

Déroulement d'un bilan au centre de référence

Cet article a pour but de vous présenter les bilans arthrogryposes que nous avons mis en place tant pour les enfants que pour les adultes au centre de référence de Grenoble.

Bilan pour les enfants

En tout premier lieu, pour prendre rendez-vous pour votre enfant, contactez **Mlle Anne Laure SARAGAGLIA (04-76-76-72-85)**, la secré-

taire du centre de référence qui programmera ce bilan avec vous.

Le bilan des enfants se tient sur 2 jours (jeudi et vendredi). Pour des questions d'organisation, ces bilans ont toujours lieu la 2ème ou 4ème semaine de chaque mois et en dehors des vacances scolaires (zone de Grenoble). Voici le programme de ces 2 journées :

horaires	jeudi	horaires	vendredi
8h	Epreuve Fonctionnelle Respiratoire (pour les enfants de plus de 6 ans)	08h30	Génétique (Pr JOUK, Dr DIETERICH, Mme BILLY)
9h	Pneumologie (Dr PIN)	10h	Entretien psychologique (Mme DUPRAZ)
REPAS			
13h30 15h30	Médecine Physique et Réadaptation (Dr Commare + kiné + ergo)	13h	IRM musculaire
		14h	Bilan radiologique
		15h	prise de sang
16h	Chirurgie Orthopédique (Pr GRIFFET)	16h	Synthèse

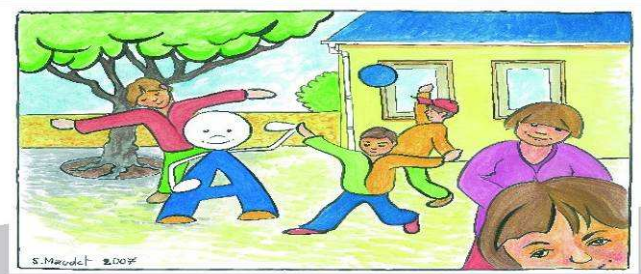
Comme vous le voyez, durant ces 2 journées, votre enfant rencontrera différents intervenants et bénéficiera de nombreux examens :

- **Consultation pneumologique** avec le Dr Isabelle PIN. Cette consultation peut être couplée à la réalisation d'une épreuve fonctionnelle respiratoire si votre enfant a plus de 6 ans. C'est une consultation importante si votre enfant présente :

- Un petit thorax
- Une scoliose importante
- Des difficultés respiratoires

- **Consultation de médecine physique et réadaptation** avec :

- Dr Marie-Christine COMMARE : médecin MPR



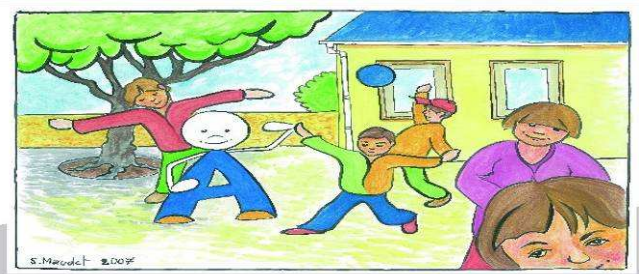
- Mme Marine MAHOT : kinésithérapeute
- Mme Véronique TELLIER : ergothérapeute
- **Consultation de chirurgie orthopédique** avec le Pr Jacques GRIFFET. Il vous donnera son avis sur les éventuelles interventions à envisager.
- **Consultation de génétique** avec :
 - Professeur Pierre Simon JOUK : Généticien
 - Docteur Klaus DIETERICH : Généticien
 - Mme Gipsy BILLY : Conseillère en Génétique
 - Mme Emmanuelle DUPRAZ : Psychologue

La consultation de génétique se déroule en plusieurs étapes et dure généralement une heure. :

- La construction de l'arbre généalogique nous permet de situer votre enfant dans son contexte familial, en reprenant les noms, les dates de naissance, les antécédents médicaux de vos apparentés proches, vivants et décédés : enfants, frères et sœurs, parents, oncles et tantes, cousin(e)s, grands-parents.
- Le recueil d'informations est nécessaire pour reconstituer l'histoire de la maladie. Nous reprenons avec vous le déroulement de la grossesse, l'âge des premiers signes, leurs évolutions, etc. Toute donnée concernant votre enfant étant importante, nous vous remercions de penser à apporter son carnet de santé, ainsi que des photos de sa naissance à aujourd'hui et enfin tous les documents médicaux qui sont en votre possession (radio, IRM, compte-rendu, etc.). Ces derniers vous seront rendus avant votre départ du service, et nous en garderons le plus souvent une photocopie dans notre dossier médical.

- L'examen clinique de votre enfant sera ensuite réalisé. Nous vous demanderons l'autorisation de prendre des photos de votre enfant. Elles nous seront très utiles pour nous rappeler de lui lors de toute communication ultérieure avec vous et/ou ses médecins, et lors de la réception des résultats d'examens. Les photos prises vous seront montrées ainsi qu'à votre enfant.
- Un prélèvement sanguin sera proposé à votre enfant et/ou à vous-mêmes parents. Vous devrez, au préalable, lire et signer un consentement. Il s'agit d'un document réglementaire pour tout examen étudiant des caractéristiques génétiques. Une copie du consentement signé vous sera remise.
- Nous prenons ensuite le temps de discuter du diagnostic retenu et de répondre à vos questions (que vous pouvez préparer à l'avance).

- **Entretien psychologique** avec Mme Emmanuelle DUPRAZ. C'est un espace de parole pour vous et votre enfant. Selon son âge, un temps spécifique lui sera individuellement dédié. Avec la psychologue vous pourrez évoquer votre vécu et vos préoccupations de parent. Celles-ci peuvent concerner une variété de thèmes : scolarité, fratrie, communication sur la maladie/le handicap, développement affectif de l'enfant, regard des autres, relation de couple, etc.
- Réalisation d'une **IRM musculaire**. Il s'agit d'un examen non douloureux mais très bruyant ; votre enfant peut apporter de la musique. Pour les plus petits, les parents peuvent être présents aux côtés de l'enfant. Cet examen nous permet :
 - de visualiser correctement les masses musculaires
 - d'affiner le diagnostic
- Réalisation d'un **bilan radiologique**



- Réalisation d'un [prélèvement sanguin](#) :
 - il sera assuré par une infirmière du service de pédiatrie pour votre enfant et/ou par l'un des médecins présents dans le service de génétique pour vous, parents (ou au niveau du centre de prélèvements pour adulte de l'hôpital).
 - Selon l'âge de votre enfant, il vous sera proposé de lui mettre un patch insensibilisant EMLA pour qu'il ne ressente pas de douleur lors de la prise de sang.

A l'issue de ces 2 journées, l'équipe de génétique est à votre disposition pour faire une petite synthèse et répondre à vos questions. Un courrier de synthèse vous sera systématiquement adressé. Un double de ce courrier sera adressé aux médecins de votre enfant que vous souhaitez tenir informés.

Nous avons l'habitude d'organiser une synthèse pluridisciplinaire téléphonique, généralement le mois suivant (un lundi midi). Ceci nous laisse le temps de récupérer tous les comptes-rendus des

examens et de vous les envoyer. Nous vous conseillons de préparer une liste de questions et de nous les poser à cette occasion puisque sont généralement présents : l'équipe de génétique, la psychologue, l'équipe MPR ainsi que le Pr Griffet.

Hébergement familles

Puisque le bilan se déroule sur 2 jours, vous pouvez contacter la [maison familiale hospitalière](#) (04-76-42-26-68) qui se situe à côté de l'hôpital Couple Enfant pour l'hébergement dont voici les tarifs :

- Parents : 68 euros en demi-pension
- Enfants de 5 à 10 ans : 19 euros
- Enfants de moins de 5 ans : gratuit

Vous pouvez également choisir d'être hébergé dans un hôtel.

Bilan pour les adultes



Si vous êtes adulte (18 ans) et que vous souhaitez faire le point sur l'arthrogyrose que vous présentez, il faut contacter [Mme Gipsy BILLY](#),

conseillère en génétique, au **04-76-76-72-85**. Pour des raisons d'organisation, nous ne pouvons programmer qu'un seul bilan par mois et cela en dehors des vacances scolaires (zone de Grenoble). Il nous est déjà arrivé de recevoir des adolescents puisque ce bilan plus complet convenait mieux à la demande du patient (nous sommes donc flexible et évaluons ensemble vos besoins).

Votre bilan se déroulera à l'institut de rééducation de l'hôpital SUD de Grenoble. Mr BENITEZ, cadre de cet institut, sera également disponible pour répondre à vos questions d'ordre plus pratique. Ce bilan se déroule sur 4 jours de la façon suivante :

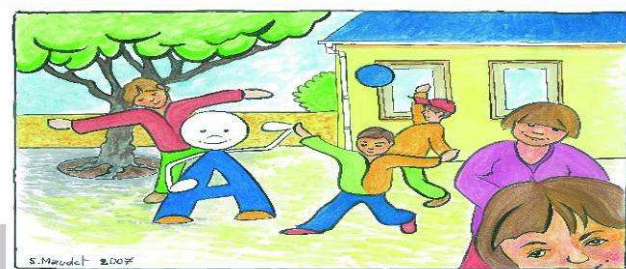


horaires	Lundi	Mardi	Mercredi	Jeudi
8h	-	-	IRM musculaire	-
				prise de sang
9h	accueil	kiné	consultation pneumo EFR	consultation rhumato
10h	consultation MPR			-
11h	assistante sociale	orthophonie		assistante sociale
12h	Repas	Repas	Repas	Repas
13h30	densitométrie osseuse	radio	kiné	-
				génétique
14h30	-	ergo	ergo	psychologue
15h	kiné			
16h			consultation MPR	synthèse

Vous serez donc amené à rencontrer différents intervenants et à avoir de nombreux examens :

- Un premier entretien sera fait dès le premier jour avec le Dr Adélaïde MARQUER, médecin de **médecine physique et réadaptation**, pour faire le point sur votre situation, vos attentes... Vous serez amené à la revoir plusieurs fois au cours de ces 4 jours.
- Vous serez également amené à voir plusieurs fois kinésithérapeute et ergothérapeute au cours de ce séjour. Elles prendront le temps d'évaluer vos limitations et réfléchiront avec vous aux aides techniques qu'il est possible de vous apporter pour améliorer votre quotidien, soulager vos douleurs, vous économiser sur le long terme...
- Vous rencontrerez une assistante sociale qui pourra faire le point sur vos projets professionnels, vos conditions de travail ...
- Une densitométrie osseuse sera réalisée afin de voir si vous présentez une ostéoporose comme c'est souvent le cas pour les personnes atteintes d'arthrogrypose.
- Un bilan orthophonique sera également réalisé

- Si cela est nécessaire (selon les éléments que vous aurez pu nous apporter), un bilan radiologique sera réalisé
- Une IRM musculaire sera également réalisée. Elle nous permettra de bien visualiser vos masses musculaires et de préciser le diagnostic clinique. Il s'agit d'un examen non douloureux mais pas agréable car très bruyant.
- Vous rencontrerez aussi un pneumologue, le Dr Bernard WUYAM et bénéficierez d'une épreuve fonctionnelle respiratoire (EFR).
- Une consultation avec un rhumatologue, le Pr Robert JUVIN, a également été programmée puisque les personnes atteintes d'arthrogrypose sollicitent beaucoup leurs articulations. Il est donc important de prendre en compte son avis et ses conseils.
- Vous rencontrerez l'équipe de génétique avec le Pr Pierre-Simon JOUK, le Dr Klaus DIETERICH et Mme Gipsy BILLY, conseillère généticienne. Cette consultation sera l'occasion de revenir sur les données personnelles (premiers signes de la maladie, prise en charge, opérations...) mais aussi familiales (nous rassemblerons les informations pour construire votre arbre généalogique). Un exa-



men clinique très simple sera réalisé et nous prendrons ensuite le temps de discuter du diagnostic, de la prise en charge de cette maladie, de sa cause, de son mode de transmission... Nous serons amenés à vous proposer d'initier les investigations de génétique. Des photos pourront être réalisées afin de nous aider à mémoriser les signes cliniques. Toute donnée vous concernant étant importante, nous vous remercions de penser à apporter votre carnet de santé, ainsi que des photos de vous à la naissance et pendant votre enfance et enfin tous les documents médicaux qui sont en votre possession (radio, IRM, compte-rendu, etc.). Ces derniers vous seront rendus avant votre départ du service, et nous en garderons le plus souvent une photocopie dans notre dossier médical.

- Enfin, l'entretien avec Mme DUPRAZ, psychologue, vous permettra de revenir sur cette semaine. Vous aurez un espace de parole pour évoquer votre vécu, vos préoccupations, le regard des autres, la relation de couple...

A l'issue de la semaine, une brève synthèse sera réalisée en votre présence avec l'équipe de génétique et le Dr Marquer. Chaque intervenant vous enverra ensuite un compte rendu médical qui vous servira de base à la synthèse pluridisciplinaire téléphonique qui est généralement organisée le mois suivant par Mme BILLY Gipsy. Cet entretien téléphonique sera une bonne occasion pour revenir sur le bilan et poser les questions restantes.



Hébergement adultes

En ce qui concerne le logement, vous pouvez être hébergé à la maison familiale hospitalière (04-76-42-26-68) tout en sachant bien qu'elle se situe à proximité de l'hôpital NORD (alors que le bilan se fait à l'hôpital SUD). Voir tarifs ci-dessus.

Si vous souhaitez être logé en hôtel, le BEST-WESTERN HOTEL DAUPHITEL (04-76-33-60-60) se situe en face de l'institut de rééducation de l'hôpital SUD.

Dans des situations exceptionnelles (personnes venant seules et étant peu autonomes du fait de la sévérité de leurs manifestations), nous pouvons réaliser ce bilan en hospitalisation complète.

En ce qui concerne les déplacements, vous pouvez vous rendre sur le site en voiture ou en train selon votre choix. En ce qui concerne les frais de transports, ils peuvent vous être remboursés mais il est impératif d'anticiper les démarches avec votre médecin traitant.

Que ce soit pour les bilans adultes ou enfants, toute l'équipe du Centre de Référence travaille à vous proposer une approche pluridisciplinaire autour de la question de la prise en charge, à vous accompagner et à répondre, dans la mesure des dernières connaissances médicales actuelles, aux questions que vous vous posez. Vous pourrez sans hésiter contacter l'équipe à distance de ce bilan par téléphone et/ou par mail.

J'espère que ces bilans n'ont plus de secrets pour vous. N'hésitez surtout pas à appeler Mme Gipsy BILLY si vous avez des questions complémentaires.

Gipsy B.