



## Association APEHDia



# Compte-rendu de la conférence ACDHO Paris (5 au 7 août 2016)

### Associations présentes :

- Cherubs (Etats-Unis)
- Sticking hernia diaphragmatica (Pays-Bas)
- La vida con hernia diaphragmatica (Espagne)
- APEHDia (France)

## Vendredi 5 août

### 1. Dr. David Kays (Johns Hopkins All Children's Hospital, St. Petersburg, Floride, USA)

Le Dr Kays commence par expliquer ce qu'est la hernie diaphragmatique (HD) ainsi que les différents critères permettant de déterminer la sévérité de la HD : la position du foie, le LHR, autres anomalies associées à la HD (majoritairement cardiaques), l'analyse physiologique à la naissance (APGAR, gaz du sang).

De son expérience, le Dr Kays retient les leçons suivantes :

- Au sujet des poumons

Il faut limiter la pression et la sédation (l'hyperventilation va à l'encontre du but recherché). Le but est de limiter toute lésion du poumon qui serait induite par les médecins.

- ECMO

Le Dr Kays est convaincu de l'intérêt de l'utilisation de l'ECMO pour les enfants avec pronostics les plus sévères. La durée moyenne d'utilisation de l'ECMO est de 14 jours. Mais il ne faut pas avoir peur de le faire plus longtemps si nécessaire. Il est préférable de continuer l'ECMO plutôt que d'arrêter trop tôt et de devoir reprendre le traitement, les chances de survie étant inférieures dans ce cas.

- Chirurgie

Le Dr Kays parle des cas où la chirurgie de réparation de la HD n'a pas eu lieu : lorsque des anomalies sévères sont associées (chromosomiques, cardiaques), l'HTAP n'a pas pu être stabilisée.

Il vaut mieux faire l'opération avant de mettre l'enfant sous ECMO : meilleur taux de survie.

- Stratification du risque et de la prise en charge

Il est important de faire rapidement la chirurgie dans les 48h pour les cas les plus sévères afin d'aider l'HTAP à se résorber. La chirurgie est moins urgente pour les cas les moins sévères car l'HTAP est mieux gérée par l'enfant et se résorbe progressivement avec le temps.

- Croyance que ces enfants vont survivre

What are the outcomes in the worst CDH patients ? too severe to treat ?

Background : IMG, traitement limité à la naissance, doutes sur la viabilité

Etude 1992-2012 : sur la base des pires 10%, environ 50% de survie, 3,3 mois d'hospitalisation, pas de trachéotomie et pas de ventilation à domicile.

- Il faut accoucher dans un centre de compétence

## 2. Hôpitaux Universitaires Paris-Sud, Paris, France

Nous avons pu visionner la nouvelle vidéo de présentation de la prise en charge de la HD par les hôpitaux Bécélère/Kremlin-Bicêtre. Cette vidéo parle également du partenariat entre ces hôpitaux et l'APEHDia. La vidéo est disponible au lien suivant : [https://www.youtube.com/watch?v=WtQ\\_v23iNa8](https://www.youtube.com/watch?v=WtQ_v23iNa8)

## 3. Dawn Torrence (Association CHERUBS) sur le suivi à long terme des données de patients atteints de hernie diaphragmatique.

Depuis 20 ans, l'association Cherubs a créé une base de données sur leur site internet alimentée par les familles qui répondent à un questionnaire très détaillé sur leur parcours (10 pages). Cherubs a exploité ces données afin de réaliser une étude statistique sur les enfants atteints de HD. Cherubs a publié en 2015 des résultats préliminaires de cette étude et ils sont très fiers d'annoncer que cette étude a été validée médicalement et fera l'objet d'une publication officielle aux Etats-Unis dans une revue scientifique d'ici la fin de l'année 2016.

Quelques chiffres issus de cette étude :

- elle a été réalisée sur la base de 4548 réponses, incluant 2547 survivants, 1294 non-survivants et 740 familles qui ont soit interrompu la grossesse ou n'ont pas mis à jour leurs informations après la naissance.
- Ces familles sont situées dans 62 pays, mais principalement aux Etats-Unis
- 55% de ces grossesses concernaient des garçons
- 80% de ces grossesses concernaient des HD gauches
- l'étude liste les pourcentages de HD diagnostiquées en anténatal ou découvertes à la naissance, sachant que l'étude s'étale sur 20 ans et que la technique de l'échographie a beaucoup évolué depuis.
- En accord avec les recherches scientifiques actuelles, l'étude montre un risque de 2% d'avoir un deuxième enfant atteint d'une HD dans une même fratrie.
- Parmi les enfants survivants : 9.42% n'ont pas récidivé, 44.52% ont récidivé une fois, 4.71% deux fois. Il existe des cas (très à la marge) de 6 récidives.

Nous attendons avec impatience d'avoir les résultats définitifs de l'étude quand ils seront publiés.

L'APEHDia a proposé à Cherubs de les aider à traduire le questionnaire en français. En effet, pour le moment, il est uniquement disponible en anglais et ceci peut expliquer également le faible nombre de participants à cette étude issus de France.

Afin de pouvoir compléter le questionnaire, il convient de devenir membre de Cherubs (gratuit, directement sur le site internet [www.cherubs.org](http://www.cherubs.org)). Si votre enfant est né ou décédé depuis plus d'un an, le questionnaire vous sera envoyé directement par email par Cherubs.

## 4. DHREAMS research study – Julia Wynn – NY

Recherche génétique sur l'origine de la HD. Uniquement aux Etats-Unis. Le but est de donner une meilleure information aux médecins ainsi qu'aux familles pour évaluer risques pour les futurs enfants.

Quelques chiffres :

- 813 familles dans l'étude aux Etats-Unis + 6 autres pays
- 400 analyses génétiques finalisées
- 30% ont déterminé que la HD avait une cause génétique
- 53 familles avec plusieurs enfants concernés avec HD

Causes génétiques de l'HD :

- chromosome manquant ou en plus = forme sévère et autres malformations associées
- petite partie manquante ou en plus sur un seul chromosome

- un problème ou une mutation sur un seul gène : DHREAMS se concentre principalement sur ce point.

Séquencement des gènes :

20000 gènes constituent l'ADN. Certains gènes ont été identifiés mais il est possible qu'il y ait environ 100 gènes qui interviennent dans la formation du diaphragme. Pour l'instant ils ont en trouvé plus de 50.

#### **Participation à l'étude :**

Les familles qui le souhaitent peuvent participer gratuitement à cette étude génétique. Pour cela, il faut :

- remplir une fiche de renseignement
- envoyer un prélèvement de salive du père, de la mère et de l'enfant, plus les frères et sœurs s'il y en a
- le coordinateur de l'étude appelle les familles à réception des éléments (interprètes disponibles sur demande) – ils ne font rien de la salive tant que l'appel n'a pas eu lieu et le consentement pas donné.

Si vous n'étiez pas présent lors de la conférence et que vous souhaitez participer, merci de contacter l'APEHDia car nous avons récupéré un certain nombre de kits de prélèvement de salive. L'Université de Columbia vous enverra ensuite une enveloppe Fedex prépayée pour envoyer salive. Totalement gratuit.

Si votre enfant n'a pas survécu et que l'hôpital a fait des prélèvements, Julia Wynn a la possibilité d'écrire à l'hôpital pour demander l'échantillon.

Il faut compter 6 mois à 1 an pour avoir le résultat. Ils ont besoin d'une certaine quantité d'échantillons pour lancer un séquençement. S'ils n'ont pas de résultat probant au bout d'un an, ils peuvent continuer la recherche au-delà des 12 mois.

Inclusion dans d'autres bases de données :

Le problème c'est que les familles donnent leur consentement pour une seule étude et pas pour toutes les études. Donc les équipes médicales ne peuvent pas se communiquer les échantillons entre elles.

Ils encouragent les familles à participer à autant d'études que possible. Les études, même si elles ont un but commun, regardent des choses différentes. Par ailleurs il est possible qu'une étude trouve une réponse et pas l'autre. Apparemment il y a en 5 en cours actuellement.

Ils souhaitent être mis en contact avec les hôpitaux – ils comptent un peu sur les familles pour ça.

Pour plus d'informations :

Publications :

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/myncbi/1Pu99y8cSqhk-/collections/50694951/public/>

Site internet : [www.cdhgenetics.com](http://www.cdhgenetics.com)

## **Samedi 6 août**

La journée du samedi était consacrée aux associations de patients. Ainsi chaque association s'est présentée à tour de rôle puis deux tables rondes ont été organisées : l'une avec les familles souhaitant partager leur histoire et l'autre avec les présidents d'associations afin d'échanger sur nos expériences respectives.

### **1. Cherubs (Etats-Unis) – [www.cherubs.org](http://www.cherubs.org)**

Cherubs a été créée en 1995 par Dawn Ireland, maman d'un petit Shane né avec une HD gauche et de multiples autres problèmes (28/1/93-11/9/99). Dawn a commencé dans sa cuisine avec 100\$ et deux membres à l'époque où internet n'existait pas et les familles n'avaient aucune information sur la HD. Depuis l'association a bien grandi, surtout depuis que Dawn s'y consacre à plein temps. Ils ont désormais 3 salariés et 3 comités gérés par plus de 90 bénévoles : un comité de direction, un comité pour les familles et un comité pour la recherche.

### **2. Stitching hernia diafragmatica (Pays-Bas) - [www.chd.vuurwerk.nl](http://www.chd.vuurwerk.nl)**

Créée en 1993 par Onno Zwart et sa femme, parents de 5 enfants, dont 3 nés avec une HD et décédés. Leur but initial était de créer une plateforme d'échanges pour les familles concernées par la HD à une époque où aucune information n'était disponible aux Pays-Bas. Ils ont également œuvré pour la coordination et la collaboration entre les deux principaux hôpitaux aux Pays-Bas traitant la HD. Ils organisent une fois par an une journée pour leurs adhérents.

### **3. La Vida con hernia diafragmatica (Espagne) - [www.lavidaconherniadiafragmaticacongenita.org](http://www.lavidaconherniadiafragmaticacongenita.org)**

Association créée depuis seulement deux ans et basée à Madrid où est situé le principal hôpital prenant en charge la HD. Tout a commencé par un groupe de discussion sur whatsapp permettant aux familles touchées par la HD d'échanger sur leurs expériences et de trouver du réconfort.

Ils ont de gros problèmes pour travailler à la coordination des différents hôpitaux, il n'y a pas encore de protocole national de prise en charge comme en France. Ils ont beaucoup de cas de HD étant donné que, de part la culture du pays, il y a peu d'IMG.

Ils travaillent à l'organisation d'évènements solidaires comme l'organisation d'une grande paella pour récolter des fonds. Grâce à un crowd funding, ils sont en train de réaliser des vidéos pour sensibiliser sur la HD de manière positive.

### **4. APEHDia (France) – [www.apehdia.org](http://www.apehdia.org)**

La présentation de l'APEHDia est disponible dans un fichier séparé du compte-rendu.