 16, rue Barbanègre – 68330 HUNINGUE
Association loi 1907 inscrite au Tribunal d'Instance de Huningue
Vol. 23 Folio N°41 / N° SIRET 494 079 189 000 10

En Europe, membre de



Malgré l'évocation régulière des difficultés liées à la sonde que nous rencontrions (**le gavage diurne et nocturne ne permettait pas de déclencher chez mon fils la sensation de faim ; les nausées et vomissements induits par les gavages étaient récurrents et provoquaient brûlures et douleurs au niveau de la gorge**), il n'a jamais été possible, en France, de nous faire entendre et comprendre des professionnels de santé auxquels nous nous adressions. En effet, lors de nos rendez-vous médicaux au CHU de Grenoble ou même à l'hôpital Necker-Enfants-Malades (pourtant centre de référence de l'hypophosphatasie), les troubles alimentaires étaient à peine survolés, tant des problèmes médicaux plus importants prenaient tout le temps de la consultation.

À force de recherches, nous avons trouvé fin 2017, en Autriche, un stage de 2 semaines totalement innovant (méthode Notube) destiné à aider notre fils à s'alimenter par la bouche, tout en accompagnant les parents désemparés que nous étions. Ce stage assez coûteux n'était pas, en France, remboursé par la Sécurité Sociale (aujourd'hui des aides sont possibles). C'est donc grâce à l'aide de Hypophosphatasie Europe que nous avons pu le financer. Depuis ce stage, notre fils a progressé : il s'alimente par la bouche, même si cela reste difficile au quotidien, puisque l'hypophosphatasie occasionne d'importantes pertes dentaires, et donc des difficultés à mâcher. Force est de constater que notre famille ne s'est jamais sentie soutenue par son équipe médicale ; Il aura fallu cette équipe autrichienne pour trouver l'écoute et le soutien dont nous avons besoin, et dont le savoir-faire et le professionnalisme ont radicalement changé la vie.

Même si je conviens que dans les cas extrêmes comme celui qu'a connu notre fils, la priorité doit aller à des soins plus vitaux, il n'en reste pas moins que si ces troubles de l'oralité n'avaient pas été négligés et avaient pu être anticipés et pris en charge plus rapidement par des professionnels qui maîtrisent ces questions, nous aurions connu beaucoup moins d'angoisses et de difficultés dans le processus d'apprentissage de l'alimentation.

Quel ressenti des parents face à cette thématique ?

Les familles sont très isolées et angoissées face aux troubles de l'oralité de leur enfant. Si les enfants porteurs d'une maladie rare sont effectivement suivis par un grand nombre de médecins (chacun se concentrant sur la partie qui le concerne), le côté alimentaire est, quant à lui, bien souvent mis de côté dès lors qu'il est porteur d'une sonde de gastrostomie. En effet, ce qui est important pour eux c'est que l'apport alimentaire régulier n'altère pas la courbe de poids, et que les apports nutritionnels quotidiens soient respectés. Une solution de facilité en somme ! Mais qu'en est-il si on veut se débarrasser de la sonde ?

Dans ce cas, les troubles alimentaires sont psychologiquement très lourds à gérer au quotidien pour les parents. Manger est primordial, c'est la survie... Or, certains enfants ne peuvent pas manger ou refusent de manger à cause de leurs difficultés, Bien souvent, **il faut apprendre à accepter que notre enfant soit différent** sur cet aspect alimentaire si anodin pour tout un chacun ; **il existe un fort sentiment d'exclusion** (trouver un endroit calme sans stimulation extérieure, temps du repas toujours très long). Il faut aussi **faire face à un regard extérieur souvent culpabilisant** de la famille ou de la société (mais qu'est-ce que cette maman qui n'arrive pas à donner à manger à son fils ?) ; **Il faut aussi devenir un « expert en nutrition »** et accepter la lourdeur des préparatifs. Manger n'est plus un plaisir, mais un problème « médical » qui demande **des compétences mathématiques** (tout doit être mesuré, pesé, analysé : nombre de calories et apport nutritionnel de chaque aliment, la courbe de poids notée quotidiennement...), **une patience à toute épreuve** : trouver, trois fois par jour, motivation, stimulation, ingéniosité pour donner envie à son enfant de manger est une vraie gageure, et **un accompagnement et un soutien de tous les instants !** Manger n'est plus un moment de partage, de plaisir et de convivialité familiale, mais plutôt **une arène où les angoisses se focalisent et où le challenge est chaque jour plus difficile à relever !**

www.hypophosphatasie.com

En France, membre de



Siège social : 16, rue Barbanègre – 68330 HUNINGUE
Association loi 1907 inscrite au Tribunal d'Instance de Huningue
Vol. 23 Folio N°41 / N° SIRET 494 079 189 000 10

En Europe, membre de



Quels problèmes rencontrés et axes d'amélioration à apporter ?

- 1/ **Les centres de référence spécialisés « maladies rares » n'ont pas encore intégré les troubles de l'oralité alimentaire dans leur protocole de prise en charge et de suivi.**
Ils doivent pouvoir intégrer cet aspect des choses dans leur consultation pluridisciplinaire. Informer les parents sur les risques et les façons d'y remédier, les orienter vers des professionnels compétents (hospitaliers ou en libéral) et faciliter l'accompagnement de l'enfant et des parents dans le processus d'acquisition des apprentissages.
- 2/ **L'absence de suivi des enfants atteints d'une maladie rare porteur d'une sonde de gastrostomie**
Le passage d'une alimentation par sonde à une alimentation « normale » n'est pas anticipé, ni préparé. Comment peut-on espérer avoir un enfant qui parvienne à manger seul s'il n'a jamais expérimenté la sensation d'avoir faim et s'il n'a pas appris à mâcher, à mastiquer, à déglutir ? **Le processus de retour à l'alimentation normale doit pouvoir être proposé aux parents, en amont de l'arrêt de la sonde (quoi faire ? à qui s'adresser ? comment financer ?).**
- 3/ **Des délais d'attente pour avoir un suivi spécialisé beaucoup trop longs**
Dans certaines régions, **il faut parfois attendre plus d'un an pour avoir un suivi par un orthophoniste libéral, y compris pour faire un premier bilan !** Il est également difficile de trouver des orthophonistes ou kinésithérapeutes spécialisés dans les troubles de l'oralité. À noter aussi que les CAMSP ou SESSAD ont également des listes d'attente d'une année parfois.
- 4/ **La difficulté, pour les parents, de bien appréhender la façon la plus pertinente et efficace de faire prendre en charge son enfant par des intervenants extérieurs**
Difficile parfois de s'y retrouver dans les différentes spécialités. De même, quelle est la bonne fréquence d'intervention ? Comment savoir aussi s'il vaut mieux aller en cabinet ou faire venir au domicile ? Autant de questions que se posent les parents sans trop savoir y répondre et dont ils mériteraient d'être soulagés...
- 5/ **La difficulté, pour les intervenants médicaux gravitant autour de l'enfant, de travailler en réseau**
Dans le contexte de maladie rare, et indépendamment des consultations à l'hôpital, de nombreux intervenants extérieurs sont appelés à prodiguer au quotidien des soins à l'enfant (orthophoniste, kinésithérapeute, psychométricien, ergothérapeute, etc.). Bien souvent, et alors même qu'ils interviennent tous dans la même zone géographique, ils ne parviennent pas à travailler en synergie, ni à coordonner leurs informations et déplacements.
Il en résulte un manque de cohésion d'équipe préjudiciable au bien-être de l'enfant et une forte charge mentale pour les parents qui doivent prendre les rendez-vous, rappeler X fois le contexte et servir d'intermédiaires entre eux.
- 6/ **La difficulté pour les parents concernés par ces questions d'acquiescer les bons réflexes, les bonnes méthodes...**
Le stage que nous avons fait en Autriche nous a montré combien **l'aspect « ergonomie de l'endroit où l'on mange » et la façon dont le repas était présenté à l'enfant, dans un cadre calme et rassurant, pouvaient avoir toute son importance et faire la différence...**
La question est **comment permettre aux parents d'avoir accès à ces informations ?** Quels professionnels les parents ont à leur disposition pour venir analyser, à domicile, la façon dont l'enfant et sa famille mangent et les accompagner sur certains axes d'amélioration ? Nous savons aujourd'hui qu'il ne s'agit pas seulement d'une question de position de l'enfant à table. Il faut aussi étudier comment se comporte l'ensemble de la famille lors d'un repas ; comment l'enfant est positionné l'enfant dans cet ensemble ; quelle alimentation lui est présentée et sous

quelle forme ; ce que mange les autres membres de la famille ; dans quel laps de temps ; et avec quelle attitude...

Il me paraît donc essentiel de faire attention au rôle des parents : pour ma part, je ne me suis véritablement senti une maman donnant à manger à son enfant que lorsque celui-ci a eu deux ans (au moment où l'équipe Notube m'a donné ma place de mère et non celle d'une infirmière qui sonde son enfant).

Nadège Rallu-Planchais,
Présidente de l'Association HYPOPHOSPHATASIE EUROPE

Témoignage établi le 21 janvier 2020 pour servir de retour d'expérience et favoriser l'échange au cours des Journées d'information et d'échanges autour de l'oralité alimentaire, organisées les 24 et 25 janvier 2020 par la Filière FIMATHO.

www.hypophosphatasie.com

En France, membre de



Siège social : 16, rue Barbanègre – 68330 HUNINGUE
Association loi 1907 inscrite au Tribunal d'Instance de Huningue
Vol. 23 Folio N°41 / N° SIRET 494 079 189 000 10

En Europe, membre de

