

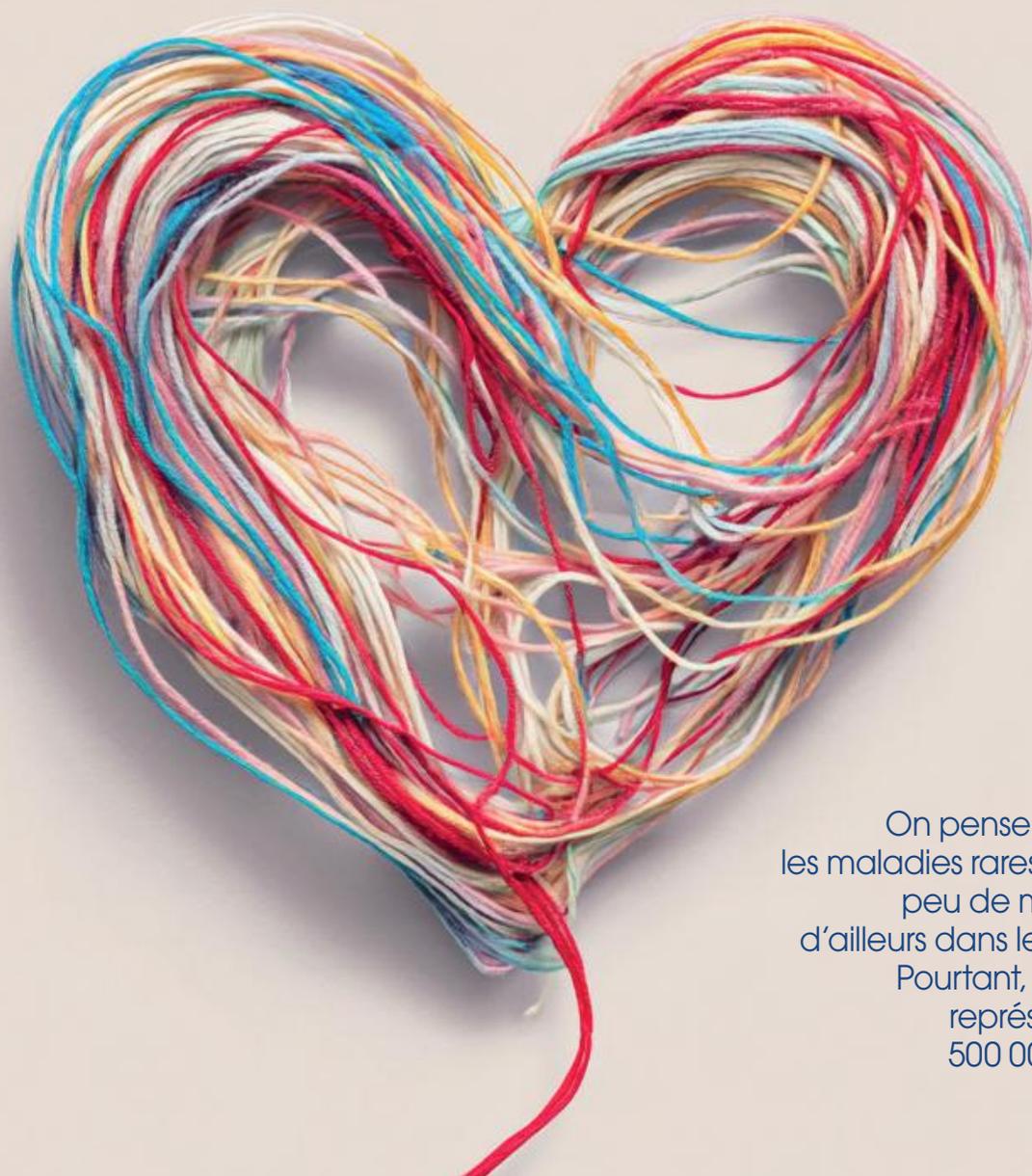
# L'hôpital et VOUS



Le magazine de votre hôpital — N ° 11 — SEPTEMBRE 2025

## Maladies rares :

un demi-million de Belges,  
plus proches que vous ne l'imaginez !



On pense souvent que les maladies rares concernent peu de monde - c'est d'ailleurs dans le mot « rare ». Pourtant, leur addition représente environ 500 000 personnes en Belgique.

**Maladies rares :  
un demi-million de  
Belges, plus proches  
que vous ne l'imaginez !**

On pense souvent que les maladies rares concernent peu de monde - c'est d'ailleurs dans le mot « rare ». Pourtant, si chaque pathologie touche peu de patients (moins de 1 sur 2000 habitants), leur addition représente environ 500 000 personnes en Belgique. En tenant compte des proches aidants directement concernés, c'est près d'un Belge sur dix qui vit, au quotidien, l'impact de ces maladies.

Leur diagnostic est souvent un parcours long et éprouvant : au minimum cinq ans en moyenne avant de mettre un nom sur la maladie. Cette errance diagnostique retarde la mise en place de traitements et d'un suivi adaptés. C'est pourquoi l'expertise est essentielle. À l'Hôpital Universitaire de Bruxelles (H.U.B), nos centres de référence et d'excellence rassemblent médecins spécialistes, soignants et chercheurs pour offrir la prise en charge multidisciplinaire que nécessitent ces pathologies complexes.

Beaucoup de maladies rares apparaissent dès l'enfance et ne disposent pas encore de traitement curatif. La collaboration entre nos équipes pédiatriques et adultes assure aux jeunes patients une transition fluide vers l'âge adulte. Et parce que partager les connaissances est vital pour progresser, nos équipes sont engagées depuis 2017 dans les réseaux européens de référence (ERN), où s'échangent expériences, protocoles et avancées thérapeutiques.

À chaque étape, le patient reste au coeur de nos actions, en lien étroit avec les associations qui les représentent. Ensemble, nous faisons avancer la recherche, améliorons les diagnostics, et ouvrons l'accès aux innovations thérapeutiques qui changent des vies.

**PR JEAN-MICHEL HOUGARDY,  
DIRECTEUR GÉNÉRAL MÉDICAL  
& PR BÉATRICE GULBIS,  
DIRECTRICE DE LA FONCTION  
MALADIES RARES - H.U.B**

**Scannez ce QR CODE  
et retrouvez la version  
en néerlandais de l'édito**



# Amyotrophie spinale : la recherche redonne de l'espoir

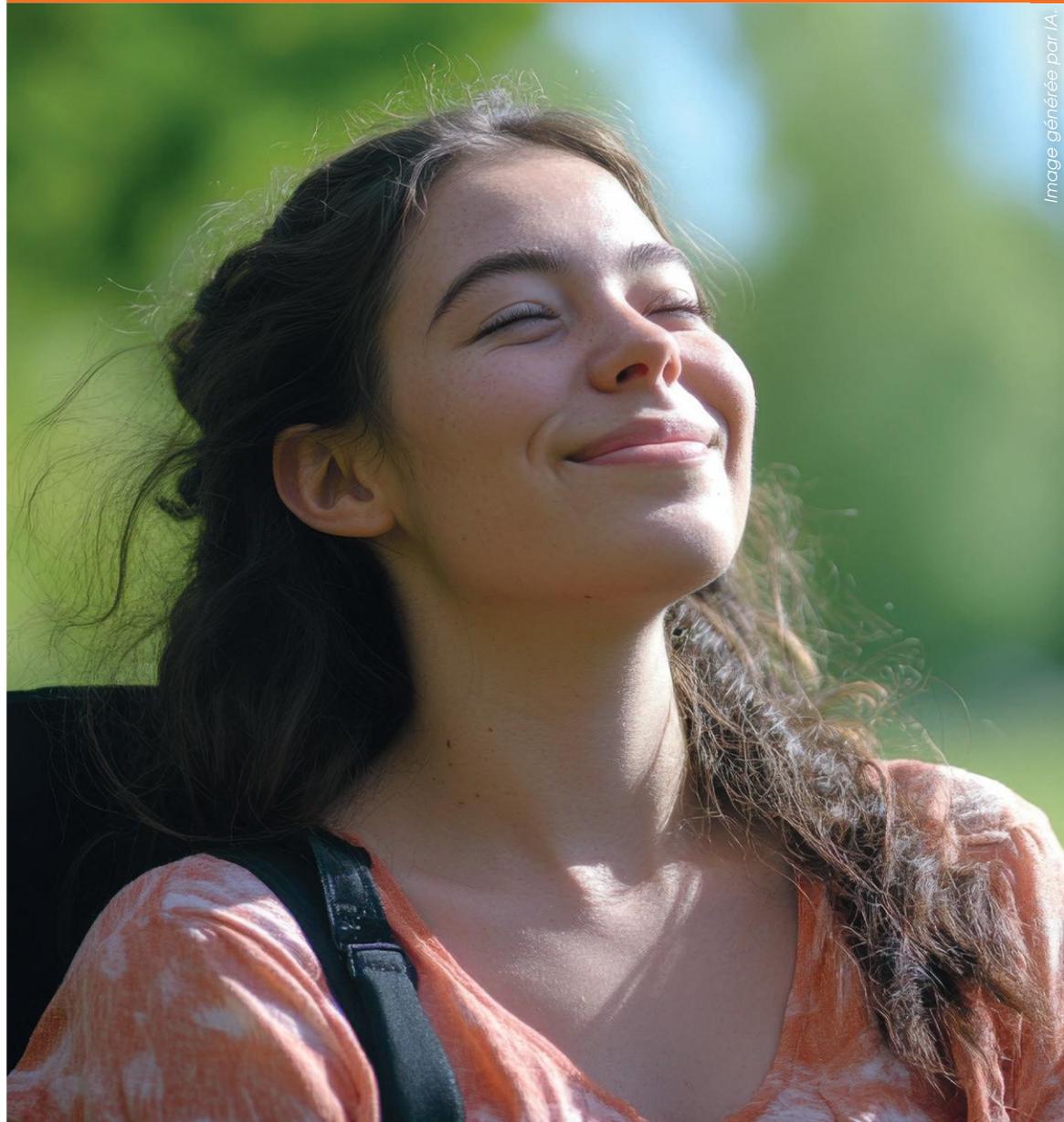


Image générée par IA.

**Éditeur responsable** | Sudinfo - Pierre Leerschool Rue de Coquelet 134 - 5000 Namur | **Rédaction** | Vincent Liévin et F.D. | **Comité de rédaction** : Renaud Witmeur (Directeur Général), Jean-Michel Hougardy (Directeur Général médical), Anna Groswasser (Directrice Générale Adjointe), Francis de Drée (Directeur Général Adjoint), Frédérique Meeus (Directrice Communication) | **Mise en page** | Sudinfo Creative | **Impression** | Rossel Printing



HÔPITAL UNIVERSITAIRE  
DE BRUXELLES  
ACADEMISCH ZIEKENHUIS  
BRUSSEL





# Les maladies neuromusculaires à l'H.U.B : une équipe interdisciplinaire au cœur des avancées médicales.

**Le Centre de Référence Neuromusculaire de l'H.U.B propose aux patients atteints de maladies neuromusculaires une prise en charge globale et intégrée par une équipe multidisciplinaire hautement spécialisée, du tout jeune âge à l'adulte.**

Les maladies neuromusculaires regroupent un ensemble de pathologies liées à un dysfonctionnement de l'unité motrice, constituée du second neurone moteur, du nerf, de la jonction neuromusculaire et du muscle. Ces troubles empêchent les muscles de se contracter normalement et peuvent affecter aussi bien les enfants en bas âges que les adultes. L'âge d'apparition, les premiers symptômes et la gravité varient considérablement selon les maladies. Les fonctions musculaires, respiratoires, cardiaques et digestives peuvent être impactées à des degrés divers, nécessitant la mobilisation d'équipes multidisciplinaires pour pouvoir offrir l'approche thérapeutique et le suivi personnalisé indispensables.



**PR GAUTHIER REMICHE**  
DIRECTEUR DE LA CLINIQUE ET  
DU CENTRE DE RÉFÉRENCE  
NEUROMUSCULAIRE DE L'H.U.B

Selon le Pr Gauthier Remiche, Directeur de la Clinique et du Centre de Référence Neuromusculaire de l'H.U.B, deux grandes révolutions marquent aujourd'hui ce domaine médical : d'une part la révolution génétique avec des diagnostics plus rapides et plus précis, et d'autre part les avancées majeures dans les traitements entre autres des formes auto-immunes et génétiques/héréditaires qui bénéficient désormais de thérapies ciblées. Ces avancées permettent d'améliorer considérablement la qualité de vie et le pronostic.

## Quels sont les principaux groupes de maladies neuromusculaires que l'H.U.B prend en charge ?

**Bien que non limité, on distingue dans cette liste cinq groupes de maladies neuromusculaires :**

- **Maladies du neurone moteur : sclérose latérale amyotrophique ou « maladie de Charcot », syndrome post-polio, amyotrophies spinales, ...**

- **Neuropathies et Polyneuropathies (Polynévrites) : inflammatoires, syndrome de Guillain-Barré, CIDP/PIDC, Charcot-Marie-Tooth...**

- **Maladies de la jonction neuromusculaire : myasthénies et syndrome de Lambert-Eaton.**

- **Myopathies : maladie de Steinert, dystrophies, myosites, myotonies, paralysies périodiques, glycogénoses, mitochondriales, ...**

- **Entités syndromiques dégénératives : paraplégies spastiques héréditaires/Strümpell-Lorrain, ataxie de Friedreich et spino-cérébelleuses/SCA, ...**

## Pourquoi une prise en charge spécialisée est-elle essentielle ?

Pour profiter pleinement de ces progrès, « il est crucial que les patients soient pris en charge le plus tôt possible dans un centre de référence doté d'une équipe multidisciplinaire à la pointe de l'expertise médicale et paramédicale. Chaque histoire médicale

de nos patients fait l'objet de discussions régulières lors de réunions d'équipe afin de raccourcir les délais de diagnostic et accélérer l'accès aux meilleurs traitements personnalisés »

L'H.U.B. est membre actif du réseau européen de référence EURO-NMD, spécialisé dans les maladies neuromusculaires rares. Ces maladies constituent une cause majeure d'incapacité et de mortalité prématurée chez l'enfant et l'adulte.

## Pour une demande de rendez-vous ou toute information complémentaire :

**Centre de Référence Neuromusculaire Hôpital Universitaire de Bruxelles**

[www.erasme.be/CRNM](http://www.erasme.be/CRNM) - [cons.neuromusculaire@hubruxelles.be](mailto:cons.neuromusculaire@hubruxelles.be)  
Infirmière coordinatrice - T +32 (0)2 555 81 25



Image générée par IA.

# Mieux dépister la drépanocytose ?



**E**n Belgique, plusieurs centaines d'enfants en sont atteints, et de nombreux adultes en sont porteurs sans le savoir. Et pourtant, le mot « drépanocytose » reste tabou et par conséquent, le dépistage est encore trop rarement proposé.

Pour inverser cette tendance, l'H.U.B a choisi de faire du dépistage pré-conceptionnel le cœur de sa campagne 2025. Car si l'on ne peut guérir cette maladie, on peut empêcher sa transmission.

La drépanocytose suit les règles d'une génétique implacable : deux parents porteurs d'un même gène, bien souvent sans le savoir, ont un risque sur quatre de transmettre la maladie à leur enfant. « Le dépistage pré-conceptionnel ne vise pas à alarmer ou à exclure. Il s'agit simplement de proposer aux futurs parents un espace de connaissance, d'écoute et de choix », explique le Professeur **Martin Colard**, hématologue à l'H.U.B. « La médecine ne décide pas à leur place. Elle les accompagne. »

Lorsqu'un risque génétique de transmission de la drépanocytose est identifié chez un couple, une orientation peut être proposée vers l'Unité de procréation médicalement assistée (PMA) de

l'H.U.B. à l'Hôpital Erasme. « Nous proposons un accompagnement structuré et pluridisciplinaire, qui commence par une consultation médicale, un recueil des antécédents familiaux et une évaluation du projet parental. Nous informons ensuite les couples sur les différentes options possibles, comme la fécondation in vitro avec diagnostic préimplantatoire, qui permet de sélectionner les embryons non porteurs de la maladie avant implantation. » Pr **Anne Delbaere**, directrice du service Gynécologie - Obstétrique de l'H.U.B

Ce type de parcours illustre une évolution majeure de la médecine génétique : ne plus intervenir uniquement en aval, mais proposer, en amont, des choix reproductifs éclairés, dans un

cadre médical, éthique et psychologique encadré. « On sort du soin d'urgence pour aller vers une médecine de prévention, réfléchie, humaniste et personnalisée », souligne la **Dr. Laurence Dedeken**, coordinatrice du service d'hématologie pédiatrique à l'Hôpital des Enfants (HUDERF).

Le service est reconnu comme centre de référence national et européen des maladies rares du globule rouge (Réseau Européen de Référence des Maladies Hématologiques Rares, ERN-EuroBloodNet) et par la Filière française de santé maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse (MCGRE)... engagés dans l'amélioration des services de santé pour les maladies hématologiques rares.



**PR MARTIN COLARD**  
HÉMATOLOGUE À L'H.U.B.



**PR ANNE DELBAERE**  
DIRECTRICE DU SERVICE  
GYNÉCOLOGIE -  
OBSTÉTRIQUE DE L'H.U.B

## Contact

### Drépanocytose (Erasme - Huderf)

**Pour les enfants :** [onco@hubruxelles.be](mailto:onco@hubruxelles.be)

**Pour les adultes :** [Coord.GR-Fer.Erasme@hubruxelles.be](mailto:Coord.GR-Fer.Erasme@hubruxelles.be)

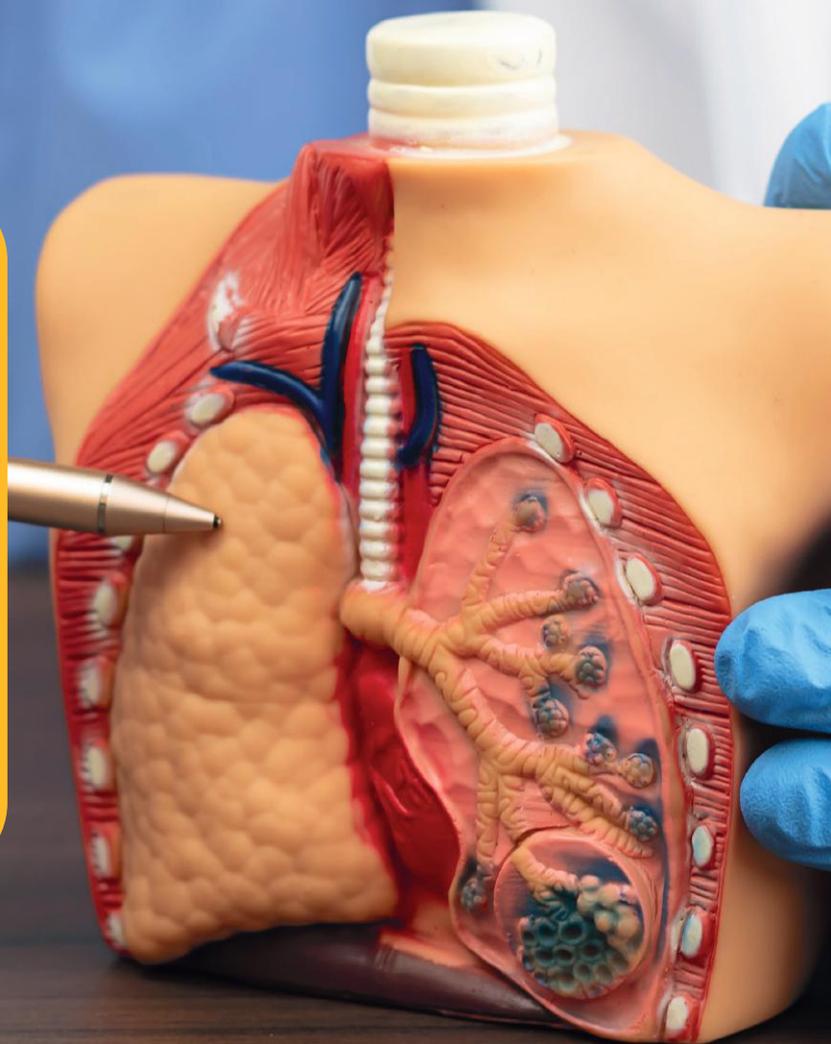
[www.erasme.be/fr/problematiques-de-sante/drepanocytose](http://www.erasme.be/fr/problematiques-de-sante/drepanocytose)

ou [www.huderf.be/fr/problematiques-de-sante/drepanocytose](http://www.huderf.be/fr/problematiques-de-sante/drepanocytose)



# Maladies respiratoires :

## Un dispositif unique en Belgique



**La Clinique de pneumologie-allergologie de l'HUDERF s'investit dans le suivi de nombreuses pathologies de l'enfant dont le dépistage néonatal, le diagnostic et la prise en charge multidisciplinaire des patients atteints de mucoviscidose et le suivi des patients atteints de maladies respiratoires rares.**



**PR LAURENCE HANSENS**  
PÉDIATRE PNEUMOLOGUE,  
DIRECTRICE DE LA CLINIQUE  
DE PNEUMOLOGIE ET  
D'ALLERGOLOGIE DE L'H.U.B.

À l'H.U.B., ce centre de référence pour la mucoviscidose assure une prise en charge complète et continue des patients, de

l'enfance à l'âge adulte. L'HUDERF, sous la direction du Pr Laurence Hanssens, s'occupe des jeunes malades, tandis que le suivi du patient est assuré à l'Hôpital Erasme une fois l'âge adulte atteint.

Sous la direction du Pr Christiane Knoop, ce dispositif unique en Belgique permet aux patients de bénéficier d'une continuité des soins tout au long de leur vie.

Pour faciliter ce passage délicat vers les soins pour adultes, l'H.U.B. a mis en place le programme « **Move Up** » d'éducation thérapeutique, en partenariat avec l'association Muco. Ce programme accompagne les adolescents dès l'âge de 15 ans, assure ainsi une transition fluide entre l'HUDERF et l'Hôpital Erasme.

Depuis juillet 2017, dès son arrivée, le patient atteint de mucoviscidose ou de dyskinésie ciliaire primitive est installé dans un cabinet de consultation et les membres de l'équipe se re-

laient autour de lui. La consultation dure maximum 1h30 et le risque d'infections croisées est ainsi diminué.

Pour rappel, le jeune patient atteint par la mucoviscidose lutte chaque jour contre un mucus trop épais qui envahit les poumons, encombrant ses voies respiratoires, ouvrant grand la porte aux infections et s'attaquant peu à peu à la fonction respiratoire. A cela s'ajoute pour lui, une mauvaise absorption des graisses, un effet secondaire tout aussi implacable qui pèse lourdement sur sa santé.

Depuis 2022, une thérapie protéique, développée avec la

contribution des équipes de l'H.U.B., transforme les perspectives de vie de nombreux patients atteints de mucoviscidose. En ciblant directement les causes génétiques de la maladie, ce traitement améliore la qualité de vie de plus de 85 % des patients concernés, leur offrant l'espoir d'une existence plus proche de la normalité, avec une espérance de vie allongée.

Toutefois, la thérapie protéique ne profite pas à tous. Pour les 10 à 15 % de patients qui ne peuvent en bénéficier, l'H.U.B. poursuit des recherches sur des alternatives comme la phagothérapie et s'intéresse aux avancées en thérapie génique.

## Contact

### Pneumologie - allergologie (Huderf - Erasme)

(Huderf : Call2.Accueil.huderf@hubruxelles.be)

[www.erasme.be/fr/problematiques-de-sante/allergologie](http://www.erasme.be/fr/problematiques-de-sante/allergologie) ou

[www.huderf.be/fr/services/pneumologie-pediatrique-allergologie-medecine-du-sport](http://www.huderf.be/fr/services/pneumologie-pediatrique-allergologie-medecine-du-sport)



# HTAP : une pathologie rare mais grave, souvent sous-diagnostiquée



**PR JEAN-LUC VACHIÉRY**  
CHEF DE LA CLINIQUE DE  
L'HYPERTENSION PULMONAIRE  
ET DE L'INSUFFISANCE  
CARDIAQUE DE L'H.U.B

L'Hôpital Universitaire de Bruxelles (H.U.B) est centre de référence pour la prise en charge des hypertensions pulmonaires, dont sa forme rare, l'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).

« Notre clinique de l'Hypertension Pulmonaire et de l'Insuffisance cardiaque propose une approche multidisciplinaire et spécialisée » explique le Pr Jean-

Luc Vachiéry qui a contribué à l'élaboration de recommandations internationales dans l'HTAP et a dirigé plusieurs groupes d'experts dans les sociétés savantes. Il a créé la première structure intégrée de prise en charge d'affections cardiaques avancées en Belgique. « Il ne faut jamais laisser une dyspnée (sensation de difficulté à respirer) inexpliquée et l'HTAP en est une! L'HTAP est une pathologie rare mais grave, souvent sous-diagnostiquée. Essoufflement, fatigue, douleurs thoraciques, malaises... Ces symptômes doivent alerter. »

Ces symptômes ne sont pas spécifiques à l'HTAP, mais s'ils persistent, consultez votre médecin. L'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) est une maladie rare et sérieuse qui touche les petits vaisseaux sanguins des poumons. Ces vaisseaux deviennent trop étroits ou rigides,

ce qui augmente la pression dans les artères pulmonaires. Résultat : le cœur droit doit travailler beaucoup plus fort pour faire circuler le sang, ce qui peut l'affaiblir avec le temps. Si elle n'est pas traitée, l'HTAP évoluera vers une insuffisance cardiaque droite.

## Il existe plusieurs types d'HTAP, selon leur cause :

- Idiopathique : sans cause connue
- Génétique : forme héréditaire

- Associée à d'autres maladies (malformation cardiaque, cirrhose du foie, auto-immunes)
- Liée à certains médicaments ou substances toxiques (Mediator®, amphétamines et certains traitements de chimiothérapie)

L'H.U.B dispose aussi de thérapies avancées ambulatoires: **Perfusions continues, Thérapies en développement, réadaptation cardiorespiratoire, transplantation**, un suivi avec des kinés, infirmiers, psychologues ou diététiciens complète la prise en charge.

## Contact

Notre point de contact pour l'HTAP via la Coordination des soins :  
par téléphone au +32 (0)2 555 5953  
ou par email [paola.scontrino@hubruxelles.be](mailto:paola.scontrino@hubruxelles.be)

# Endocrinologie : un service reconnu pour un suivi à tout âge



**DR CÉCILE BRACHET**  
PÉDIATRE ENDOCRINOLOGUE,  
RESPONSABLE DE LA CLINIQUE  
D'ENDOCRINOLOGIE À  
L'HUDERF POUR L'H.U.B

**Le système endocrinien est un ensemble de glandes (thyroïde, hypothalamus, hypophyse, glandes surrénales, etc.) qui produisent et libèrent des hormones dans le corps. Ces hormones contrôlent de nombreuses fonctions vitales, comme le métabolisme, la croissance, le développement sexuel et le comportement.**

Le Dr Cécile Brachet est pédiatre endocrinologue, responsable de la Clinique d'endocrinologie à l'Hudérf et le Pr Aglaia Kyriaki, endocrinologue - diabétologue. Ils font le point sur la maladie endocrinienne rare qui est une affection rare qui affecte les glandes endocrines, responsables de la production et de la sécrétion des hormones. Ces maladies sont souvent de longue durée, évolutives et importantes à traiter pour empêcher des complications et préserver la qualité de vie. Les maladies endocriniennes rares peuvent être difficiles à diagnostiquer et à suivre. Une prise en charge spécialisée dans un centre de référence est essentielle pour assurer un parcours de soins adéquat et une bonne qualité de vie pour les patients.

## Exemples de maladies endocriniennes rares :

- **Hyperinsulinisme congénital:** Une sécrétion excessive d'insuline par le pancréas, pouvant provoquer des hypoglycémies et des séquelles neurologiques.
- **Maladie de Cushing:** Un excès de cortisol, une hormone produite par les glandes surrénales, qui non traité peut conduire à une obésité, un diabète, une fonte musculaire
- **Maladie d'Addison:** Un manque de cortisol et d'aldostérone, des hormones produites par les glandes surrénales, nécessaires

pour une réponse adéquate de l'organisme au stress

- **Néoplasies endocriniennes multiples (NEM):** Des tumeurs affectant plusieurs glandes endocrines, comme les parathyroïdes, le pancréas et l'hypophyse.
- **Syndrome de Beckwith-Wiedemann:** Un syndrome de surcroissance chez l'enfant, souvent associé à des anomalies endocriniennes.

Certaines maladies endocriniennes rares impliquent un suivi par plusieurs spécialistes au sein de l'H.U.B (d'abord à l'Hôpital des Enfants (HUDERF si elles débutent dans l'enfance) puis à l'Hôpital Erasme, une fois les patients devenus adultes). Certaines situations sont aussi discutées au niveau national (BELSPEED) et au réseau européen de référence des maladies endocriniennes rares (Endo-ERN) dont font partie les services d'endocrinologie pédiatrique et adulte de l'H.U.B.

À l'H.U.B, les maladies Endocriniennes affectant la reproduction peuvent aussi être prises en charge depuis le plus jeune âge grâce à l'expertise du service d'endocrinologie pédiatrique de l'HUDERF, un des plus grands en Belgique, puis à l'âge adulte où le relais est pris par les équipes des services d'endocrinologie et de gynécologie-obstétrique à l'Hôpital Erasme, qui ont une collaboration multidisciplinaire de longue date.

L'H.U.B étant un hôpital académique, la recherche y occupe une place importante, comme peuvent en témoigner les nombreuses publications et les thèses défendues et en cours sur la génétique de l'infertilité et les maladies rares endocriniennes. La recherche clinique permet aux spécialistes d'agrandir leur exper-

tise, de se maintenir informés des dernières avancées et de collaborer avec d'autres équipes expertes en Belgique ou à l'étranger.

## Problèmes immunitaires : réaliser un diagnostic le plus rapidement possible

Les déficits immunitaires primaires (DIP's) forment un groupe de maladies sévères, congénitales (donc héréditaires, présentes chez les enfants dès la naissance) qui affectent significativement le fonctionnement du système immunitaire. Les patients présentent alors, entre autres, une vulnérabilité accrue aux infections telles que pneumonie, otite, sinusite à répétition ou encore d'autres infections plus graves, potentiellement mortelles comme les méningites ou les septicémies et parfois des manifestations auto-immunes. Les médecins estiment que 50% des patients atteints de pro-

blèmes immunitaires restent non diagnostiqués et qu'une personne sur 1.000 en Belgique pourrait être concernée.

Les DIP's appartiennent au groupe des maladies rares au même titre que la mucoviscidose par exemple. A l'heure actuelle, on connaît plus de 150 formes de DIP's. Celles-ci varient par leur gravité et leur présentation clinique, mais toutes impactent significativement la vie des patients et peuvent s'avérer fatales à un moment par faute de traitement et de diagnostics adéquats.

## Un pronostic vital dépendant de la précocité du diagnostic

L'amélioration du diagnostic et des thérapeutiques associée au progrès dans le domaine de la génétique médicale ont permis d'améliorer significativement la prise en charge de ces maladies. En cas de diagnostic précoce, des mesures préventives associées à des nouvelles thérapies efficaces, parfois même curatives, peuvent être appliquées (antibioprophylaxie, immunothérapie, greffe de moelle osseuse, thérapie génique, etc...) ce qui permet d'augmenter le pronostic vital des patients, mais aussi leur qualité de vie. Néanmoins, le succès de ces mesures thérapeutiques est directement corrélé à la précocité du diagnostic ; le pronostic étant bien meilleur si les patients sont pris en charge dès le plus jeune âge avant l'apparition de complications irréversibles.

L'Unité de traitement des Immunodéficiences assure des consultations quotidiennes pour une prise en charge rapide et travaille en étroite collaboration avec la clinique des maladies infectieuses.

Il s'agit entre autre de :

- déficits immunitaires communs variables ;
- déficits en anticorps antipolysaccharides ;
- maladies granulomateuses chroniques ;
- prédispositions aux infections fongiques, virales et mycobactériennes.

Le centre fait partie des quelques centres de références habilités (BPIDG) à l'obtention du remboursement des traitements substitutifs par anticorps.

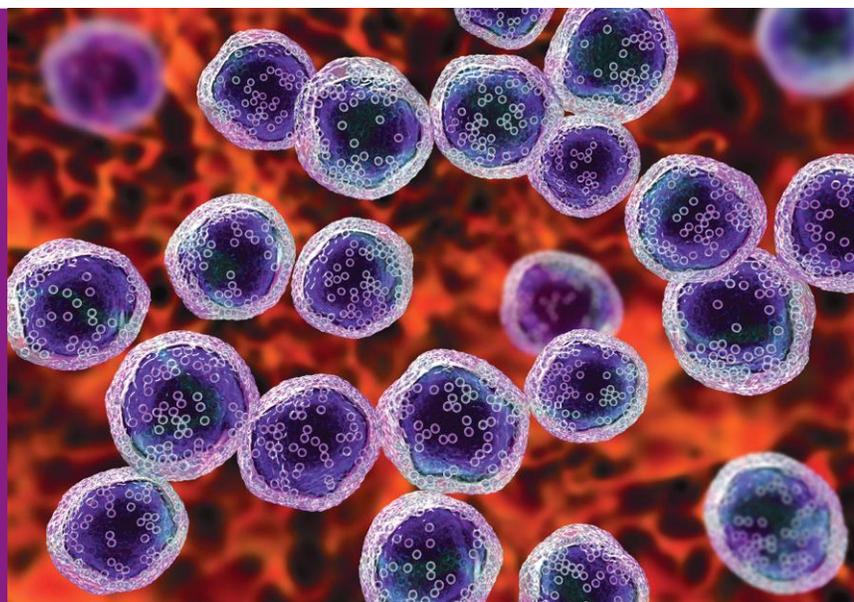
### Contact pour enfants :

[www.hudérf.be/fr/services/endocrinologie-pediatrique](http://www.hudérf.be/fr/services/endocrinologie-pediatrique)

**Contact pour adultes :** [Cons.Pneumo.erasme@hubruxelles.be](mailto:Cons.Pneumo.erasme@hubruxelles.be)

[www.erasme.be/fr/services/pneumologie](http://www.erasme.be/fr/services/pneumologie)

# Bien reconnaître la maladie pour agir !



**L'**Institut Jules Bordet accompagne notamment les patients atteints de tumeurs complexes. Afin de soutenir au mieux nos patients, un trajet de soins particulier a été mis en place. Une concertation multidisciplinaire oncologique (CMO) a été mise en place pour traiter ces « tumeurs complexes ».



**PR NATHALIE MEULEMAN**  
DIRECTRICE DU SERVICE  
D'HÉMATOLOGIE (MD, PHD)  
DE L'H.U.B.

Elle rassemble des oncologues médicaux, des pathologistes, des chirurgiens, des radiothérapeutes et d'autres médecins spécialisés. « L'Institution fait partie de plusieurs réseaux d'experts, dont notamment le réseau européen de référence (ERN) EURACAN pour les cancers rares chez l'adulte sauf ceux hématologiques qui font partie de l'ERN-EuroBloodNet. »

L'objectif : dans des situations complexes, gérer au mieux sa maladie, ses traitements et leurs conséquences.

De son côté, la Pr Nathalie Meuleman, directrice du Service d'Hématologie (MD, PhD) de l'H.U.B. rappelle que « dans les hémopathies malignes, il y a beaucoup de sous-maladie. Différentes pathologies très rares nécessitent

des prises en charge très particulières et très spécifiques et souvent d'ailleurs une mise en route très rapide, même parfois pendant la nuit. C'est le cas d'un type rare de leucémie aiguë qui nécessite un diagnostic et une mise en route d'une thérapie ciblée immédiate. Le Pr Wittnebel Head of Leukemia and Transplant Team est en charge de cet aspect. »

## Les lymphomes

Par ailleurs, la famille des lymphomes regroupe des dizaines de maladies différentes qui touchent les globules blancs présents dans le sang, dans les ganglions : on retrouve parmi ceux-ci des pathologies rares, dont certaines peuvent être très agressives, comme par exemple le lymphome de Burkitt. « Pour identifier ceci, il faut poser le bon diagnostic dans un centre où les biologistes et les anatomopathologistes, derrière leur microscope, réalisent des analyses spécifiques et pointues. Ils savent quelles mutations, quels gènes ils doivent rechercher. Pour certaines maladies, il convient de réaliser des séquençages génomiques, des recherches vraiment plus précises. » Dans un second temps, il faudra réaliser en urgences des examens ciblés pour voir où se cache la maladie (PET-scan, résonance magnétique du cerveau, ponctions lombaires, ...). Quand les soignants n'ont pas l'habitude de mener ses recherches spécifiques, le diagnostic peut être mal posé ou retardé, pour aboutir à un traitement non optimal. »

Le centre de référence de prise en charge des pathologies

rares est donc un atout. Aussi pour avoir accès à des traitements innovants par des études ou parce qu'elles sont disponibles que pour des traitements très spécifiques dans certains centres. Par exemple, les CAR-T, nouvelle immunothérapie utilisant les propres globules blancs du patients.

D'autres maladies rares en hématologie touchent le plasmocyte, globule blanc dont la fonction est de fabriquer les anticorps pour s'attaquer au cancer. Des anomalies de ces cellules sont fréquente au-dessus de 50 ans

et associées à la production d'un anticorps dit monoclonal que l'on peut détecter dans le sang. Dans de rares cas, ces anticorps monoclonaux sont impliqués dans le développement d'une maladie rare et grave : l'amyloïdose AL.

« Plusieurs études ont montré que les patients peuvent attendre jusqu'à trois ans avant d'avoir le bon diagnostic. Plus le diagnostic traîne, plus la maladie peut endommager des organes vitaux comme le cœur. Ces patients doivent être orientés rapidement vers des centres experts. »



## Contact

### Hématologie-oncologie (Bordet- Erasme)

accueil.hematologie@bordet.be

(tél. 02/541 36 84) – [www.bordet.be/fr/hematologie](http://www.bordet.be/fr/hematologie)

**L**e nombre d'enfants qui naissent avec une malformation congénitale est assez important : 3%, et au moins autant d'enfants vont avoir un développement non neurotypique. La clinique de Génétique Pédiatrique s'adresse aux enfants chez qui la possibilité d'une maladie génétique est envisagée. Notamment, en présence d'une ou plusieurs malformations, qu'elle soit majeure, comme une malformation cardiaque, par exemple, ou mineure, comme des traits inhabituels, qualifiés de dysmorphiques, ou une hypotonie, une difficulté à s'alimenter, une anomalie de la croissance, de l'épilepsie, un retard dans les étapes normales du développement psychomoteur, une absence d'apparition du langage, un trouble autistique, en particulier, lorsque plusieurs de ces problématiques sont combinées.



**CATHÉLINE VILAIN**  
DIRECTRICE DE LA CLINIQUE  
DE GÉNÉTIQUE PÉDIATRIQUE  
DE L'H.U.B

Une partie de ces problématiques sont dépistables par les échographies de suivi de grossesse. « D'autres sont découvertes à la naissance, soit que le screening des échographies n'a pu les détecter, soit qu'elles ne se développent qu'après la naissance. Il y a les deux cas de figure : la malformation attendue pour laquelle on peut planifier la prise en charge pendant la grossesse, et les problèmes de santé inattendus qu'il faut prendre en charge après la naissance. » explique Catheline Vilain, Directrice de la Clinique de Génétique Pédiatrique

## Prise en charge multidisciplinaire

Quelle que soit la problématique mise en évidence, elle va avoir un impact sur la vie de l'enfant et de sa famille. Que ce soit pendant la grossesse, au moment de la naissance, ou au cours des premières années de la vie, une équipe multidisciplinaire se met en place autour des parents et de l'enfant. Celle-ci comporte



des spécialités médicales, et paramédicales, telles que kinésithérapeutes, et psychologues, et un support social. Le généticien a son rôle dans cette prise en charge. Celui ou celle-ci va déterminer quels sont les tests à réaliser et accompagner les parents dans la compréhension et la réalisation de ceux-ci.

« En tant que service de génétique, nous travaillons à mettre en évidence l'origine des anomalies de développement. Les tests génétiques peuvent être réalisés pendant la grossesse, par le biais d'une ponction du liquide amniotique. Les parents et l'équipe médicale, ainsi informés du pronostic, peuvent ainsi prendre les décisions qui leur paraissent les plus appropriées. Les analyses génétiques peuvent être réalisées après la naissance de l'enfant, au moment où les problèmes sont mis en évidence. »

« Dans le cadre de certaines maladies, poser un diagnostic peut avoir un impact sur la prise en charge. En déterminant l'origine des particularités mises en évidence on peut préciser la nécessité de suivre d'autres aspects

de la santé de l'enfant, instaurer un traitement spécifique, préciser le pronostic. »

Outre l'impact pour le suivi médical, trouver l'origine des problèmes de santé de l'enfant revêt une importance émotionnelle majeure pour les parents. L'attente d'un diagnostic est d'ailleurs parfois qualifiée d'« odyssée ». Poser le diagnostic permet souvent de lever un questionnement, ou un sentiment de culpabilité, fait naître l'espoir d'un éventuel traitement, ou permet de se rattacher à une communauté de parents confrontés à la même maladie. Enfin, poser un diagnostic permet également de préciser s'il existe (ou pas) un risque de récurrence pour les autres enfants à venir dans la fratrie.

Les techniques à notre disposition afin de poser un diagnostic ne cessent d'évoluer. Il peut ainsi être utile, pour les enfants chez qui aucun diagnostic n'est posé, de réinterpréter, ou compléter le bilan au cours du temps, et de l'évolution de nos connaissances. Certaines nouvelles maladies génétiques sont seulement découvertes aujourd'hui, et viennent parfois apporter des

explications des années après la découverte des problèmes de santé de l'enfant.

« Au laboratoire de génétique nous travaillons à mettre au point de nouvelles techniques investigationnelles, afin d'améliorer constamment notre capacité diagnostique. Celle-ci a fortement évolué ces 15 dernières années, avec l'avènement des techniques de séquençage à haut débit. La prochaine décennie verra vraisemblablement s'installer dans la routine l'analyse des modifications épigénétiques, des parties non codantes du génomes, mais probablement aussi l'apparition de thérapies géniques pour un nombre croissant d'affection ».

Outre les innovations techniques, l'amélioration de nos connaissances quant aux effets des anomalies mises en évidence est importante. Ceci ne peut se faire, dans le cadre des maladies rares, que par le biais de collaboration. La Clinique de Génétique Pédiatrique est donc également impliquée dans les réseaux européens de maladies rares (ERNs), comme l'ERN ITHACA dédié aux anomalies du développement.

# Oncologie pédiatrique : une prise en charge très humaine

**L**e Service d'hémo-oncologie de l'HUDERF accueille et prend en charge les bébés, les enfants et les adolescents. Comment les enfants sont pris en charge ? Ils peuvent compter à leur chevet sur une équipe composée de médecins, d'infirmiers, de psychologues, de kinésithérapeutes, d'assistantes sociales et d'éducateurs formés à la prise en charge de jeunes patients.

## Prendre soin des enfants pendant le temps à l'hôpital

Chaque enfant bénéficie de soins spécifiques. Les éducateurs accompagnent les enfants en leur proposant des activités variées tout au long de la journée. L'objectif est de permettre à l'enfant de mieux vivre ce moment à l'hôpital... Pour que le temps à l'hôpital soit un petit peu moins long et plus agréable.

## Qui sont les enfants concernés ?

Au fil de leur vie, les enfants peuvent souffrir de différentes maladies. Le

service accueille les enfants qui sont atteints : de cancer (tumeurs solides et leucémies), de maladies du sang bénignes, d'hémophilie (maladie du sang)....

## Les enfants soutenus par la recherche dans d'autres pays

Les maladies des enfants font l'objet de toutes les attentions. L'unité qui permet la prise en charge des patients atteints de pathologies oncologiques fait partie du réseau européen de référence (ERN) qui met en relation les professionnels européens pour partager de bonnes pratiques, traiter et accompagner les enfants. Les équipes participent activement à des études cliniques visant à offrir aux patients l'accès aux traitements les plus récents et novateurs disponibles.

## Un hôpital de jour proche de l'enfant

En plus des soins à l'hôpital, l'enfant lorsqu'il rentre chez lui, peut toujours compter sur l'hôpital de jour qui as-

sure un suivi rapproché en évitant des séjours prolongés, grâce à des soins spécialisés. L'objectif reste le même : réduire le temps passé à l'hôpital et préserver autant que possible la vie familiale et scolaire des enfants.

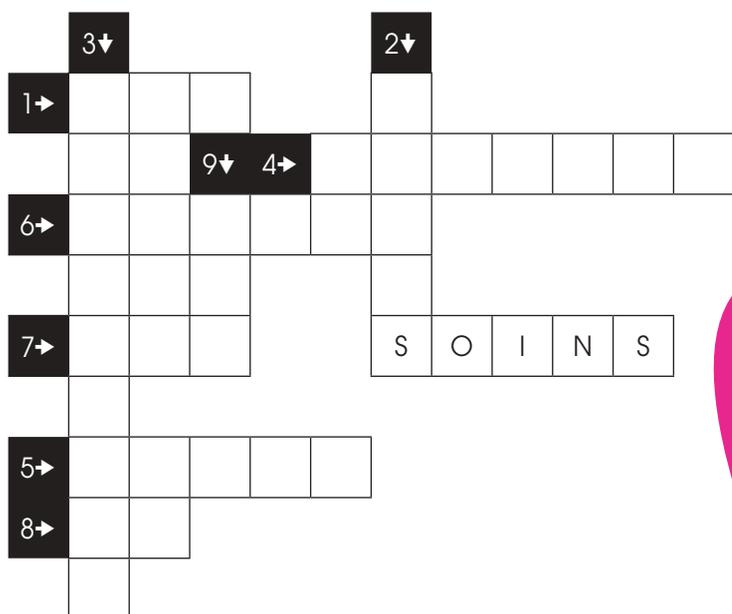
## Espaces de détente et de rire

Les salles d'attente, aménagées avec des espaces ludiques, offrent aux enfants la possibilité de jouer tout en observant les poissons exotiques évoluant dans les aquariums mis à disposition grâce au soutien de l'association Kids'Care.

Et, pour alléger ces moments parfois éprouvants, les **clowns docteurs Zinzins** viennent régulièrement rendre visite aux enfants, apportant rires, légèreté et réconfort dans ce contexte médical.



## Mots Fléchés



1. Action de tenter quelque chose. Vas-y, tu peux le faire, O...
2. Ce numéro parle des maladies...
3. Médecin qui soigne les malades du cancer
4. Quand on rentre à l'hôpital souvent, on souffre d'une ...
5. En sortant de l'hôpital après avoir reçu des soins de qualité, on peut être ...
6. Lorsqu'on n'est pas en bonne santé, on peut aussi souffrir d'un...
7. Endroit pour se reposer à l'hôpital, un...
8. Zéro, ..., deux, trois, quatre
9. Propre en trois lettres...



### Réponses

