



FIMATHO

Filière des maladies rares abdomino-thoraciques

LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE

COMPRENDRE ET ACCOMPAGNER



GUIDE PRATIQUE À DESTINATION DES PARENTS



LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE

Comprendre et accompagner

// Chers parents,

L'objectif de ce livret est de vous accompagner au mieux dans votre parcours et celui de votre bébé à qui vient d'être diagnostiquée une hernie de coupole diaphragmatique. Il contient des informations et des repères généraux concernant cette pathologie et sa prise en charge.

Toutefois, les repères proposés ici ne sont que des indicateurs puisque chaque enfant est unique et qu'il chemine à son propre rythme.

Nous avons rédigé ce livret à plusieurs voix afin d'utiliser au mieux notre complémentarité entre parents et professionnels de santé.

Le soutien de parents ayant également vécu la naissance d'un enfant avec une hernie de coupole diaphragmatique peut parfois être très aidant. C'est pourquoi, si vous le désirez, l'APEHDia (Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique) se tient à votre disposition pour vous aider et vous accompagner.

Les équipes soignantes médicales, paramédicales et psychosociales sont là pour prendre soin de vous et de votre enfant ; elles sont vos interlocutrices et resteront disponibles à tout moment.

La prise en charge des enfants touchés par cette maladie rare est assurée par les Centres de Référence et de Compétence qui ont pour mission d'accompagner, d'organiser au mieux et de faire progresser la qualité des soins apportés à votre enfant et la recherche sur la maladie.

Nous restons disponibles les uns et les autres pour toute remarque ou question de votre part. //

*Le Centre de Référence de la Hernie de Coupole
Diaphragmatique, votre Centre Hospitalier,
l'APEHDia*



Dans tout le livret, les astérisques (*) renvoient au lexique en pages 30 et 31.



Sommaire



**QU'EST-CE QUE LA HERNIE
DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE ?** P4



**COMMENT SE PASSE
LE SUIVI DE LA GROSSESSE ?** P8



**QUE VA-T-IL SE PASSER
À LA NAISSANCE ?** P12

**LES SOINS APPORTÉS À VOTRE ENFANT
DURANT SON SÉJOUR À L'HÔPITAL** P16



**RETOUR À DOMICILE
ET SUIVI À LONG TERME** P20

**QUELLES AIDES POUR VOUS
ET VOTRE BÉBÉ ?** P24

LEXIQUE P30



QU'EST-CE QUE C'EST ?

Le diaphragme est un muscle qui sépare le thorax de l'abdomen ; il est impliqué dans le processus de la respiration. **La HCD* correspond à un défaut de fermeture du diaphragme lors du développement du fœtus *in utero****. Le diaphragme n'est pas totalement fermé et ne sépare donc pas correctement le thorax de l'abdomen. Cette ouverture ou orifice permet à une partie des viscères abdominaux (intestins, estomac, foie...) de migrer de l'abdomen vers le thorax.

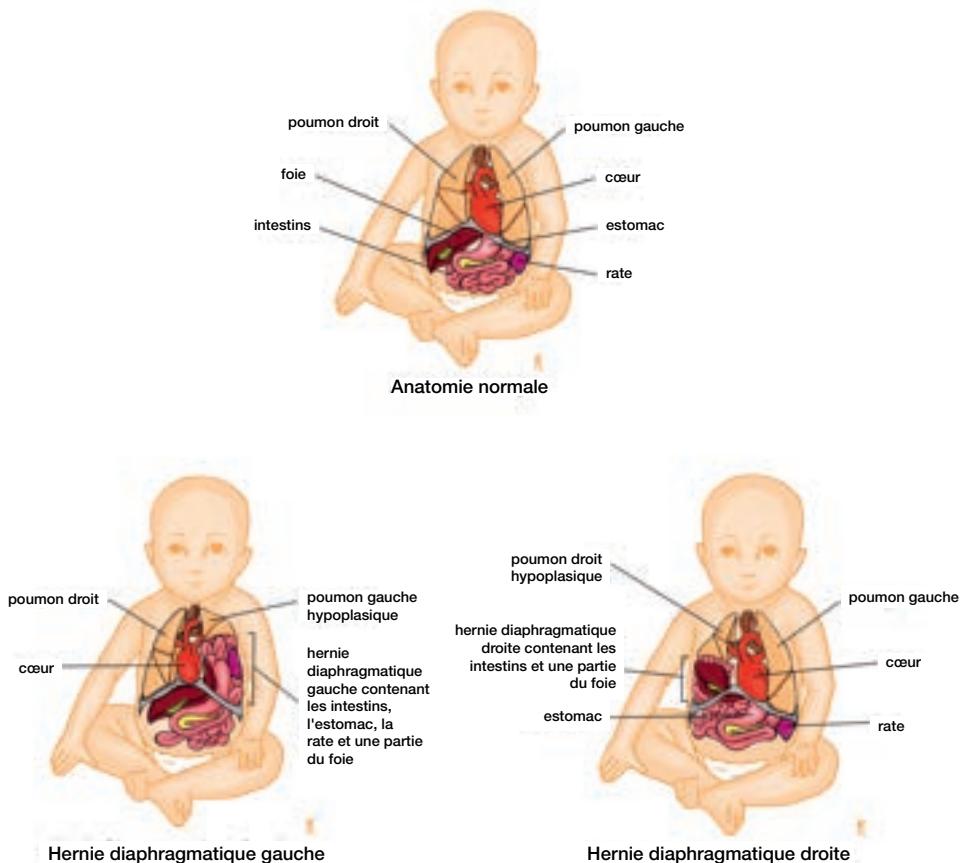


Figure 1 : schémas représentant l'anatomie abdomino-thoracique normale d'un bébé (en haut), celle d'un bébé avec une HCD* gauche (en bas à gauche) et celle d'un bébé avec une HCD* droite (en bas à droite) (Dessins de Mathieu Rouy)

Dans la majorité des cas, la hernie touche un seul côté du diaphragme (hernie située à gauche ou plus rarement à droite). Le développement général du bébé est le plus souvent normal et n'est pas modifié par la présence de la hernie. Seul le développement des poumons est perturbé avec une atteinte plus importante du poumon du côté de la hernie. Les poumons sont donc plus petits, on parle d'hypoplasie pulmonaire. Les poumons peuvent aussi présenter des anomalies de fonctionnement, ce qu'on appelle l'hypertension artérielle pulmonaire. La sévérité de l'atteinte pulmonaire peut être très variable d'un individu à l'autre et ne se manifestera qu'au moment de la naissance.

Les cas de HCD* sont très différents les uns des autres et les informations contenues dans ce livret ne peuvent rendre compte de la diversité de toutes les situations possibles. Plusieurs facteurs influencent le degré de sévérité de la hernie et bien que chaque cas soit unique, grâce à la prise en charge des soins organisée autour de la HCD* en France, on peut dire qu'entre 60 et 70 % des nouveau-nés touchés par cette pathologie sévère et complexe survivent. La majorité d'entre eux deviennent des enfants, des adolescents et des adultes qui bénéficient d'une qualité de vie satisfaisante à très satisfaisante.

QUAND ET COMMENT DIAGNOSTIQUE-T-ON LA MALADIE ?

La malformation est le plus souvent décelée avant la naissance (80 % des cas) mais peut également être découverte à la naissance ou peu de temps après (20 % des cas).

Pendant la grossesse, la découverte se fait à l'échographie, par la visualisation des organes abdominaux anormalement présents dans le thorax.

QU'EST-CE QUE C'EST ?

DES SOINS ET UN SUIVI ADAPTÉS À CHAQUE ENFANT

La hernie de coupole diaphragmatique se présente sous différentes formes, de gravité variable, en fonction notamment de la quantité des organes présents dans le thorax, de la taille du poumon directement impacté par la présence de la hernie, et de la précocité du diagnostic.

À la naissance, la HCD* peut être la cause de troubles globalement sévères, pouvant mettre en péril la survie du nouveau-né. Une fois les fonctions cardiaques et respiratoires stabilisées, votre bébé est opéré. Il bénéficie ensuite d'un suivi attentif de la part de l'équipe médicale. La durée de séjour à l'hôpital est plus ou moins longue selon les cas, et dépend notamment du rétablissement du système cardio-respiratoire, des facilités de mise en route des fonctions digestives et des capacités à s'alimenter de l'enfant.

De retour à la maison, le bébé puis l'enfant bénéficie d'un suivi médical régulier. En effet, votre médecin référent de la hernie sera attentif à certaines complications pouvant se présenter ou non, afin de détecter ces troubles de façon précoce et de proposer des traitements adaptés.





COMMENT SE PASSE LE SUIVI DE LA GROSSESSE ?

Le diagnostic* de la hernie de coupole diaphragmatique a été posé chez le fœtus à l'échographie. Le plus souvent, il est suspecté lors d'une des échographies de dépistage puis confirmé par une échographie effectuée dans un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN*).

Une fois le diagnostic* posé et expliqué, il est important de tenter d'évaluer la sévérité de la HCD* qui touche votre enfant et d'en déterminer le pronostic*. En effet, certaines formes ont un très bon pronostic et d'autres peuvent avoir un pronostic plus réservé.

Afin d'évaluer la sévérité de la HCD*, **un certain nombre d'examens seront réalisés :**

- **une amniocentèse*** permettant d'étudier les chromosomes* de votre bébé (Caryotype* ou CGH Array*) ;
- **une ou plusieurs échographies** recherchant des anomalies des autres organes (cœur, cerveau, membres...) ;
- une évaluation précise par échographie du **volume pulmonaire (LHR o/a*)** qui sera également mesuré par **IRM***. Les HCD* gauches ont globalement un meilleur pronostic que les droites, même si certaines HCD* droites ont un très bon pronostic ;
- une évaluation précise par échographie de la **position de l'estomac et du foie**. Si le foie est présent dans la cage thoracique, le pronostic sera moins bon que s'il était resté dans l'abdomen. Si l'estomac reste positionné dans l'abdomen, c'est un facteur de bon pronostic.

Le LHR o/a (Lung Over Head Ratio observé/attendu) correspond à une estimation du volume du poumon exprimée en pourcentage par rapport au volume attendu pour l'âge gestationnel au moment de l'échographie.

Tous ces éléments sont pris en compte pour évaluer le pronostic de votre bébé à court et moyen terme.

Cependant, il faut savoir que - avant la naissance - les poumons sont remplis de liquide et ne fonctionnent pas comme ils vont le faire après la naissance au contact de l'air. Ainsi, malgré toutes les mesures que l'on peut effectuer sur les poumons en prénatal, nous ne savons pas encore prédire de façon très précise comment s'adaptera votre bébé à la naissance.

Pour certaines formes sévères, les médecins du CPDPN* qui vous suivent peuvent vous proposer de poser dans la trachée du fœtus, in utero, autour de 30 semaines d'aménorrhée, un ballonnet qui va permettre au poumon de grossir. À ce jour (juillet 2019), cette technique est encore en cours d'évaluation et il n'est pas possible d'en bénéficier en dehors d'essais cliniques.

Lorsqu'il existe une anomalie chromosomique, des anomalies d'autres organes s'ajoutant à la HCD* ou un volume pulmonaire particulièrement faible, une interruption médicale de grossesse peut être envisagée, sur avis concerté de tous les professionnels et des parents. La loi française autorise en effet à interrompre une grossesse, quel que soit le terme, lorsque le fœtus présente une anomalie d'une particulière gravité, considérée comme incurable au moment du diagnostic*.

En cas de mauvais pronostic, les futurs parents peuvent choisir de poursuivre la grossesse et d'accueillir leur enfant qui sera immédiatement pris en charge. Si le pronostic se confirme très mauvais après la naissance, l'enfant pourra alors être accompagné vers le décès.

Quelle que soit votre décision, le rôle du CPDPN* et des équipes pédiatriques est de vous accompagner tout au long du parcours de soins.

Le déroulement de la grossesse des mamans d'enfants porteurs de HCD* peut être normal. Le suivi s'effectue de manière rapprochée, dans un centre spécialisé (Centre de référence ou de compétence, voir page 29). Comme pour toutes les autres mamans, l'accouchement peut se déclencher naturellement ou être médicalement programmé.

LA GROSSESSE





QUE VA-T-IL SE PASSER À LA NAISSANCE ?

À la naissance, votre enfant sera tout de suite intubé* de façon à lui apporter une assistance respiratoire. Il sera ensuite transféré dans le service de réanimation-néonatalogie où tout sera fait pour lui apporter les soins adaptés.

En effet, cette première période d'adaptation à la vie est parfois critique et une prise en charge spécialisée est nécessaire. Des capteurs permettront de surveiller son rythme cardiaque, sa respiration, sa tension artérielle, etc.



L'objectif des soignants à cette étape sera de surveiller et de stabiliser les fonctions vitales de votre bébé afin qu'il puisse tolérer une intervention chirurgicale nécessaire pour remettre en place le contenu de l'abdomen et refermer l'orifice présent dans le diaphragme. Cette période dure généralement moins de 3 jours, mais peut se prolonger dans certaines situations.

OPÉRATION DE LA HERNIE

L'intervention chirurgicale permet de replacer les viscères dans l'abdomen et de fermer l'orifice diaphragmatique.

D'un enfant à l'autre, la taille de l'orifice diaphragmatique est variable, pouvant aller d'un petit trou à une quasi-absence du diaphragme (agénésie* du diaphragme). Un orifice de petite taille se referme au moyen de sutures simples, les plus grands nécessitent l'utilisation de patchs prothétiques* ou plus rarement l'utilisation d'un autre muscle.

L'opération peut être faite au niveau de l'abdomen ou du thorax.

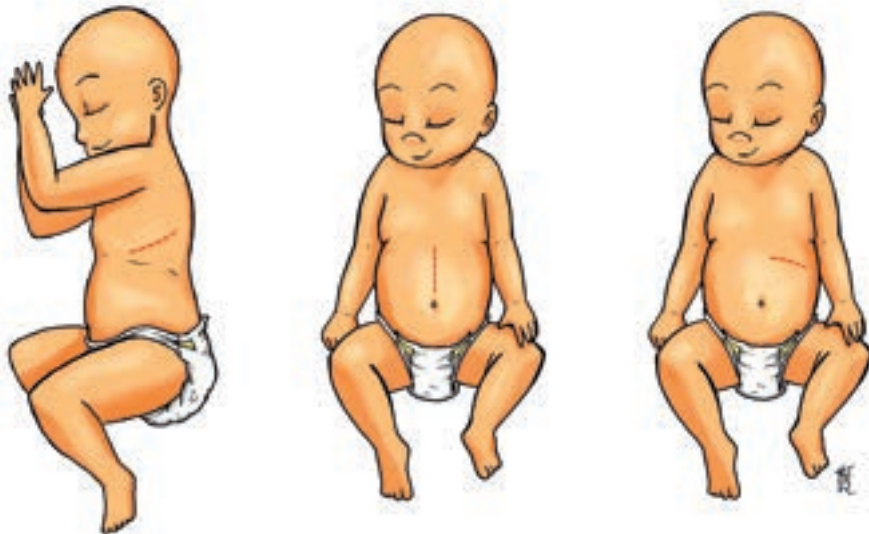


Figure 2 : Schéma indiquant l'emplacement des incisions pratiquées par les chirurgiens pour opérer la hernie de coupole diaphragmatique des nouveau-nés. L'opération peut être faite par voie thoracique (à gauche), par voie abdominale médiane (au centre) ou sous costale (à droite). (Dessins de Mathieu Rouy)

L'opération ainsi réalisée laissera le plus souvent une cicatrice classique, mais certaines formes peu sévères de HCD* peuvent bénéficier d'une chirurgie ne laissant que de toutes petites cicatrices (thoracoscopie*).

Comme toute chirurgie, cette intervention peut provoquer des complications (qui sont plus fréquentes dans les formes sévères) notamment un épanchement* dans le thorax pouvant nécessiter la pose d'un drain*, plus rarement une occlusion intestinale* ou une infection.

Le diaphragme étant un muscle sollicité à chaque respiration, une récurrence de la hernie diaphragmatique est possible (environ 17 % des nouveau-nés opérés).

La taille de l'orifice diaphragmatique est un des facteurs pronostiques de la HCD* : plus l'orifice est grand, plus le risque de difficultés ultérieures est important.

LA NAISSANCE





LES SOINS APPORTÉS À VOTRE ENFANT DURANT SON SÉJOUR À L'HÔPITAL

Suite à la chirurgie, même si les organes ont été « remis en place », il est important que les soignants suivent la manière dont le corps de votre bébé se réadapte à ce « retour à la normale ». Ils vont être plus particulièrement attentifs au bon fonctionnement des poumons, du cœur et de l'intestin.

SURVEILLANCE DES FONCTIONS VITALES

Dans un premier temps, **les médecins s'assurent que le passage du sang dans les poumons se fait bien** et qu'il n'y a pas d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP*). C'est un élément très important à surveiller car cette HTAP* peut aller jusqu'à provoquer une défaillance cardiaque*.

En parallèle, ils vont suivre comment s'adaptent les poumons à l'espace qu'ils peuvent maintenant occuper, et s'assurer de leur bon fonctionnement et de leur bon développement.

Ce suivi général de la respiration est important, c'est lui qui permettra de définir le moment où votre enfant pourra bénéficier d'une aide plus légère voire de se passer d'assistance respiratoire.

L'ALIMENTATION

La mise en route de l'alimentation et de la digestion est surveillée de près car le système digestif a été perturbé par la présence de la hernie et par l'intervention chirurgicale. **Les médecins vont être attentifs à la façon dont votre nouveau-né va se nourrir au fil du temps.** Au cours des premiers jours de vie, votre enfant sera très probablement nourri par perfusion* et/ou par sonde gastrique*. Par la suite, si son état respiratoire le permet, il lui sera proposé de téter. Les médecins évaluent alors ses capacités à se nourrir seul, et si son apport alimentaire journalier est insuffisant, un complément lui sera apporté par sonde gastrique* ou via une gastrostomie*.

L'ALLAITEMENT

Si vous avez un projet d'allaitement maternel, sachez que cela est possible dans le cadre de l'hospitalisation de votre enfant. **L'allaitement maternel est recommandé pour ses bienfaits**, en particulier pour les enfants nés avec une HCD* (diminution des risques de maladies virales respiratoires et digestives).

Votre lait pourra être donné par la sonde dès la mise en place de celle-ci. Vous ne pourrez pas donner le sein tout de suite et il faudra stimuler la montée de lait avec un tire-lait.

Dès que l'état de santé de votre enfant le permettra, le personnel vous aidera pour une première mise au sein.

Si vous n'avez pas pu vous procurer un tire-lait avant la naissance, votre sage-femme à la maternité vous fera une ordonnance pour en louer un en pharmacie ou auprès de sociétés de location spécialisées. La location de ce matériel est prise en charge par la sécurité sociale et votre mutuelle.

Si vous ne pouvez pas ou ne souhaitez pas allaiter, du lait de don d'autres mamans peut parfois être utilisé dans un premier temps. Il existe aussi des laits artificiels pouvant très bien convenir aux besoins de votre bébé.

PRÉSENCE PARENTALE

Dans les unités de néonatalogie, votre présence auprès de votre bébé sera encouragée autant que possible. L'attention, l'affection et le réconfort que vous pourrez vous-même apporter à votre bébé (par exemple par la réalisation du peau à peau dès que ce sera possible) représenteront pour lui un soutien essentiel durant tout le temps de sa convalescence.

En fonction de l'importance de la hernie et de l'évolution des différents paramètres vitaux (respiratoires, cardiaques, digestifs, nutritionnels, alimentaires), **le séjour à l'hôpital de votre enfant après sa naissance peut être plus ou moins long (de quelques semaines à plusieurs mois) et nécessitera l'intervention de plusieurs spécialités de professionnels de santé.** Les soins pluridisciplinaires seront adaptés à la particularité de la situation de votre bébé.

Dans certaines formes les plus graves, il arrive que le cœur et les poumons ne remplissent pas leur rôle malgré l'aide de tous les traitements. Dans ce cas, la survie du bébé n'est pas possible. Si c'est le cas, l'équipe soignante proposera aux parents d'accompagner leur bébé dans le cadre de soins palliatifs.





RETOUR À DOMICILE ET SUIVI À LONG TERME

Le retour à domicile est une étape très attendue des parents mais qui leur demandera de la préparation et de la patience. En effet, cela peut prendre du temps pour trouver un équilibre familial et pour que le bébé s'adapte à son nouvel environnement.

Le plus souvent, les bébés rentrent à la maison sans traitement particulier mais il peut arriver que certains d'entre eux ne sachent pas encore téter...

Si besoin, les équipes soignantes vous délivreront toutes les informations nécessaires au bon déroulement des repas pour le retour à la maison.

Il peut arriver très rarement que certains bébés requièrent de l'oxygène à domicile.



Dans les premiers temps, vous aurez des rendez-vous réguliers à l'hôpital pour votre enfant, de façon à assurer un suivi adapté par les médecins du Centre de Référence ou de Compétence de la HCD*. Votre enfant sera suivi plusieurs fois par an - notamment la première année - par un ou plusieurs spécialiste(s) : un(e) chirurgien(ne), un(e) cardio-pédiatre, un(e) pneumo-pédiatre, un(e) gastro-pédiatre ou un(e) néonatalogiste-réanimateur.

L'équipe du centre hospitalier se tiendra à la disposition de votre médecin généraliste ou de votre pédiatre, pour apporter son expertise sur cette maladie rare, en complément du suivi habituel.

Lors des rendez-vous de suivi, l'équipe du centre hospitalier sera particulièrement attentive à certains points qui concernent votre enfant :

- les **éventuels troubles de la respiration** qui peuvent être associés aux suites de cette maladie,
- l'évolution de l'**HTAP*** qui a habituellement tendance à disparaître avec le temps,
- les **suites post-opératoires**,
- le **développement du langage** et le **développement psychomoteur**,
- l'utilité de poursuivre le traitement anti-reflux dont votre enfant bénéficie à la sortie de l'hôpital car son estomac peine à stopper les remontées acides,
- la **croissance**, le **poids**, la manière dont il s'alimente,
- et plus globalement, son état de santé général.

Certaines de ces visites à l'hôpital permettront de faire des examens complémentaires (échographies, radiographies, voire des tests à l'effort et respiratoires pour les enfants plus grands).

Au fil du temps, les traitements médicaux seront adaptés à l'évolution de l'état de santé de votre enfant. Ces rendez-vous au Centre de Référence ou de Compétence seront aussi de véritables moments d'échanges et de conseils que vous pourrez recueillir auprès des professionnels de santé.



En cas de difficultés, les équipes médicales et paramédicales vous épauleront au mieux et vous aideront à identifier des spécialistes de proximité à contacter : diététicien(ne)s, psychologues, orthophonistes, kinésithérapeutes de ville...

Dans la plupart des cas, l'état général de santé et la qualité de vie des enfants s'améliorent au fur et à mesure de leur croissance. Ainsi, pour la majorité d'entre eux, le suivi médical à l'hôpital se poursuivra de manière de plus en plus espacée au fil du temps. Ces rendez-vous restent très importants même si votre enfant va très bien puisqu'ils permettent de suivre son évolution et de mieux appréhender les problèmes qui peuvent se poser à certains âges clés (impact esthétique des cicatrices, scoliose...).

CARTE D'URGENCE



Une carte d'urgence personnalisée vous sera remise par le médecin. Elle résume les informations nécessaires à une meilleure prise en charge de votre enfant dans le cadre d'une éventuelle hospitalisation en urgence. Elle s'avérera utile également lors de la scolarisation, dans le cas d'un voyage scolaire, d'une consultation, etc.



ACCOMPAGNEMENT PSYCHOLOGIQUE

Parce que cette maladie rare n'affecte pas que votre bébé, l'annonce d'un diagnostic* de hernie diaphragmatique chez votre enfant peut être source de questionnements et d'inquiétudes pour toute la famille.

Dans ce contexte, un accompagnement psychologique pourra vous être proposé dès l'annonce de la maladie. Il peut s'adresser, si vous le souhaitez, à l'ensemble de votre famille : vous, votre conjoint(e), les autres enfants de la fratrie, etc.

L'objectif de cet accompagnement est de vous **offrir un espace de parole permettant l'expression des ressentis vis-à-vis de la maladie, de la prise en charge de votre enfant et de soutenir les éventuelles difficultés rencontrées par votre famille.**

Le travail du (de la) psychologue s'inscrit au long cours et celui-ci peut être amené à solliciter les équipes médicales, paramédicales, sociales ainsi que des relais extérieurs pour répondre au mieux aux besoins de chacun des membres de la cellule familiale.

Sachez que d'autres familles ont aussi eu à faire face aux difficultés et au choc émotionnel que vous rencontrez. Même si les situations ne sont jamais totalement identiques, **des familles regroupées en associations** sont présentées à la fin du livret (pages 28 et 29). Vous pouvez les contacter à tout moment.

ACCOMPAGNEMENT ORTHOPHONIQUE

Il arrive que certains bébés aient besoin d'un **soutien spécialisé pour accompagner leurs difficultés alimentaires**. Dans ce cas, l'avis d'un(e) orthophoniste (ou d'un autre spécialiste de l'oralité*) peut être demandé. Il ou elle intervient auprès de vous et de votre enfant en lien avec l'équipe médicale qui vous entoure.

L'orthophoniste peut être présent(e) juste après la naissance de votre enfant, puis pour un suivi régulier et particulièrement à certaines étapes clés (6 mois « Les premières cuillères », 1 an « En route vers les petits morceaux », 2 ans « La construction du goût »).

S'il n'y a pas d'orthophoniste disponible dans l'hôpital où est suivi votre enfant, de nombreux autres professionnels pourront vous aider à mettre en place les mesures adaptées ou vous orienter si besoin vers un suivi en Centre d'Action Médico Sociale Précoce (CAMSP*) ou chez un(e) orthophoniste libéral(e) ; n'hésitez pas à demander conseil.

Prévention des troubles de l'oralité alimentaire*

Les enfants porteurs de HCD* peuvent rencontrer des difficultés pour s'alimenter. Le rôle de l'orthophoniste est de vous aider à favoriser le développement de l'oralité alimentaire* de votre enfant en l'amenant notamment à investir sa bouche et à manger avec plaisir, sans le forcer. De plus, l'orthophoniste va vous expliquer les gestes à éviter et ceux à privilégier autour de la bouche de votre bébé et vous accompagner lorsque des difficultés sont présentes.

ACCOMPAGNEMENT DIÉTÉTIQUE

Vous pourrez être amené à rencontrer un(e) diététicien(ne) afin d'optimiser les apports nutritionnels de votre enfant et donc sa croissance. N'hésitez pas à lui demander conseil lors de la diversification alimentaire par exemple, mais également face aux difficultés que vous pourriez rencontrer lors des repas. Le suivi diététique pourra alors être croisé avec celui d'un(e) orthophoniste.

Nutrition à domicile

Pour les enfants ayant besoin d'être alimentés par sonde gastrique* ou gastrostomie* à la sortie de l'hôpital, des professionnels (diététiciens, gastro-entérologues pédiatres...) vous fourniront à domicile le lait et le matériel nécessaire à l'alimentation de votre bébé. Des explications adaptées vous seront fournies. Des associations de parents pourront vous conseiller et vous soutenir.

La Vie par un Fil

Association nationale pour les enfants malades dépendants d'une nutrition artificielle

www.lavieparunfil.com

Groupe Miam-Miam

Groupe de travail parents-soignants sur les troubles de l'oralité alimentaire*

www.groupe-miam-miam.fr

KINÉSITHÉRAPIE RESPIRATOIRE ET PSYCHOMOTRICITÉ

Si la grande majorité des enfants porteurs de HCD* n'a pas de difficulté particulière en termes de développement psychomoteur à moyen et long terme, certains enfants, notamment ceux ayant eu une hospitalisation prolongée, peuvent bénéficier du soutien précoce de leur développement par un(e) kinésithérapeute ou un(e) psychomotricien(ne).



ACCOMPAGNEMENT SOCIAL

La hernie diaphragmatique est reconnue par la Haute Autorité de Santé (HAS*) comme une Affection Longue Durée (ALD*) hors liste (dite « ALD 31 »). Les frais de santé liés à la hernie diaphragmatique sont donc pris en charge à 100 % par la sécurité sociale. Cependant, si votre enfant est soigné pour une maladie sans rapport avec sa hernie diaphragmatique, la prise en charge ne sera pas de 100 %. Le dossier de demande de reconnaissance de 100 % est à remplir par les médecins de l'hôpital de référence où est suivi votre enfant et ce, avant sa sortie de l'hôpital.

Depuis juillet 2019, la loi prévoit un allongement de la durée du congé de paternité en cas d'hospitalisation immédiate de l'enfant à la naissance. Ainsi, les pères dont le nouveau-né est hospitalisé en unité de soins spécialisés immédiatement après l'accouchement pourront bénéficier d'un congé paternité de 30 jours consécutifs au maximum. Il doit être pris dans les quatre mois suivant la naissance du bébé et s'ajoute aux 11 jours de congé de paternité (ou 18 jours en cas de naissances multiples) et aux 3 jours de naissance pour les salariés.

En revanche, la loi ne prévoit aucun prolongement du congé maternité du fait

de l'hospitalisation d'un enfant. À l'issue du congé maternité, il est cependant possible de demander à la Caisse d'Allocations Familiales de bénéficier du congé de présence parentale (à temps complet ou partiel), mieux indemnisé que le congé parental classique. Pour cela, il convient de remplir un dossier de demande de congé de présence parentale composé d'une partie administrative et d'une partie médicale (remplie par le médecin référent de votre enfant). Il est très important de démontrer dans ce dossier la nécessité de la présence du parent aux côtés de l'enfant pour l'accompagner à des rendez-vous périodiques ou pour des soins quotidiens.

Dans les situations les plus complexes, d'autres aides plus spécifiques sont possibles. Dans ce contexte, l'équipe médico-sociale pourra vous aider dans vos démarches.

Chaque famille a la possibilité de faire appel à leur service soit par l'intermédiaire de l'équipe soignante, des psychologues ou en sollicitant directement l'assistant(e) social(e) par téléphone.

Hébergement des parents d'enfants hospitalisés

Pour vous aider à rester à proximité de votre enfant pendant toute ou partie de son hospitalisation, plusieurs types d'hébergements provisoires destinés aux familles habitant loin de l'hôpital où séjourne l'enfant peuvent exister. Les demandes d'hébergement doivent être faites auprès de l'hôpital, en prévision de l'hospitalisation de l'enfant.

La Fédération des Maisons d'Accueil Hospitalières tient à jour sur son site internet la liste des hébergements proposés aux parents dans la plupart des villes : <http://fmah.fr>

ASSOCIATIONS DE PARENTS

APEHDia (Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique)

L'APEHDia a été créée en 2007 par les parents d'Ethan, né avec une HCD* droite et décédé des suites de sa maladie. L'association vise à créer du lien entre les parents dont les enfants sont atteints de cette pathologie rare mais aussi entre les familles et la communauté médicale. Les parents membres de l'association ont des parcours très différents mais sont animés par la même volonté de faire connaître la pathologie, d'aider la recherche et surtout de soutenir les parents qui se retrouvent confrontés à ce diagnostic. L'APEHDia est basée à Paris et dispose d'antennes dans différentes villes en France.

contact@apehdia.org

www.apehdia.org

SPAMA

Association pour soutenir les parents confrontés au décès probable de leur bébé, après un diagnostic d'une maladie potentiellement létale ou dans le cadre d'une situation pouvant entraîner le décès du nouveau-né (extrême prématurité, accident périnatal, réanimation...). SPAMA est également là pour soutenir les parents face au deuil périnatal qu'ils auront à traverser.

<http://spama.asso.fr>

CENTRES DE RÉFÉRENCE ET CENTRES DE COMPÉTENCE DE LA HERNIE DE COUPOLE DIAPHRAGMATIQUE

Les Centres de Référence rassemblent une équipe hospitalière hautement spécialisée ayant une expertise médicale et scientifique avérée pour cette maladie rare.

En lien étroit avec les Centres de Référence, les Centres de Compétence établissent le diagnostic des patients, assurent leur prise en charge et leur suivi à proximité de leur lieu de résidence.

www.hernie-diaphragmatique.fr

FILIÈRE DES MALADIES RARES ABDOMINO-THORACIQUES (FIMATHO)

La filière de santé maladies rares nationale FIMATHO a pour vocation de favoriser et d'animer les relations entre des différents acteurs maladies rares professionnels et associatifs et de coordonner leurs actions.

fimatho@chru-lille.fr

www.fimatho.fr

Mes notes / numéros utiles

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Agénésie du diaphragme : Absence de développement embryonnaire du diaphragme.

ALD : Affection Longue Durée.

Amniocentèse : Examen consistant à prélever du liquide amniotique entourant le bébé dans le ventre de la mère afin de dépister d'éventuelles anomalies génétiques ou chromosomiques.

CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce) : Lieu qui regroupe différents professionnels (médecins, orthophonistes, psychologues, psychomotriciens...) qui pourront suivre votre enfant après sa sortie de l'hôpital, s'il a besoin d'une prise en charge pluridisciplinaire en complément du suivi au Centre de Référence ou de Compétence.

Caryotype : Décompte du nombre de chromosomes et de leur structure.

CGH Array : Technique qui permet de détecter des anomalies chromosomiques de petites tailles non visibles sur le caryotype.

Chromosome : Élément qui, dans le noyau d'une cellule, porte des gènes c'est-à-dire des informations qui déterminent les caractéristiques d'un individu (par exemple, dans le cas d'un être humain, la couleur de ses yeux ou de ses cheveux).

CPDPN (Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal) : Regroupe des professionnels de santé spécialisés dans le diagnostic des pathologies des fœtus et leur prise en charge chez le bébé ou in utero. Centralise les différentes informations afin d'établir le pronostic du bébé à naître. Il est susceptible d'évoquer la possibilité d'une interruption médicale de grossesse.

Défaillance cardiaque : Incapacité du cœur à remplir sa fonction.

Diagnostic : Identification d'une maladie à partir de symptômes.

Drain : Système en forme de tube ou de pansement qui permet d'aspirer et guider des liquides ou des sécrétions à l'extérieur du corps.

Épanchement : Présence de liquide (sang par exemple) dans une partie du corps qui n'en contient normalement pas.

Gastrostomie : Orifice entre l'estomac et la peau permettant de mettre en place un tuyau qui délivrera du lait dans l'estomac.

HAS : Haute Autorité de Santé.

HCD : Hernie de Coupole Diaphragmatique.

HTAP (Hypertension Artérielle Pulmonaire) : Difficulté pour le sang du bébé de passer dans les poumons malades.

IMG : Interruption Médicale de Grossesse.

Intubé : Petit tube placé dans la trachée jusqu'à l'entrée des poumons pour aider à respirer.

In utero : Dans l'utérus, avant la naissance.

IRM (Imagerie par Résonance Magnétique) : Examen permettant de visualiser avec précision une partie du corps ou des organes.

LHR (Lung Over Head Ratio) : Estimation du volume du poumon exprimée en pourcentage par rapport au volume attendu pour l'âge gestationnel au moment de l'échographie.

Maladie congénitale : Maladie présente à la naissance ou dès le développement du bébé.

Occlusion intestinale : Blocage partiel ou complet du transit intestinal. Empêche les aliments, les liquides et les gaz de circuler normalement dans l'intestin.

Oralité : Toutes les activités autour de la bouche (alimentation, respiration, langage, plaisir oral, exploration...).

Patch prothétique : Prothèse chirurgicale ayant pour but de recouvrir un orifice.

Perfusion : Injection dans une veine d'un liquide médicamenteux ou nutritif.

Pronostic : Façon dont on estime qu'une maladie va évoluer.

Sonde gastrique : Sonde permettant de délivrer du lait directement dans l'estomac. Cette sonde, très souple et de faible diamètre, passe par la narine (naso-gastrique) ou la bouche (oro-gastrique), et descend le long de l'œsophage jusque dans l'estomac.

Thoracoscopie : Technique d'exploration chirurgicale consistant à introduire une petite caméra dans la cavité pleurale. La thoracoscopie peut être utilisée pour la visualisation ou pour des interventions chirurgicales.



Juillet 2019 - Conception : SPINACH.fr 06817778 10



www.fimatho.fr

Ce livret a été réalisé avec la collaboration de :
l'Association Pour Encourager la recherche sur la Hernie Diaphragmatique,
le Centre de Référence de la Hernie de Coupole Diaphragmatique,
la Filière des Maladies Rares Abdomino-Thoraciques



Maladies rares

Ministère de la Santé,
Direction générale de l'offre de soins

www.social-sante.gouv.fr



Centre de référence

Centre de Référence
de la Hernie de Coupole Diaphragmatique

www.hernie-diaphragmatique.fr



APEHDia

Association Pour Encourager la recherche
sur la Hernie Diaphragmatique

www.apehdia.org