



**HAL**  
open science

**Transition pédiatrie-médecine d'adulte : un rôle pour le médecin généraliste? Enquête qualitative du vécu d'adolescents-jeunes adultes atteints de handicap ou de maladie chronique et de leurs parents lors de la transition ; place du médecin généraliste et attentes envers lui**

Camille Meunier

► **To cite this version:**

Camille Meunier. Transition pédiatrie-médecine d'adulte : un rôle pour le médecin généraliste? Enquête qualitative du vécu d'adolescents-jeunes adultes atteints de handicap ou de maladie chronique et de leurs parents lors de la transition ; place du médecin généraliste et attentes envers lui. Médecine humaine et pathologie. 2020. dumas-02768673

**HAL Id: dumas-02768673**

**<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02768673>**

Submitted on 4 Jun 2020

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

**UNIVERSITÉ DE ROUEN**  
**FACULTÉ DE MÉDECINE ET PHARMACIE**

ANNÉE 2020

THÈSE POUR LE DOCTORAT EN MÉDECINE  
(Diplôme d'état)

**Transition pédiatrie-médecine d'adulte : un rôle pour le médecin généraliste ?**

Enquête qualitative du vécu d'adolescents-jeunes adultes atteints de handicap ou de maladie chronique et de leurs parents lors de la transition ; place du médecin généraliste et attentes envers lui

Présentée et soutenue publiquement le 31 mars 2020 à ROUEN

Par Madame MEUNIER Camille, née le 4 mai 1992

COMPOSITION DU JURY :

Présidente de jury : Madame le Professeur GÉRARDIN Priscille

Membres du jury : Madame le Professeur MAUVIARD Elisabeth

Madame le Docteur CASTANET Mireille

Directrice de thèse : Madame le Docteur MOUTERDE Christel

**ANNEE UNIVERSITAIRE 2019 - 2020**

**U.F.R. SANTÉ DE ROUEN**

-----

DOYEN : **Professeur Benoît VEBER**

ASSESEURS : **Professeur Michel GUERBET**  
**Professeur Agnès LIARD**  
**Professeur Guillaume SAVOYE**

**I - MEDECINE**

**PROFESSEURS DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS**

Mr Frédéric <b>ANSELME</b>	HCN Cardiologie
Mme Gisèle <b>APTER</b>	Havre Pédiopsychiatrie
Mme Isabelle <b>AUQUIT AUCKBUR</b>	HCN Chirurgie plastique
Mr Jean-Marc <b>BASTE</b>	HCN Chirurgie Thoracique
Mr Fabrice <b>BAUER</b>	HCN Cardiologie
Mme Soumeya <b>BEKRI</b>	HCN Biochimie et biologie moléculaire
Mr Ygal <b>BENHAMOU</b>	HCN Médecine interne
Mr Jacques <b>BENICHOU</b> médicale	HCN Bio statistiques et informatique
Mr Olivier <b>BOYER</b>	UFR Immunologie
Mme Sophie <b>CANDON</b>	HCN Immunologie
Mr François <b>CARON</b>	HCN Maladies infectieuses et tropicales
Mr Philippe <b>CHASSAGNE</b>	HCN Médecine interne (gériatrie)

Mr Vincent <b>COMPERE</b>	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mr Jean-Nicolas <b>CORNU</b>	HCN	Urologie
Mr Antoine <b>CUVELIER</b>	HB	Pneumologie
Mr Jean-Nicolas <b>DACHER</b>	HCN	Radiologie et imagerie médicale
Mr Stéfan <b>DARMONI</b> communication	HCN	Informatique médicale et techniques de communication
Mr Pierre <b>DECHELOTTE</b>	HCN	Nutrition
Mr Stéphane <b>DERREY</b>	HCN	Neurochirurgie
Mr Frédéric <b>DI FIORE</b>	CHB	Cancérologie
Mr Fabien <b>DOGUET</b>	HCN	Chirurgie Cardio Vasculaire
Mr Jean <b>DOUCET</b>	SJ	Thérapeutique - Médecine interne et gériatrie
Mr Bernard <b>DUBRAY</b>	CHB	Radiothérapie
Mr Frank <b>DUJARDIN</b>	HCN	Chirurgie orthopédique - Traumatologique
Mr Fabrice <b>DUPARC</b> traumatologique	HCN	Anatomie - Chirurgie orthopédique et traumatologique
Mr Eric <b>DURAND</b>	HCN	Cardiologie
Mr Bertrand <b>DUREUIL</b>	HCN	Anesthésiologie et réanimation chirurgicale
Mme Hélène <b>ELTCHANINOFF</b>	HCN	Cardiologie
Mr Manuel <b>ETIENNE</b>	HCN	Maladies infectieuses et tropicales
Mr Thierry <b>FREBOURG</b>	UFR	Génétique
Mr Pierre <b>FREGER</b> ( <i>surnombre</i> )	HCN	Anatomie - Neurochirurgie
Mr Jean François <b>GEHANNO</b>	HCN	Médecine et santé au travail
Mr Emmanuel <b>GERARDIN</b>	HCN	Imagerie médicale
Mme Priscille <b>GERARDIN</b>	HCN	Pédopsychiatrie
M. Guillaume <b>GOURCEROL</b>	HCN	Physiologie
Mr Dominique <b>GUERROT</b>	HCN	Néphrologie
Mr Olivier <b>GUILLIN</b>	HCN	Psychiatrie Adultes
Mr Didier <b>HANNEQUIN</b>	HCN	Neurologie
Mr Claude <b>HOUDAYER</b>	HCN	Génétique
Mr Fabrice <b>JARDIN</b>	CHB	Hématologie
Mr Luc-Marie <b>JOLY</b>	HCN	Médecine d'urgence
Mr Pascal <b>JOLY</b>	HCN	Dermato – Vénérologie

Mme Bouchra <b>LAMIA</b>	Havre Pneumologie
Mme Annie <b>LAQUERRIERE</b>	HCN Anatomie et cytologie pathologiques
Mr Vincent <b>LAUDENBACH</b>	HCN Anesthésie et réanimation chirurgicale
Mr Joël <b>LECHEVALLIER</b>	HCN Chirurgie infantile
Mr Hervé <b>LEFEBVRE</b>	HB Endocrinologie et maladies métaboliques
Mr Thierry <b>LEQUERRE</b>	HCN Rhumatologie
Mme Anne-Marie <b>LEROI</b>	HCN Physiologie
Mr Hervé <b>LEVESQUE</b>	HCN Médecine interne
Mme Agnès <b>LIARD-ZMUDA</b>	HCN Chirurgie Infantile
Mr Pierre Yves <b>LITZLER</b>	HCN Chirurgie cardiaque
Mr Bertrand <b>MACE</b>	HCN Histologie, embryologie, cytogénétique
M. David <b>MALTETE</b>	HCN Neurologie
Mr Christophe <b>MARGUET</b>	HCN Pédiatrie
Mme Isabelle <b>MARIE</b>	HCN Médecine interne
Mr Jean-Paul <b>MARIE</b>	HCN Oto-rhino-laryngologie
Mr Loïc <b>MARPEAU</b>	HCN Gynécologie - Obstétrique
Mr Stéphane <b>MARRET</b>	HCN Pédiatrie
Mme Véronique <b>MERLE</b>	HCN Epidémiologie
Mr Pierre <b>MICHEL</b>	HCN Hépto-gastro-entérologie
M. Benoit <b>MISSET</b> ( <i>détachement</i> )	HCN Réanimation Médicale
Mr Marc <b>MURAINÉ</b>	HCN Ophtalmologie
Mr Christophe <b>PEILLON</b>	HCN Chirurgie générale
Mr Christian <b>PFISTER</b>	HCN Urologie
Mr Jean-Christophe <b>PLANTIER</b>	HCN Bactériologie - Virologie
Mr Didier <b>PLISSONNIER</b>	HCN Chirurgie vasculaire
Mr Gaëtan <b>PREVOST</b>	HCN Endocrinologie
Mr Jean-Christophe <b>RICHARD</b> ( <i>détachement</i> )	HCN Réanimation médicale - Médecine d'urgence
Mr Vincent <b>RICHARD</b>	UFR Pharmacologie
Mme Nathalie <b>RIVES</b>	HCN Biologie du développement et de la reproduction
Mr Horace <b>ROMAN</b> ( <i>disponibilité</i> )	HCN Gynécologie - Obstétrique

Mr Jean-Christophe <b>SABOURIN</b>	HCN Anatomie – Pathologie
Mr Mathieu <b>SALAUN</b>	HCN Pneumologie
Mr Guillaume <b>SAVOYE</b>	HCN Hépto-gastrologie
Mme Céline <b>SAVOYE-COLLET</b>	HCN Imagerie médicale
Mme Pascale <b>SCHNEIDER</b>	HCN Pédiatrie
Mr Lilian <b>SCHWARZ</b>	HCN Chirurgie Viscérale et Digestive
Mr Michel <b>SCOTTE</b>	HCN Chirurgie digestive
Mme Fabienne <b>TAMION</b>	HCN Thérapeutique
Mr Luc <b>THIBERVILLE</b>	HCN Pneumologie
Mr Hervé <b>TILLY</b> ( <i>urnombre</i> )	CHB Hématologie et transfusion
M. Gilles <b>TOURNEL</b>	HCN Médecine Légale
Mr Olivier <b>TROST</b>	HCN Chirurgie Maxillo-Faciale
Mr Jean-Jacques <b>TUECH</b>	HCN Chirurgie digestive
Mr Jean-Pierre <b>VANNIER</b> ( <i>urnombre</i> )	HCN Pédiatrie génétique
Mr Benoît <b>VEBER</b> chirurgicale	HCN Anesthésiologie - Réanimation
Mr Pierre <b>VERA</b> l'image	CHB Biophysique et traitement de
Mr Eric <b>VERIN</b> Réadaptation	Les Herbiere Médecine Physique et de
Mr Eric <b>VERSPYCK</b>	HCN Gynécologie obstétrique
Mr Olivier <b>VITTECOQ</b>	HC Rhumatologie
Mme Marie-Laure <b>WELTER</b>	HCN Physiologie

### **MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES – PRATICIENS HOSPITALIERS**

Mme Najate <b>ACHAMRAH</b>	HCN Nutrition
Mme Noëlle <b>BARBIER-FREBOURG</b>	HCN Bactériologie – Virologie
Mr Emmanuel <b>BESNIER</b>	HCN Anesthésiologie - Réanimation
Mme Carole <b>BRASSE LAGNEL</b>	HCN Biochimie
Mme Valérie <b>BRIDOUX HUYBRECHTS</b>	HCN Chirurgie Vasculaire
Mr Gérard <b>BUCHONNET</b>	HCN Hématologie

Mme Mireille <b>CASTANET</b>	HCN Pédiatrie
Mme Nathalie <b>CHASTAN</b>	HCN Neurophysiologie
Mr Moïse <b>COEFFIER</b>	HCN Nutrition
Mr Serge <b>JACQUOT</b>	UFR Immunologie
Mr Joël <b>LADNER</b>	HCN Epidémiologie, économie de la santé
Mr Jean-Baptiste <b>LATOUCHE</b>	UFR Biologie cellulaire
M. Florent <b>MARGUET</b>	HCN Histologie
Mme Chloé <b>MELCHIOR</b>	HCN Gastroentérologie
Mr Thomas <b>MOUREZ</b> ( <i>détachement</i> )	HCN Virologie
Mr Gaël <b>NICOLAS</b>	UFR Génétique
Mme Muriel <b>QUILLARD</b>	HCN Biochimie et biologie moléculaire
Mme Laëtitia <b>ROLLIN</b>	HCN Médecine du Travail
Mme Pascale <b>SAUGIER-VEBER</b>	HCN Génétique
Mme Anne-Claire <b>TOBENAS-DUJARDIN</b>	HCN Anatomie
Mr David <b>WALLON</b>	HCN Neurologie
Mr Julien <b>WILS</b>	HCN Pharmacologie

### **PROFESSEUR AGREGÉ OU CERTIFIÉ**

Mr Thierry <b>WABLE</b>	UFR Communication
Mme Mélanie <b>AUVRAY-HAMEL</b>	UFR Anglais

## II - PHARMACIE

### **PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS**

Mr Jérémy <b>BELLIEN</b> (PU-PH)	Pharmacologie
Mr Thierry <b>BESSON</b>	Chimie Thérapeutique
Mr Jean <b>COSTENTIN</b> (Professeur émérite)	Pharmacologie
Mme Isabelle <b>DUBUS</b>	Biochimie

Mr Abdelhakim <b>EL OMRI</b>	Pharmacognosie
Mr François <b>ESTOUR</b>	Chimie Organique
Mr Loïc <b>FAVENNEC</b> (PU-PH)	Parasitologie
Mr Jean Pierre <b>GOULLE</b> (Professeur émérite)	Toxicologie
Mr Michel <b>GUERBET</b>	Toxicologie
Mme Christelle <b>MONTEIL</b>	Toxicologie
Mme Martine <b>PESTEL-CARON</b> (PU-PH)	Microbiologie
Mr Rémi <b>VARIN</b> (PU-PH)	Pharmacie clinique
Mr Jean-Marie <b>VAUGEOIS</b>	Pharmacologie
Mr Philippe <b>VERITE</b>	Chimie analytique

### **MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES**

Mme Cécile <b>BARBOT</b>	Chimie Générale et Minérale
Mr Frédéric <b>BOUNOURE</b>	Pharmacie Galénique
Mr Thomas <b>CATANHEIRO</b>	Chimie Organique
Mr Abdeslam <b>CHAGRAOUI</b>	Physiologie
Mme Camille <b>CHARBONNIER (LE CLEZIO)</b>	Statistiques
Mme Elizabeth <b>CHOSSON</b>	Botanique
Mme Marie Catherine <b>CONCE-CHEMTOB</b> économie de la santé	Législation pharmaceutique et
Mme Cécile <b>CORBIERE</b>	Biochimie
Mme Nathalie <b>DOURMAP</b>	Pharmacologie
Mme Isabelle <b>DUBUC</b>	Pharmacologie
Mme Dominique <b>DUTERTE- BOUCHER</b>	Pharmacologie
Mr Gilles <b>GARGALA</b> (MCU-PH)	Parasitologie
Mme Nejla EL <b>GHARBI-HAMZA</b>	Chimie analytique
Mme Marie-Laure <b>GROULT</b>	Botanique
Mr Hervé <b>HUE</b>	Biophysique et mathématiques
Mme Hong <b>LU</b>	Biologie
Mme Marine <b>MALLETER</b>	Toxicologie
M. Jérémie <b>MARTINET</b> (MCU-PH)	Immunologie

Mme Tiphaine <b>ROGEZ-FLORENT</b>	Chimie analytique
Mr Mohamed <b>SKIBA</b>	Pharmacie galénique
Mme Malika <b>SKIBA</b>	Pharmacie galénique
Mme Christine <b>THARASSE</b>	Chimie thérapeutique
Mr Frédéric <b>ZIEGLER</b>	Biochimie

### **PROFESSEURS ASSOCIES**

Mme Cécile <b>GUERARD-DETUNCQ</b>	Pharmacie officinale
Mme Caroline <b>BERTOUX</b>	Pharmacie

### **PAU-PH**

M. Mikaël **DAOUPHARS**

### **PROFESSEUR CERTIFIE**

Mme Mathilde <b>GUERIN</b>	Anglais
----------------------------	---------

### **ASSISTANTS HOSPITALO-UNIVERSITAIRES**

Mme Alice <b>MOISAN</b>	Virologie
M. Henri <b>GONDÉ</b>	Pharmacie

### **ATTACHES TEMPORAIRES D'ENSEIGNEMENT ET DE RECHERCHE**

M. Abdel <b>MOUHAJIR</b>	Parasitologie
M. Maxime <b>GRAND</b>	Bactériologie

<b>LISTE DES RESPONSABLES DES DISCIPLINES PHARMACEUTIQUES</b>
---

Mme Cécile <b>BARBOT</b>	Chimie Générale et minérale
Mr Thierry <b>BESSON</b>	Chimie thérapeutique
Mr Abdeslam <b>CHAGRAOUI</b>	Physiologie
Mme Elisabeth <b>CHOSSON</b>	Botanique

Mme Marie-Catherine <b>CONCE-CHEMTOB</b>	Législation et économie de la santé
Mme Isabelle <b>DUBUS</b>	Biochimie
Mr Abdelhakim <b>EL OMRI</b>	Pharmacognosie
Mr François <b>ESTOUR</b>	Chimie organique
Mr Loïc <b>FAVENNEC</b>	Parasitologie
Mr Michel <b>GUERBET</b>	Toxicologie
Mme Martine <b>PESTEL-CARON</b>	Microbiologie
Mr Mohamed <b>SKIBA</b>	Pharmacie galénique
Mr Rémi <b>VARIN</b>	Pharmacie clinique
M. Jean-Marie <b>VAUGEOIS</b>	Pharmacologie
Mr Philippe <b>VERITE</b>	Chimie analytique

### **III – MEDECINE GENERALE**

#### **PROFESSEUR MEDECINE GENERALE**

Mr Jean-Loup **HERMIL** (PU-MG)                      UFR Médecine générale

#### **MAITRE DE CONFERENCE MEDECINE GENERALE**

Mr Matthieu **SCHUERS** (MCU-MG)                      UFR Médecine générale

#### **PROFESSEURS ASSOCIES A MI-TEMPS – MEDECINS GENERALISTE**

Mr Emmanuel **LEFEBVRE**                              UFR Médecine Générale

Mme Elisabeth **MAUVIARD**                              UFR Médecine générale

Mr Philippe **NGUYEN THANH**                              UFR Médecine générale

Mme Yveline **SEVRIN**                                      UFR Médecine générale

Mme Marie Thérèse **THUEUX**                              UFR Médecine générale

**MAITRE DE CONFERENCES ASSOCIE A MI-TEMPS – MEDECINS  
GENERALISTES**

Mr Pascal <b>BOULET</b>	UFR Médecine générale
Mme Laëtitia <b>BOURDON</b>	UFR Médecine Générale
Mr Emmanuel <b>HAZARD</b>	UFR Médecine Générale
Mme Lucile <b>PELLERIN</b>	UFR Médecine générale

**ENSEIGNANTS MONO-APPARTENANTS**

**PROFESSEURS**

Mr Paul <b>MULDER</b> (phar)	Sciences du Médicament
Mme Su <b>RUAN</b> (med)	Génie Informatique

**MAITRES DE CONFERENCES**

Mr Sahil <b>ADRIOUCH</b> (med) moléculaire (Unité Inserm 905)	Biochimie et biologie
Mme Gaëlle <b>BOUGEARD-DENOYELLE</b> (med) moléculaire (UMR 1079)	Biochimie et biologie
Mme Carine <b>CLEREN</b> (med)	Neurosciences (Néovasc)
M. Sylvain <b>FRAINEAU</b> (med)	Physiologie (Inserm U 1096)
Mme Pascaline <b>GAILDRAT</b> (med) (UMR 1079)	Génétique moléculaire humaine
Mr Nicolas <b>GUEROUT</b> (med)	Chirurgie Expérimentale
Mme Rachel <b>LETELLIER</b> (med)	Physiologie
Mr Antoine <b>OUVRARD-PASCAUD</b> (med) 1076)	Physiologie (Unité Inserm
Mr Frédéric <b>PASQUET</b> orthophonie	Sciences du langage,

Mme Christine **RONDANINO** (med)

Physiologie de la reproduction

Mr Youssan Var **TAN**

Immunologie

Mme Isabelle **TOURNIER** (med)

Biochimie (UMR 1079)

**CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS** : Mme Véronique **DELAFONTAINE**

*HCN - Hôpital Charles Nicolle*

*HB - Hôpital de BOIS GUILLAUME*

*CB - Centre Henri Becquerel  
du Rouvray*

*CHS - Centre Hospitalier Spécialisé*

*CRMPR - Centre Régional de Médecine Physique et de Réadaptation    SJ – Saint  
Julien Rouen*

« Par délibération en date du 3 mars 1967, la faculté a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation. »

## **REMERCIEMENTS**

A ma Présidente de jury, Madame le Professeur Priscille GERARDIN, merci d'avoir accepté de présider ce jury et de m'avoir donné l'envie de travailler avec des adolescents, je vous adresse mon profond respect.

A Madame le Professeur Elisabeth MAUVIARD et Madame le Docteur Mireille CASTANET, merci de me faire l'honneur de participer à ce jury. Veuillez recevoir toute ma gratitude.

A ma Directrice de thèse, le Docteur Christel MOUTERDE, je tiens sincèrement à te remercier pour tes conseils et encouragements tout au long de ce projet.

A l'ensemble des professionnels de la maison interdisciplinaire « La Charmille » de Limpville, merci pour votre accueil chaleureux.

Au Docteur Alain FUSEAU et à l'ensemble de l'équipe de la MDA du Havre, merci de me faire confiance pour ce nouveau poste qui m'attend.

Aux professionnels de santé et aux associations de patients qui m'ont permis d'inclure les participants de mon étude, recevez toute ma gratitude.

Aux patients et mères interrogés, merci d'avoir accepté de me dévoiler une partie de votre vie. Vous êtes une motivation pour moi.

A mes patients, petits et grands, qui me prouvent chaque jour que ce métier est passionnant. Merci de m'accorder votre confiance.

A mes parents, Papageno et Mamangena, merci de m'avoir toujours soutenue et donné goût à la médecine. Votre « bébé docteur » devient grand !

A mes frères et sœurs, leurs conjoints et leurs enfants, merci de me donner la chance d'avoir une famille si nombreuse. A bientôt pour une réunion fratrie !

A mes grands-mères, ces deux femmes admirables et à mon grand-père, qui du haut de ses 95 ans me raconte encore ses anecdotes de médecin de campagne.

A ma belle-famille, notamment Yves et Régine, merci de m'avoir accueillie dans votre famille et soutenue.

A Léon et à ses parents, Marjo et Greg, merci pour l'amitié qui nous lie.

A Soizic et Lisa, mes plus belles rencontres de ces études de médecine, merci de les avoir rendues moins difficiles, d'être devenues de vraies amies.

A Chloé, Charlotte et Floriane, mes amies de longue date qui sont toujours présentes. Merci pour votre amitié qui m'est si précieuse. A tous mes autres amis, même ceux que je ne vois que rarement.

A mes quatre pattes, qui j'espère deviendront des médiateurs pour mes patients.

A Nicolas, mon amour, merci de m'avoir supportée, soutenue et encouragée durant ces années difficiles. En espérant que tu sois aussi fier de moi que je le suis de toi.

## Table des matières

ABRÉVIATIONS .....	6
INTRODUCTION .....	7
GÉNÉRALITÉS .....	9
1. Définitions : handicap et maladie chronique .....	9
a. Handicap .....	9
b. Maladie chronique .....	9
2. Adolescents et jeunes adultes face au handicap ou à la maladie chronique ....	9
a. Généralités sur les adolescents et les jeunes adultes .....	9
o Définition de l'adolescence <sup>4</sup> .....	9
o « Adolescents-jeunes adultes », « post-adolescence » ou « adultes émergents » .....	10
o L'adolescence : passage de l'enfance à la vie d'adulte <sup>4</sup> .....	11
b. Être adolescent avec un handicap ou une maladie chronique .....	11
o Quand la maladie apparaît dans l'enfance .....	11
o Quand la maladie apparaît à l'adolescence.....	12
o Une construction difficile .....	12
o Se sentir différent des autres .....	13
3. Être parent d'un adolescent.....	13
a. Processus de séparation/individuation .....	13
b. Être parent d'un adolescent atteint d'un handicap ou d'une MC .....	14
o L'impact du diagnostic.....	14
o L'impact des relations parents-adolescent sur la pathologie .....	14
o L'accompagnement des parents .....	15
4. Prise en charge par le médecin généraliste.....	15
a. Un adolescent comme les autres .....	15
b. Partage d'informations entre les spécialistes et le MG .....	16
5. La transition .....	16
a. Définitions.....	16
o La transition.....	16
o Le transfert .....	17
b. Généralités sur la transition.....	17
c. Pourquoi faire une transition des soins ?.....	17

d.	Objectifs de la transition .....	18
e.	Les enjeux de la transition .....	18
f.	Âges de la transition .....	18
MÉTHODES	.....	19
1.	Type d'étude .....	19
2.	Critères d'inclusion .....	19
3.	Inclusion des patients .....	20
4.	Recueil de données .....	20
5.	Analyse .....	22
RÉSULTATS	.....	22
1.	Données générales.....	22
a.	Entretiens .....	22
b.	Démographie.....	23
c.	Présentation des patients selon leur handicap ou leur MC.....	23
o	Abigaël, Carole-Anne, Mathis et Romain : <b>Diabète de type 1</b> .....	23
o	Chloé : <b>Mucoviscidose</b> .....	24
o	Estéban : <b>Syndrome de délétion 22q11.2 / Syndrome de DiGeorge</b> ...	26
o	Clara : <b>Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cbIC</b> ..	28
o	Océane : <b>Syndrome d'Ondine</b> .....	29
o	François : <b>Syndrome de Prader-Willi</b> .....	29
o	Manon : <b>Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde</b> .....	30
o	Mathilde : <b>Anorexie mentale</b> .....	31
o	Lorie : <b>Syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile (SEDh)</b> .....	33
d.	Antécédents .....	34
e.	Situation familiale .....	34
f.	Cercle amical et relations amoureuses des patients .....	35
g.	Scolarité .....	35
2.	Handicap et maladie chronique .....	36
a.	Âge lors des premiers symptômes, du diagnostic et délai entre les deux ...	36
b.	Le suivi pédiatrique.....	38
c.	Le traitement .....	38
d.	Prise en charge à 100% par la sécurité sociale.....	39
3.	Le médecin généraliste.....	39
a.	Données générales .....	39

o	La prise en charge du patient par plusieurs MG au cours de sa vie.....	39
o	Déclaration du généraliste en tant que médecin traitant (MT).....	39
b.	Cas de Chloé : sans médecin généraliste depuis un an et demi .....	40
c.	Place et rôle du médecin généraliste.....	40
o	La place émotionnelle donnée au médecin généraliste .....	40
o	Patient connu avant le diagnostic et participation du MG au diagnostic...	41
o	Nombre de consultations par an chez le médecin généraliste .....	41
o	MG et prise en charge de la maladie chronique ou du handicap .....	44
o	Le MG : un médecin de second choix après le spécialiste.....	44
o	Orientation du MG vers les spécialistes .....	46
o	Un médecin généraliste qui semble dépassé par la maladie .....	46
o	Cas de Lorie : quand la maladie de la mère influence la prise en charge de sa fille.....	47
o	Cas de Mathilde et de sa mère : quand la MC est l'élément déclencheur pour changer de MG.....	48
d.	Qualités du MG et attentes envers lui.....	49
o	L'importance d'examiner les patients pour renforcer la relation de confiance .....	49
o	Disponibilité du médecin généraliste .....	50
o	Un MG qui soutient, accompagne et écoute le patient et sa famille.....	51
o	Investissement du MG dans la prise en charge du handicap ou de la maladie chronique .....	52
o	Le médecin généraliste : également le médecin des parents et du reste de la famille.....	54
o	Accorder sa confiance et faire des confidences au MG .....	56
o	Conclusion : les attentes envers le MG.....	57
4.	La transition .....	58
a.	Déroulement de la transition.....	58
o	Âges.....	58
o	Délais entre la première discussion sur la transition et le transfert .....	58
o	Délai entre le dernier rendez-vous en SP et le premier en SA.....	58
o	Qui a abordé la transition ? .....	58
o	Quand la transition est motivée par le départ en retraite du pédiatre.....	60
o	Nombre de consultations avec le médecin d'adultes .....	61
o	Consultations conjointes .....	61

o	Prise en charge partagée entre le SP et le SA.....	62
o	Cas de Chloé : une transition non organisée liée à un déménagement ...	62
o	Cas de Mathilde : une transition faite lors d'une hospitalisation .....	63
b.	Le vécu avant, pendant et après la transition .....	64
o	Les espoirs et les attentes envers la transition.....	64
o	Les appréhensions de la transition.....	67
o	L'arrivée en secteur adulte .....	69
o	Prise d'autonomie avec la transition.....	70
o	Des transitions qui se sont bien passées .....	72
o	Pistes d'amélioration .....	72
c.	Les parents dans la transition.....	73
o	Présence des parents lors des consultations en SA .....	73
o	Vécu des parents de leur « mise à l'écart » : comment garder une place dans la prise en charge ?.....	75
d.	Quitter la pédiatrie .....	77
o	Ne pas vouloir changer de médecin et garder le pédiatre .....	77
o	L'arrêt de la prise en charge en pédiatrie .....	78
o	Le pédiatre et la transition de son patient.....	81
e.	Différence de suivi en SA par rapport en SP .....	83
f.	Cas de Manon : perte d'un médecin traitant en la personne du pédiatre ....	85
g.	Le médecin généraliste dans la transition .....	86
o	Le MG informé des consultations en SP et en SA .....	86
o	Le médecin généraliste informé de la transition .....	87
o	Place du MG dans la transition et attentes envers celui-ci.....	88
o	Cas de Carole-Anne : un suivi repris par le médecin généraliste.....	89
	DISCUSSION .....	91
1.	Biais et forces de l'étude.....	91
2.	Résumé des résultats et liens avec la littérature.....	93
a.	Vécu de la transition .....	93
o	Âges et délais.....	93
o	Modalités de transition .....	93
o	Attentes envers la transition .....	94
o	Appréhensions envers la transition .....	95
o	La transition : fin de la pédiatrie et saut vers l'inconnu .....	96

○ Être pris en charge dans le SA.....	97
○ Les différences de prise en charge entre SP et SA.....	98
○ Un lien persistant entre le patient et le pédiatre .....	99
○ Une autonomisation à acquérir .....	100
○ Recommandations et pistes d'amélioration de la transition.....	101
b. Le MG : place actuelle et attentes des participants .....	104
○ Handicap et MC : place du MG et attentes envers celui-ci.....	104
○ Transition : place du MG et attentes envers celui-ci.....	105
c. Pistes pour l'avenir .....	108
CONCLUSION.....	109
ANNEXES .....	110
BIBLIOGRAPHIE.....	113
RÉSUMÉ .....	119

## **ABRÉVIATIONS**

AJA : Adolescents Jeunes Adultes

ALD : Affection de Longue Durée

BEP : Brevet d'Etudes Professionnelles

CAP : Certificat d'Aptitude Professionnelle

CHU : Centre Hospitalier Universitaire

CLIS : Classe pour l'Inclusion Scolaire

CNED : Centre National d'Enseignement à Distance

CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

DT1 : Diabète de Type 1

HDJ : Hôpital De Jour

IEM : Institut d'Education Motrice

INVS : Institut National de Veille Sanitaire

IMPro : Institut Médico-Professionnel

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

MC : Maladie Chronique

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MG : Médecin Généraliste

MT : Médecin Traitant

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

SA : Secteur Adulte

SED : Syndrome d'Ehlers-Danlos

SP : Secteur Pédiatrique

## **INTRODUCTION**

En France, le nombre exact d'enfants atteints de maladies chroniques (MC) ou de handicap varie entre 3% et 20% selon les études, les âges et les définitions des pathologies. D'après l'Assurance Maladie, 3% des adolescents (population des 10-19 ans) bénéficiaient en 2015 du dispositif des Affections de Longue Durée (ALD)<sup>1</sup>.

Le nombre de jeunes atteints d'un handicap ou d'une pathologie chronique est en augmentation constante en France mais également dans le reste du monde. L'enquête HBSC 2010 (Health Behaviour in School-aged Children<sup>1</sup>) est menée par l'OMS tous les 4 ans, dans plus de quarante pays, essentiellement européens. En 2010, 18.3 % des participants avaient déclaré être porteurs d'un handicap ou d'une maladie chronique contre 15.8% en 2006.

L'augmentation du nombre de jeunes atteints d'un handicap ou d'une maladie chronique s'explique par différents facteurs :

- Les progrès de la médecine qui permettent à de plus en plus d'enfants atteints d'affections ou de malformations graves, autrefois mortelles, de vivre aujourd'hui.
- L'augmentation de la prévalence de certaines maladies chroniques de l'enfant, telles que l'asthme et le diabète, ou des pathologies liées à un environnement délétère (allergies, obésité, addictions, pathologies mentales, ...).

Ainsi, les améliorations diagnostiques et thérapeutiques ont notamment permis un allongement de la vie de ces patients. Pour la plupart de ces jeunes atteints, ces pathologies se poursuivent à l'âge adulte et nécessitent une longue préparation afin de quitter le secteur pédiatrique (SP) pour le secteur d'adultes (SA) : c'est ce qu'on appelle le processus de transition.

Pour l'adolescent atteint d'une maladie chronique ainsi que pour ses parents, le transfert vers une structure de soins adulte constitue une épreuve supplémentaire susceptible d'aggraver les problèmes d'adhésion de l'adolescent à la prise en charge de sa maladie.<sup>2</sup> Dans une étude<sup>15</sup>, il était retrouvé 22 interruptions de suivi après le transfert (sur 71), 12 avec motif connu (tel que déménagements, horaires de

consultations non adaptés...) et 10 sans motif retrouvé a posteriori dans les dossiers. Ainsi, 21% des patients suivis en pédiatrie étaient perdus de vue au moment de la transition, puis 31% avaient interrompu leur suivi après la transition, dont 50% sans motif explicite.

La prise de conscience de l'importance des enjeux de la transition est relativement récente<sup>1</sup>. Les conditions et le retentissement de ce passage constituent donc une problématique en plein essor et a fait l'objet d'une littérature importante depuis quelques années<sup>3</sup>. Cependant, la place du médecin généraliste (MG) dans ce processus de transition n'est pas ou que rarement évoquée. Quelques études précisent qu'il faut « inciter le jeune à choisir un médecin traitant si [ce n'est] pas déjà fait », sans plus de précisions.

Pourtant, le MG est habilité à soigner des patients quel que soit leur âge. Il est fréquent qu'il accompagne des patients de l'enfance jusqu'à l'âge adulte. Lors de la transition, période de grands changements où le risque de rupture de soins est important<sup>1</sup>, le médecin généraliste ne serait-il pas celui qui pourrait permettre le maintien de la continuité des soins ?

Les objectifs principaux de cette étude sont :

- Analyser le vécu de la transition pédiatrie-médecine d'adulte chez des jeunes de 16 à 22 ans atteints d'un handicap ou d'une maladie chronique.
- Analyser le vécu de cette transition chez leurs parents.
- Connaître la place du médecin généraliste lors de la transition et les attentes des patients et de leurs parents envers lui.

Les objectifs secondaires de cette étude sont :

- Évaluer la place des parents dans la prise en charge et l'autonomisation des patients.
- Évaluer la place du MG dans la prise en charge de la pathologie.

# **GÉNÉRALITÉS**

## **1. Définitions : handicap et maladie chronique**

### **a. Handicap**

Selon l’OMS, le handicap est défini comme un phénomène complexe qui découle de l’interaction entre les caractéristiques corporelles d’une personne et les caractéristiques de la société où elle vit.

### **b. Maladie chronique**

Selon l’OMS, les maladies chroniques sont définies comme étant des affections de longue durée qui, en règle générale, évoluent lentement.

Selon le Haut Conseil de la Santé Publique, cinq critères définissent la maladie chronique :

- La présence d’une cause organique, psychologique ou cognitive ;
- Une ancienneté de plusieurs mois (généralement plus de 6 mois) ;
- L’impact de la maladie sur la vie quotidienne ;
- La dépendance vis-à-vis d’un médicament, d’un régime, d’une technologie médicale, d’un appareillage, d’une assistance personnelle ;
- Le besoin de soins médicaux ou paramédicaux, d’aide psychologique, d’éducation ou d’adaptation ;

## **2. Adolescents et jeunes adultes face au handicap ou à la maladie chronique**

### **a. Généralités sur les adolescents et les jeunes adultes**

- Définition de l’adolescence <sup>4</sup>

L’adolescence vient du mot *adolescere*, qui signifie « grandir » en latin.

Il existe de multiples définitions de l'adolescence. Dans tous les cas, elle constitue une période de transition au cours de laquelle un sujet n'est plus tout à fait un enfant, mais pas encore l'adulte qu'il est en passe de devenir.

L'OMS considère que « l'adolescence est la période de croissance et de développement humain qui se situe entre l'enfance et l'âge adulte, entre les âges de 10 et 19 ans. Elle représente une période de transition critique dans la vie et se caractérise par un rythme important de croissance et de changements. » Le début est contemporain des premiers signes pubertaires, dominés par les métamorphoses physiques et sexuelles.

La fin de l'adolescence est plus difficile à préciser. Si la consolidation des dernières étapes du développement physique et pubertaire se situe vers l'âge de 17 ans, la maturité psychique et affective ne semble pas totalement avérée à cet âge. Cette étape doit normalement rimer avec l'avènement d'une identité d'adulte et l'acquisition d'une relative indépendance matérielle, autorisant une réelle autonomisation. Or, dans les sociétés occidentales, les impératifs du développement ne sont pas encore tous réalisés ou autorisés à cet âge, l'adolescence « psychologique » et « sociale » se poursuivant sur plusieurs années.

- « Adolescents-jeunes adultes », « post-adolescence » ou « adultes émergents »

L'apport des neurosciences a permis une compréhension globale de l'adolescence biopsychosociale, associant corps et psyché, en travaillant sur la maturation cérébrale<sup>4</sup>. L'adolescence est une étape spécifique du développement de l'homme avec une maturation progressive du cerveau<sup>4</sup>. L'hypothèse est une prolongation de cette phase de maturation au-delà des limites classiques de la fin de la puberté. Ceci pourrait être une incitation à associer l'adolescence et la vie de jeune adulte, et à créer ainsi une plus large période allant de 10 à 25 ans : les adolescents-jeunes adultes (AJA). Cela n'a pas été la volonté de l'OMS.

Ainsi, on retrouve d'autres termes dans la littérature afin de nommer ces jeunes après 18-19 ans.

Jean Guillaumin reprend le terme de « post-adolescence » pour désigner une période se caractérisant comme le temps de « l'introjection profonde qu'appelle maintenant la

perte de la différence » dans tous les registres corporels, intellectuels entre le jeune et l'adulte<sup>5</sup>.

Aux États-Unis, on parle d'adulte émergent pour décrire cette population des 18-25 ans qui a des besoins spécifiques non comparables à une population strictement pédiatrique, ni strictement adulte<sup>5</sup>.

- L'adolescence : passage de l'enfance à la vie d'adulte <sup>4</sup>

Pour l'adolescent, cette période de sa vie est un temps de vulnérabilité, d'attentes, d'impatience et de vive sensibilité. C'est donc une période de turbulences qui secoue également l'entourage, à commencer par les parents dont l'adolescent doit se détacher pour parvenir à se positionner en tant qu'individu capable d'assumer ses choix et ses décisions.

Les problématiques de la dépendance et de l'autonomie sont centrales. Pour tout adolescent(e), il s'agit bien de trouver sa place dans la société et de s'y épanouir en tant qu'adulte autonome.

## **b. Être adolescent avec un handicap ou une maladie chronique**

La période de l'adolescence est d'autant plus difficile chez des jeunes atteints de handicaps ou de maladies chroniques. En effet, l'adolescent doit apprendre à vivre avec la maladie, à l'intégrer psychiquement, à accepter qu'il est différent. Si certains arriveront progressivement à composer avec, il en est d'autres pour qui ce sera un perpétuel combat<sup>6</sup>.

- Quand la maladie apparaît dans l'enfance

Quand une maladie survient en période anté- ou périnatale, ou dans la première enfance, la maladie chronique respecte les besoins psychologiques nécessaires au développement affectif de l'enfant<sup>7</sup>. Elle renforce le lien de dépendance à ses parents, elle crée un lien de soins privilégié entre parents et soignants autour de l'enfant, si bien que tout porte à l'épanouir sur le plan psycho-affectif malgré ses souffrances, l'enfant grandit avec la maladie, qui fait partie de sa vie et de son entité. Mais fréquemment un lien anxieux est établi entre la mère et l'enfant.

Quand un enfant malade chronique devient adolescent, il faut qu'il s'approprié ce corps défaillant<sup>7</sup>. Ainsi, l'adolescence induit un changement majeur dans la manière d'aborder la maladie. Progressivement, l'adolescent doit prendre en charge sa maladie, sans l'intermédiaire des parents, et développer une perspective d'avenir propre. C'est un travail de deuil par rapport à ce qu'il a pu imaginer et ce que ses parents ont désiré<sup>8</sup>.

- Quand la maladie apparaît à l'adolescence

Lorsque la maladie est diagnostiquée pendant cette période, le jeune peut l'appréhender comme « une sanction des pulsions nouvelles (tentatives d'autonomisation, sexualisation...) »<sup>6</sup>. La MC constitue une atteinte à l'intégrité du corps et à ses nouvelles capacités<sup>6</sup>. Elle frappe un sujet dont la construction identitaire a déjà largement commencé sur des bases de « normalité » somatique : l'adolescent peut s'opposer ou résister au diagnostic.

Ce jeune patient doit acquérir une capacité de résilience. Et cette adaptation à sa nouvelle situation va dépendre de lui, certes, mais aussi de ses parents et de ses soignants.<sup>7</sup>

- Une construction difficile

Paul Jacquin a dit : « la maladie chronique est un amplificateur des difficultés de l'adolescence. »<sup>9</sup>

En effet, être adolescent avec une MC représente un véritable défi.<sup>8</sup> Ces jeunes sont soumis à des exigences aussi puissantes que contradictoires : celles de leur adolescence et celles de la maladie, celles des parents, des soignants, sans oublier celles du groupe de pairs.<sup>10</sup>

Le jeune patient doit non seulement faire le deuil de l'enfance, mais également le deuil de sa pleine santé.<sup>6</sup> La maladie complexifie le processus car les contraintes qu'elle impose gênent souvent l'adolescent dans son quotidien et entraînent, dans un certain nombre de cas, un refus de la pathologie et de la prise en charge.<sup>2</sup> Cette dépendance médicale est perçue comme une atteinte à sa liberté car il doit également composer avec ses parents sur la question de l'autonomie.<sup>11</sup>

Ainsi, comme tout adolescent, le vécu de cette période dépend des assises narcissiques construites durant l'enfance et de la qualité du lien au sein de la famille. Heureusement, la majorité des adolescents malades traversent cette période sans heurt.<sup>6</sup>

- Se sentir différent des autres

Le souci premier de l'adolescent est d'être « normal, comme les autres ».<sup>12</sup> Les maladies chroniques retentissent, chacune à leur façon, sur la vie du sujet atteint. Ce retentissement est plus ou moins visible et la non-visibilité de la maladie n'est pas corrélée avec la tolérance de l'adolescent à son handicap ou à sa MC. Un adolescent malade, même s'il apparaît normal aux yeux de tous, se sent néanmoins très différent de ses pairs.<sup>7</sup> Or, il ne veut pas être différent car la différence fait peur : c'est risquer l'exclusion du groupe de pairs.<sup>13</sup>

Qu'il soit malade depuis l'enfance ou seulement à l'adolescence, il est ramené en permanence à ses différences, ses limitations et handicaps *via* le regard des autres, dont les attitudes, gestes et paroles touchent et résonnent au plus profond de lui.<sup>9</sup>

### **3. Être parent d'un adolescent**

Lors de la prise en charge d'un adolescent, il est incontournable de s'intéresser à sa famille, et en particulier à ses parents. Car l'adolescence met en mouvement l'ensemble du système familial.<sup>14</sup>

#### **a. Processus de séparation/individuation**

Dès la naissance, le processus de séparation/individuation est à l'œuvre au travers des réalités concrètes du développement de l'enfant. L'adolescence en est l'ultime étape. Pour les parents, c'est une période très anxiogène. Il leur faut en effet laisser l'adolescent s'éloigner et accepter qu'il devienne un individu adulte, en capacité de décider, d'assumer ses choix et ses désirs propres.<sup>14</sup>

De plus, voir son enfant devenir adolescent, c'est se confronter à la perte : celle de son « petit » enfant et de la relation privilégiée établie avec lui. C'est aussi prendre conscience du temps qui passe et de la brièveté de la vie.<sup>14</sup>

## **b. Être parent d'un adolescent atteint d'un handicap ou d'une MC**

La maladie chronique de l'adolescent est une atteinte à son intégrité physique et psychique, mais aussi à l'histoire de ses parents.<sup>6</sup>

La prise en charge est un processus au long cours, qui nécessite également de prendre en considération le vécu de l'entourage du patient, notamment des parents, car elle modifie considérablement l'histoire de la famille.<sup>6</sup>

### ○ L'impact du diagnostic

Dr Duverger P., pédopsychiatre, a dit que l'annonce diagnostique a « un effet traumatique indirect s'inscrivant dans l'après-coup et qui, des années plus tard, reste toujours aussi présent, à l'image d'une cicatrice douloureuse ». <sup>6</sup>

Ainsi, l'annonce du diagnostic constitue toujours un traumatisme que les parents vont porter toute leur vie. C'est le deuil impossible de l'enfant idéal, la blessure et le sentiment de culpabilité « de ne pas avoir été capable de protéger son enfant » de cette maladie ou de cette anomalie.<sup>12</sup>

À l'adolescence, les inquiétudes que la maladie éveille et les blessures qu'elle réactive vont menacer la nature des liens parents-enfants, car le risque vital, même à échéance indéterminée, se traduit pour le patient et sa famille en une confrontation à l'anticipation de la perte<sup>6</sup>. La logique des liens générationnels est, en effet, mise en suspens car la maladie peut à tout moment causer la mort de l'enfant avant celle des parents.<sup>9</sup>

### ○ L'impact des relations parents-adolescent sur la pathologie

L'adolescent vit majoritairement avec ses parents, la relation entre eux a donc un impact, positif ou négatif, sur le contrôle de la maladie chronique.

Par exemple, l'équilibre du diabète lors du suivi en pédiatrie est associé à la guidance parentale et à l'observance du traitement : meilleure est la guidance parentale, meilleur est l'équilibre glycémique. De plus, Il est bien documenté actuellement que l'augmentation du nombre de conflits liés au diabète dans la famille est corrélée avec

une moins bonne adhérence des enfants au traitement, et donc avec un moins bon équilibre glycémique.<sup>15</sup>

Le climat familial se modifie en fonction des phases de l'affection chronique et du développement de l'adolescent.<sup>8</sup> Les parents peuvent représenter un havre de réconfort, des personnes avec lesquelles il est possible d'être naturel. Mais la relation parents-adolescent peut également être étouffante.

La culpabilité parentale est décrite comme un poids pour les enfants, comme un élément supplémentaire dont ils doivent tenir compte. La surprotection tend à renforcer le sentiment d'appartenir à un monde à part, hors normes et qu'il faut vivre différemment d'un adolescent sain.

- L'accompagnement des parents

L'accompagnement des parents d'adolescents malades chroniques est fondamental. Ils culpabilisent et se sentent souvent dépassés par les difficultés. C'est pourquoi, il est nécessaire de mettre en place un espace de soutien : l'accompagnement des parents a des effets thérapeutiques positifs indirects sur l'enfant.<sup>6</sup>

## **4. Prise en charge par le médecin généraliste**

### **a. Un adolescent comme les autres**

Une enquête montre que 90% des adolescents atteints d'une maladie chronique consultent leur MG au moins une fois par an, plus que les adolescents sains (78%).<sup>16</sup>

L'adolescent atteint d'une maladie chronique ou de handicap est avant tout un adolescent. Il est important d'inciter les parents à maintenir le suivi par un médecin généraliste pour les soins primaires, la prise en charge globale de la santé et le développement de l'adolescent.<sup>17</sup>

Les enjeux chez l'adolescent porteur d'une affection chronique sont similaires aux autres adolescents, avec cependant quelques particularités liées à leur situation. Des enquêtes à grande échelle ont montré que les jeunes qui souffrent d'une MC ont autant de comportements à risque (rapports non protégés, consommation de tabac, alcool ou

drogues, alimentation désordonnée...), voire même plus, que leurs pairs valides<sup>13</sup>. Le MG doit être en mesure de questionner l'adolescent, sans paraître intrusif mais au contraire en instaurant un climat de confiance. L'une des techniques d'entretien recommandée se nomme *HEEADSSS* pour *Home, Education and Employment, Eating, Activities, Drugs, Sexuality, Suicide/depression, Safety* (vie à la maison, vie à l'école et au travail, habitudes alimentaires, loisirs et activités physiques, addictions, sexualité, dépistage des idées suicidaires et de la dépression, sécurité).<sup>16</sup>

Cependant, comme tout adolescent, le patient chronique peut présenter des difficultés à se confier à son MG, qui est souvent également le médecin des parents. Avec la déclaration d'un médecin traitant à partir de 16 ans (articles L162-5 à L162-5-4 du code de la sécurité sociale), l'adolescence peut être le moment où le jeune choisit un MG en qui il a confiance afin d'aborder différentes problématiques sur sa santé ou liées au processus d'adolescence.

#### **b. Partage d'informations entre les spécialistes et le MG**

L'échange d'informations entre le spécialiste et le MG est essentiel, afin de favoriser une meilleure continuité et fluidité du suivi de l'adolescent.<sup>16</sup>

Cette communication a pour but de :

- Permettre au MG d'avoir des signaux d'alerte et des procédures de prise en charge des alertes pendant le parcours de soins
- Donner au MG les moyens d'évaluer la compréhension des familles, de les orienter, de les accompagner et de répondre à leurs questionnements.

## **5. La transition**

### **a. Définitions**

- La transition

La définition de la transition produite en 1996 par l'*American Academy of Pediatrics* reste celle communément utilisée : « [La transition est] le mouvement intentionnel et planifié des adolescents et des jeunes adultes atteints de handicap physique ou

maladies chroniques, du système de soins de santé centré sur l'enfant à celui pour adultes. ».<sup>1</sup>

On peut ajouter que la transition est un processus organisé, coordonné, dynamique et complexe qui répond aux besoins médicaux, psychosociaux et éducationnels des adolescents dans le passage des soins pédiatriques à la prise en charge en SA.

- Le transfert

Le transfert est un fait unique, bref, fréquemment arbitraire, où le patient est transféré des soins pédiatriques aux soins adultes avec seulement une information sur le transfert. Il ne représente donc en réalité que la partie culminante de la transition.<sup>18</sup>

### **b. Généralités sur la transition**

La transition vise à garantir un mouvement continu, complet et coordonné entre les SP et les SA. C'est devenu une thématique émergente, comme l'illustre la création du terme MeSH (*Medical Subject Headings*) « *transition to adult care* » en 2012.<sup>3</sup>

La transition s'étale idéalement sur plusieurs années, allant de la préparation en SP jusqu'à un arrimage satisfaisant en SA. C'est un processus multidimensionnel qui nécessite la prise en compte d'éléments liés au patient et à son environnement (médical, psychologique, relationnel, familial et social) d'une part, et d'éléments d'organisation du système de soins d'autre part.<sup>19</sup>

### **c. Pourquoi faire une transition des soins ?**

Au fur et à mesure de la croissance, les besoins personnels des jeunes évoluent, induisant la nécessité d'une adaptation des soins médicaux à leur âge.<sup>19</sup>

Les professionnels du SA peuvent être mieux à même de répondre aux besoins de ces patients sur des questions d'adultes, telle que la maturation sociale et émotionnelle, la vie professionnelle, apprendre à vivre avec les autres ou avec un partenaire, la maternité...

La décision du transfert peut simplement résulter de la volonté des patients qui, à un certain âge, ne se sentent plus à leur place en pédiatrie. Le transfert en service

d'adultes peut répondre à un besoin et favoriser une meilleure autonomie vis-à-vis de leur maladie et peut-être une meilleure observance.

Enfin, la prise en charge en pédiatrie s'arrête d'un point de vue administratif à partir de 16 ou 18 ans selon les structures.

#### **d. Objectifs de la transition**

La transition met en place une préparation et une organisation permettant de faciliter le transfert en évitant les ruptures avec le système de santé et l'arrêt du suivi médical des jeunes à l'issue du suivi pédiatrique (perdus de vue). Le but est également d'établir une relation de confiance entre le jeune et la nouvelle équipe.

#### **e. Les enjeux de la transition**

Le passage du SP à une prise en charge en SA, s'il paraît simple pour un certain nombre de patients, représente, pour d'autres patients adolescents, pour leur famille ainsi que pour les soignants, un processus complexe et parfois un peu redouté.<sup>19</sup>

L'échec de la transition, reflété par l'arrêt du suivi médical approprié et/ou la dégradation du contrôle de la maladie, peut avoir des conséquences lourdes et coûteuses : ruptures de soins, davantage de complications aiguës et évolutives qui sont traitées plus tardivement, augmentation des passages aux urgences, des hospitalisations et des admissions en soins intensifs, plus de comorbidités évitables voire de décès.<sup>1</sup>

Les enjeux sont donc majeurs<sup>20</sup> :

- Accompagner les jeunes patients dans une démarche d'autonomisation et d'appropriation de la maladie et des soins
- Maintenir le traitement de fond et les mesures de prévention
- Eviter les fréquentes ruptures après le transfert

#### **f. Âges de la transition**

Il n'y a pas d'âge uniformément accepté auquel les soins pédiatriques seraient inappropriés et une prise en charge en service d'adultes formellement recommandée.

La capacité à être adulte varie selon les patients. C'est pourquoi, en plus de l'âge, d'autres motifs de transfert sont analysés comme leur développement physique, émotionnel, cognitif, intellectuel, leur maturité et autonomie, afin d'adapter le moment du transfert à chaque patient.<sup>21</sup>

Le passage en SA intervient souvent dans une période de changements multiples : majorité, fin des études secondaires, avec ou sans diplôme, poursuite des études ou formation professionnelle, accès au premier emploi, éventuel engagement dans une relation de couple, départ du domicile familial, départ à l'étranger. Ce mouvement général profite souvent à la transition, apportant au jeune une énergie et une maturité nouvelles. A l'inverse, la multiplicité de ces changements peut dépasser les capacités du jeune et nécessiter de retarder le passage, comme il convient de le faire dans les situations de crise ou d'instabilité médicale.<sup>19</sup>

## **MÉTHODES**

### **1. Type d'étude**

Pour cette étude transversale, multicentrique, qualitative, des entretiens semi-dirigés ont été réalisés à l'aide d'un questionnaire.

Une déclaration a été faite à la CNIL.

Chaque participant de l'étude a signé en deux exemplaires un consentement reprenant les conditions de l'étude. Un des deux exemplaires leur était destiné.

### **2. Critères d'inclusion**

Etaient inclus dans l'étude, les patients respectant tous ces critères d'inclusion :

- Être âgé de 16 à 22 ans au moment de l'entretien
- Avoir un handicap ou une maladie chronique suivi(e) antérieurement ou encore actuellement par un pédiatre (libéral ou hospitalier)

- Être en cours de transition pédiatrie-médecine d'adulte (au moins une consultation chez le spécialiste adulte) ou ayant effectué le transfert il y a moins de 2 ans
- Se trouver dans la Seine-Maritime, l'Eure ou le Calvados au moment de l'entretien
- Avoir au moins un parent acceptant également un entretien

### **3. Inclusion des patients**

Des professionnels de santé (pédiatres, médecins généralistes, spécialistes d'adultes, infirmières) et des associations de patients, découvertes après recherches internet, ont été contactés. L'étude leur a été expliquée et un document explicatif (annexe n°1) leur a été transmis. Ce document reprenait le titre de la thèse, le contexte, quelques définitions (adolescence, handicap, maladie chronique, transition), les critères d'inclusion, le déroulement de l'étude et les coordonnées.

Le sujet de l'étude était brièvement expliqué par ces contacts aux patients et à leurs familles respectant les critères d'inclusion, puis s'ils étaient d'accord, leurs coordonnées étaient transmises afin de leur apporter plus d'informations. A leur demande, le document explicatif leur était envoyé par mail puis plusieurs dates d'entretien leur étaient proposées.

### **4. Recueil de données**

Le recueil de données se déroulait au domicile des patients ou dans un cabinet médical (Seine-Maritime) en fonction du choix des participants.

Les entretiens étaient fractionnés en 3 parties et se composaient ainsi au départ de l'étude :

- La première partie se déroulait en présence du patient atteint du handicap ou de la MC et de son parent afin d'obtenir :
  - Des données générales concernant le patient : sexe, date de naissance, situation maritale des parents, position dans la fratrie, antécédents

personnels, antécédents familiaux en rapport avec le handicap ou la MC, parcours scolaire et professionnel.

- Des informations générales sur le handicap ou la maladie chronique : nom, description par le patient ou son parent, traitement, circonstances de découverte, âge lors de la découverte, brève histoire de la maladie, qualité du suivi (libéral, hospitalier, pédiatre spécialisé, ...)
  - Des informations générales sur le MG : nombre de médecins généralistes depuis la naissance du patient et le nombre d'années de prise en charge, patient connu avant la maladie ou non et participation au diagnostic, nombre de consultations en rapport avec la pathologie étudiée et pour d'autres motifs, déclaration comme médecin traitant, suivi d'autres membres de la famille
- La deuxième partie correspondait à l'entretien du patient, seul, afin d'obtenir :
- Des informations sur son handicap ou sa maladie chronique : vécu du diagnostic et des dernières années, vision de la maladie actuellement et dans l'avenir, contraintes et retentissement de sa pathologie, complications, observance, place des parents dans la prise en charge.
  - Des informations sur la relation avec son médecin généraliste : place en général et pour la MC (diagnostic, prise en charge...), avantages, inconvénients du MG et attentes envers lui, mise au courant du MG des consultations avec le pédiatre et avec le médecin d'adulte.
  - Des informations concernant la transition : le début de celle-ci, la date du transfert, le ressenti sur la transition et des pistes d'amélioration, la mise au courant du MG de la transition, la place donnée à celui-ci et les attentes envers lui concernant ce processus.

- La troisième partie correspondait à l'entretien du parent, seul. Le questionnaire était identique mais adressé cette fois-ci au parent.

Les questionnaires étaient adaptés au fur et à mesure de la progression de l'étude.

## **5. Analyse**

Un enregistrement audio était effectué pour chaque entretien. Les données étaient ensuite retranscrites dans le logiciel WORD puis codées avec ce même logiciel afin d'en sortir des éléments de réponse aux interrogations de cette étude.

# **RÉSULTATS**

## **1. Données générales**

### **a. Entretiens**

Dix entretiens remplissant l'ensemble des critères d'inclusion ont pu être réalisés. Un entretien (celui de Mathilde) a été réalisé avant la consultation avec le médecin d'adulte prévue une semaine plus tard. La raison de cette erreur d'inclusion n'a pas été retrouvée. Un autre entretien (celui de Chloé) s'est déroulé sans la présence d'un parent puisque aucun des parents n'a pu faire le déplacement de Dijon initialement prévu. Néanmoins, ces deux entretiens ont été gardés pour l'étude puisqu'ils apportaient tout de même des éléments intéressants.

Neufs entretiens se sont déroulés en Seine-Maritime, deux dans l'Eure et un dans le Calvados.

Deux entretiens ont eu lieu en cabinet médical et les dix autres, au domicile familial des patients.

La durée moyenne des onze entretiens respectant le découpage en 3 parties a été de 81 minutes (min : 65 minutes, max : 99 minutes). Celui de Chloé ne comprenant que les deux premières parties a duré 52 minutes.

Les durées moyennes ont été de 15 minutes (min : 11 minutes / max : 22 minutes) pour la première partie (patient et son parent), 26 minutes (min : 18 minutes / max : 50

minutes) pour la seconde partie (patient seul) et 31 minutes (min : 23 minutes / max : 50 minutes) pour la dernière partie (parent seul).

## **b. Démographie**

Quatre jeunes hommes et huit jeunes filles ont été interrogés, ainsi que onze mères. Aucun père n'a voulu ou pu participer à l'étude.

Les jeunes patients étaient âgés en moyenne de 19.4 ans (min : 17 ans et 3 mois / max : 22 ans et 6 mois).

## **c. Présentation des patients selon leur handicap ou leur MC**

Pour chaque handicap ou MC rencontré dans cette étude, une définition reconnue sera donnée, suivie par une définition selon le point de vue du patient ou de son parent.

Un tableau récapitulatif est disponible en Annexe n°2 (p.117).

- Abigaël, Carole-Anne, Mathis et Romain : **Diabète de type 1**

### Définition reconnue<sup>22</sup>:

Le diabète de type 1 (DT1) est une pathologie auto-immune liée à la destruction progressive des cellules bêta des îlots de Langerhans sécrétrices d'insuline. Il existe des facteurs génétiques prédisposant au DT1. Des facteurs environnementaux, d'origine virale ou toxique en particulier, sont probablement impliqués dans le déclenchement de la maladie. Seuls 10% des cas de DT1 sont familiaux.

En France, le DT1 touche 0.38% de la population totale et environ 10% des diabétiques. Selon l'INVS, l'incidence du DT1 chez l'enfant et l'adolescent en France serait de 13.5 individus pour 100 000, en augmentation régulière depuis 20 ans (+ 3.7% par an / chiffres de 2004).

Les symptômes d'hyperglycémie sont : un syndrome cardinal associant syndrome polyuro-polydipsique, polyphagie, amaigrissement et plus ou moins une acidocétose diabétique pouvant entraîner un coma acidocétosique ou une déshydratation sévère.

Le traitement comprend l'association d'une éducation thérapeutique et d'une insulinothérapie sous-cutanée par voie injectable ou par pompe. L'alimentation est variée et sans interdits, mais les horaires des apports glucidiques doivent être réguliers. L'objectif est de maintenir l'hémoglobine glyquée inférieure à 7.5%.

#### Définitions selon les patients :

Abigaël : « C'est une maladie auto-immune, qui peut-être autant génétique que pas du tout, on m'avait beaucoup dit que c'était génétique et en fin de compte, première chose que mon médecin m'a dite, c'est que ça ne devait pas être génétique pour moi. C'est mon pancréas qui s'est arrêté de fonctionner, suite à une infection quelconque, à un rhume ou quoi, ce qui fait que mon corps s'est attaqué au rhume et aux cellules de mon pancréas, du coup je ne produis plus d'insuline et je dois apporter l'insuline par moi-même. »

Carole-Anne : « C'est juste le pancréas qui ne fonctionne plus et qui ne peut pas me fournir d'insuline quand je mange, ce qu'il fait que je suis obligée de le faire manuellement contrairement aux gens qui ne sont pas diabétiques. »

Mathis : « Diabète, arrêt des fonctions de régulation de l'insuline, ça ne nous permet plus de manger ce qu'on veut, on doit faire attention à tout ce qu'on mange, on doit compter tous les glucides à chaque repas, ne plus manger de sucre, le gras est à proscrire quand on peut. Pas d'alcool, car les effets sont démultipliés. Le risque d'hypoglycémie en fonction des situations, lié au stress, au sport, à toutes sortes de situations possibles. Si le diabète n'est pas régulé, il peut y avoir plus tard de grosses complications donc faut tout de suite le prendre en charge, le réguler. »

Romain : « Diabète de type 1, maladie chronique, on l'a à vie, qu'on le veuille ou pas. Ça peut être difficile à gérer comme facile, ça dépend de vous. Plus on va vite accepter la maladie plus on va avoir de facilité à l'accepter. Plus on va la rejeter, plus ça va être compliqué. »

- Chloé : Mucoviscidose

Description reconnue <sup>23</sup> :

La mucoviscidose est une maladie génétique caractérisée par la production de sueur très salée et de sécrétions muqueuses ayant une viscosité anormale.

C'est la maladie génétique la plus fréquente parmi les enfants de type caucasien. Son incidence varie entre les populations. La prévalence exacte en Europe est inconnue, mais elle est estimée entre 1/8 000 et 1/10 000 individus.

La mucoviscidose est caractérisée par des altérations de la protéine *CFTR*, impliquée dans la régulation du flux hydro-électrolytique transmembranaire. Les altérations protéiques conduisent à des modifications des caractéristiques des sécrétions exocrines. La mucoviscidose est une maladie monogénique autosomique récessive causée par des mutations du gène *CFTR* (chromosome 7). Plus de 1250 mutations ont été répertoriées. Près de 70% de tous les cas de mucoviscidose sont causés par l'allèle delta F508.

Chronique, habituellement progressive, la maladie s'exprime souvent tôt dans l'enfance, ou parfois dès la naissance (iléus méconial). N'importe quel organe interne peut être affecté, mais les principales manifestations concernent l'appareil respiratoire (bronchite chronique), le pancréas (insuffisance pancréatique exocrine, diabète à partir de l'adolescence, et parfois une pancréatite), et plus rarement l'intestin (obstruction stercorale) ou le foie (cirrhose). La forme la plus répandue de mucoviscidose est associée à des symptômes respiratoires, des troubles digestifs (stéatorrhée et/ou constipation) et des troubles de croissance staturopondérale. L'étendue de l'atteinte bronchopulmonaire conditionne la morbidité et la mortalité. La stérilité masculine est une manifestation constante.

Le traitement de la mucoviscidose reste symptomatique et consiste surtout en un drainage bronchique, la prise d'antibiotiques en cas d'infection respiratoire, la prise d'extraits pancréatiques et l'administration de vitamines et de suppléments caloriques en cas de troubles digestifs et nutritionnels. La durée de vie moyenne actuelle dépasse les 35 ans, et l'espérance de vie est de 40 ans.

#### Description selon Chloé :

« Ma maladie, je trouve qu'elle n'est pas si grave que ça. Il y a pire que moi, moi je vais assez bien, je n'ai pas de cure, d'antibiotiques, pas de trucs au niveau digestif, pulmonaire. C'est une maladie chronique avec le gène *CFTR*. Un de mes deux parents

avait le gène et donc il m'a donné ce gène. Une chance sur 3 de l'avoir et vue que j'ai 2 sœurs, et bien c'est moi qui l'ai eue, c'est pas de bol ! »

○ Estéban : Syndrome de délétion 22q11.2 / Syndrome de DiGeorge

Définition reconnue <sup>24</sup>:

Le syndrome de délétion 22q11.2 (ou syndrome de DiGeorge), est dû à une perte (délétion) d'un petit fragment dans la région q11.2 du chromosome 22. La délétion survient le plus souvent de novo. Elle est transmise par un parent atteint dans 5 à 10% des cas.

La prévalence mondiale est estimée entre 1/2000 et 1/4000 naissances vivantes.

Les manifestations du syndrome ainsi que leur sévérité sont extrêmement variables. Toutes les personnes atteintes ne sont pas confrontées à l'ensemble des manifestations ni à toutes les situations de handicap mentionnées ci-dessous. Aussi, celles présentes chez Estéban, selon sa mère, ont été mises en bleu. Les manifestations qui ont été observées durant l'entretien ont été colorées en orange :

- **Malformations cardiaques congénitales** (malformations conotruncales ou septales).
- **Dysmorphie faciale modérée** (fentes palpébrales étroites, pointe du nez bulbeuse, petite bouche, petites oreilles, hypoplasie malaire).
- Anomalies orthopédiques (**cyphose**, **scoliose**, vertèbre papillon, hémivertèbre, pied bot, polydactylie).
- Immunodéficience (secondaire à une aplasie/hypoplasie thymique). Un risque plus élevé de développer une maladie auto-immune, en particulier une hypothyroïdie secondaire, un purpura thrombopénique immunologique et une arthrite juvénile idiopathique.
- Malformations gastro-intestinales (malrotation intestinale, imperforation anale), rénales (agénésie ou dysplasie multikystique).
- **Troubles des apprentissages**, Trouble du Déficit de l'Attention avec ou sans Hyperactivité (TDHA), **déficience intellectuelle** (légère, les déficiences intellectuelles sévères sont rares), retard de langage.

- **Troubles de l'élocution** en rapport avec les anomalies du voile du palais (fente palatine, voile du palais court, **luette courte et bifide**) entraînent très souvent des difficultés d'élocution : **troubles de l'articulation** (difficultés phonologiques), **rhinolalie** (voix nasonnée).
- Troubles auditifs (otites fréquentes, anomalies de l'oreille externe, moyenne, interne, etc.) pouvant être à l'origine d'une **surdité de transmission** de sévérité légère à moyenne et plus rarement d'une surdité de perception.
- Troubles moteurs pouvant entraîner des maladresses dans l'exécution des gestes. Une hypotonie peut être à l'origine d'un léger retard de développement et d'une lenteur.
- **Troubles anxieux**, troubles du spectre de la schizophrénie.
- **Hypothyroïdie** ou **hypoparathyroïdie** pouvant provoquer une **hypocalcémie** (crampes, douleurs, et/ou fatigue musculaire, crise convulsive généralisée ou focale).
- Ces troubles et ces déficits peuvent être à l'origine d'un handicap affectant les capacités cognitives, les apprentissages, la motricité globale, la communication, l'autonomie dans les actes de la vie quotidienne.

Le traitement dépend des anomalies cliniques. Le suivi des personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11.2 est multidisciplinaire. Les malformations en particulier du palais, peuvent nécessiter une rééducation orthophonique, une alimentation par voie nasogastrique. Les troubles psychiatriques et neurologiques peuvent nécessiter des traitements médicamenteux et/ou une prise en charge par des pédopsychiatres ou psychiatres. Outre le dépistage des troubles des apprentissages et l'examen clinique, un suivi de la calcémie (pour adapter la supplémentation calcique) et de la fonction thyroïdienne sont nécessaires tout au long de la vie.

#### Définition selon la mère d'Estéban :

Estéban ne sachant pas expliquer sa pathologie, c'est sa mère qui donne une explication: « Alors c'est une cardiopathie avec atrésie pulmonaire et il y a le chromosome 22 qui est touché, il faut regarder sur le carnet de santé. C'est surtout ça, il est né sans artère pulmonaire, ce que nous on a compris, c'est qu'il y a des petites veines qui se sont formées, [...] qui ont été rassemblées par les opérations cardiaques dans un tube, ce qui permet tout compte fait qu'il soit là et que ça fonctionne plus ou

moins, donc les poumons sont touchés aussi forcément puisque tout va ensemble. Mais ils ont fait un regroupement des petites veines. »

- Clara : Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cb1C

Définition reconnue <sup>25</sup> :

L'acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cb1C est une erreur innée du métabolisme de la vitamine B12 (cobalamine). Elle est due à des mutations sur le gène *MMACHC* (1p36.3) et se transmet sur un mode autosomique récessif.

À ce jour, plus de 500 cas de *cb1C* ont été rapportés, en faisant la forme la plus fréquente d'acidémie méthylmalonique avec homocystinurie.

L'apparition de la maladie peut être précoce (dans l'enfance) ou tardive (adolescence ou âge adulte). La forme d'apparition tardive est caractérisée par une ataxie, une démence et une psychose.

La maladie se manifeste par :

- Un retard de croissance staturo-pondérale
- Une détérioration neurologique importante
- Des anomalies cérébrales sévères incluant hydrocéphalie, anomalies de la substance blanche, atrophie cérébrale et lésions inhabituelles des ganglions de la base, sont fréquentes.
- Un déficit intellectuel
- Une léthargie
- Une épilepsie
- Une microcéphalie
- Une rétinopathie poivre et sel

Définition selon la mère de Clara :

Clara ne sachant pas expliquer sa pathologie, c'est sa mère qui donne sa version : « Il n'y a pas de nom, ce n'est pas une maladie qui a un nom, c'est une maladie du métabolisme. Une maladie rare. Oui c'est une maladie orpheline. Elle assimile mal les protéines animales, c'est tout ce que l'on sait. »

○ Océane : **Syndrome d'Ondine**

Définition reconnue <sup>26</sup> :

Le syndrome d'Ondine (encore appelé hypoventilation alvéolaire centrale congénitale) est une maladie caractérisée par l'absence congénitale du contrôle central de la respiration et une atteinte diffuse du système nerveux autonome.

C'est une maladie rare dont l'incidence est estimée à environ 1 pour 200 000 naissances et de transmission autosomique dominante ou non applicable. Une mutation hétérozygote du gène *PHOX-2B* est retrouvée chez 90% des patients. Une maladie de Hirschsprung est associée dans 16% des cas.

Le pronostic est grave, marqué par un taux de mortalité élevé et une dépendance à la ventilation mécanique nocturne à vie. Cependant, grâce à une prise en charge multidisciplinaire et coordonnée, les patients peuvent mener une vie normale ou quasi normale.

Définition selon Océane :

« Syndrome d'Ondine, j'ai l'habitude depuis que je suis petite. Je ne respire pas du tout la nuit, je m'arrête de respirer et du coup j'ai une machine qui m'aide à respirer. »

○ François : **Syndrome de Prader-Willi**

Définition reconnue <sup>27</sup> :

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare, qui se caractérise par un dysfonctionnement hypothalamohypophysaire.

Il est dû à une anomalie du chromosome 15 (15q11-q13). Il concerne un cas sur 25 000 naissances.

Il s'agit d'une affection très hétérogène sur le plan clinique et génétique :

- Hypotonie particulièrement sévère à la naissance et les deux premières années de vie, qui s'améliore partiellement. On retrouve des troubles de la succion-déglutition et un décalage des acquisitions.

- Traits caractéristiques (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants) ainsi que des pieds et des mains très petits sont fréquemment observés.
- Risque d'installation d'une obésité sévère dès deux ans, due à une absence de satiété avec une hyperphagie qui s'aggrave rapidement et qui explique une grande partie de la morbidité et de la mortalité de ces patients.
- Anomalies hypothalamohypophysaires, associant un retard statural dû à un déficit en hormone de croissance et un développement pubertaire incomplet, des organes génitaux externes hypoplasiques.
- Le déficit intellectuel est rarement majeur et est extrêmement variable d'un enfant à l'autre. Il est associé à des difficultés d'apprentissage et d'expression orale majorées par les troubles psychologiques et comportementaux quand ils sont présents.

Il est nécessaire de mettre en place une prise en charge globale et multidisciplinaire.

Le diagnostic et la prise en charge précoces ainsi que l'utilisation d'hormone de croissance ont transformé la qualité de vie de ces enfants. Chez l'adulte, les complications restent encore très importantes. Elles sont liées à la maladie et essentiellement à l'obésité ainsi qu'aux difficultés d'autonomie.

Définition selon la mère de François :

François ne sachant pas expliquer sa maladie, c'est sa mère qui la définit : « syndrome de Prader-Willi », « retard neurologique avec prise de poids », « pas de sensation de satiété », « plein de choses, c'est un peu complexe », « maladie génétique », « fatigue ».

- Manon : Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde

Définition reconnue <sup>28</sup> :

La polyarthrite facteur rhumatoïde positif est une arthrite juvénile idiopathique (AJI) correspondant à la forme à début pédiatrique de la polyarthrite rhumatoïde décrite chez l'adulte.

L'atteinte articulaire est en général bilatérale et symétrique, à prédominance distale : articulations des mains (poignets et doigts) et des pieds (chevilles et métatarsophalangiennes).

Il s'agit d'une maladie inflammatoire auto-immune avec excès de lymphocytes activés et de synthèse de cytokines pro-inflammatoires mais le mécanisme précis de la maladie et le ou les facteurs déclenchants restent inconnus.

Sa prévalence est comprise entre 0.3 et 9 enfants pour 100 000, avec une incidence annuelle de 0.01 à 0.6/100 000 enfants. La polyarthrite facteur rhumatoïde positif atteint les filles dans 70 % des cas avec un début vers l'âge de 10 à 12 ans.

La prise en charge doit se faire dans le cadre d'une consultation spécialisée, comprenant rhumatopédiatre, kinésithérapeute, voire psychologue et orthopédiste infantile. Le traitement associe anti-inflammatoires non stéroïdiens, traitement de fond (Méthotrexate en première intention, biothérapie si échec) et rééducation. La corticothérapie est utilisée au minimum et à dose faible. Les infiltrations intra-articulaires de corticoïdes retard peuvent être proposées quand persistent quelques arthrites malgré un traitement général complet.

Les rémissions sont rares à l'âge adulte (10 % des cas). Dans la grande majorité des cas, la maladie reste évolutive, nécessitant la poursuite des traitements. Le risque de destruction ostéocartilagineuse est important.

#### Définition selon Manon :

« Je fais de la polyarthrite. Au départ c'était de l'arthrite juvénile chronique parce que j'avais que les genoux de touchés, maintenant c'est tout le corps, donc on l'a renommée. Ce sont des inflammations au niveau des articulations qui se produisent par poussée et du coup, on ne sait jamais à quel moment ça arrive en fait. »

- Mathilde : Anorexie mentale

#### Définition reconnue <sup>29</sup>:

L'anorexie mentale est un trouble du comportement alimentaire essentiellement féminin, qui entraîne une privation alimentaire stricte et volontaire pendant plusieurs mois, voire plusieurs années. L'anorexie est très souvent associée à des troubles

psychologiques. Les chercheurs tentent de préciser les mécanismes impliqués dans l'émergence de ce trouble, ainsi que ses facteurs de risque et d'évolution.

L'anorexie mentale se déclenche le plus souvent entre 14 et 17 ans, avec un pic de prévalence maximale à 16 ans. Contrairement à certaines idées reçues, ce trouble affecte toutes les catégories sociales et non pas seulement les plus aisées.

Les symptômes sont bien définis :

- La façon de s'alimenter (restriction, éviction de certains aliments, refus de s'alimenter, phases boulimiques), et à certaines pratiques (vomissements provoqués, prise de laxatifs) ;
- Le poids (IMC inférieur à 17,5 kg/m<sup>2</sup>) ;
- La perception de soi (refus de reconnaître sa maigreur, perception déformée de son corps) ;
- L'estime de soi (sentiment d'avoir le contrôle sur son corps, hantise de grossir) ;
- L'absence de règles depuis au moins 3 mois ;
- Le ralentissement de la croissance chez une jeune adolescente peut également être évocateur ;
- D'autres symptômes peuvent être associés de manière variable : obsessions alimentaires, hyperactivité, surinvestissement intellectuel...

Les objectifs des soins sont de restaurer le poids, traiter la souffrance psychologique et minimiser les conséquences sociales et relationnelles. Il est indispensable d'associer l'entourage à la prise en charge, notamment la famille, pour les mineurs mais aussi pour les adultes.

La prise en charge et le suivi sont multidisciplinaires : psychologique (soutien, thérapies comportementales et familiales) et somatique.

Définition selon Mathilde :

« L'anorexie mentale ou trouble du comportement alimentaire. C'est dur à mettre des mots. [...] C'est une maladie... Pour moi c'est un cercle vicieux déjà. C'est une restriction alimentaire. En fait au début c'est vachement psychologique mais après ça impacte le physique, il y a quand même besoin d'un suivi pour le corps. »

- Lorie : **Syndrome d'Ehlers-Danlos type hypermobile (SEDh)**

Définition reconnue <sup>30-31</sup>:

Le syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) type hypermobile (SEDh) est la forme la plus fréquente de SED, groupe de maladies héréditaires du tissu conjonctif caractérisées par une hyper-laxité articulaire, une légère hyper-extensibilité cutanée, une fragilité tissulaire et des manifestations extra-musculo-squelettiques.

La prévalence est de 1-5 / 10 000.

C'est une maladie autosomique dominante ou autosomique récessive selon les cas.

Le diagnostic clinique du SEDh nécessite la présence simultanée des critères 1,2,3 :

- Critère 1 : hypermobilité articulaire généralisée
- Critère 2 : deux ou plus des caractéristiques suivantes :
  - Manifestations systémiques d'un trouble du tissu conjonctif plus généralisé.
  - Antécédents familiaux positifs, avec un ou plusieurs parents de premier degré remplissant indépendamment les critères diagnostiques actuels pour les SEDh.
  - Douleurs musculo-squelettiques de deux membres ou plus, se répétant quotidiennement pendant au moins 3 mois.
  - Douleur chronique et généralisée  $\geq$  3 mois.
  - Dislocations articulaires récidivantes ou instabilité franche des articulations, en l'absence de traumatisme.
- Critère 3 : Toutes les conditions préalables suivantes doivent être respectées :
  - Absence de fragilité inhabituelle de la peau, ce qui devrait inciter à considérer d'autres types de SED.
  - Exclusion d'autres troubles du tissu conjonctif héréditaires et acquis, y compris les maladies auto-immunes rhumatologiques.
  - Exclusion de diagnostics alternatifs qui peuvent également inclure l'hypermobilité articulaire via l'hypotonie et/ou la laxité du tissu conjonctif.

### Définition selon Lorie :

« Syndrome d'Ehlers-Danlos, houlala, je ne comprends pas non plus, je sais juste que ça apporte des douleurs chroniques, que je suis souvent fatiguée. Je suis souvent sous attelle et tout ça. ».

#### **d. Antécédents**

Trois jeunes sur douze ont des antécédents ou des comorbidités associées qui pourraient avoir une importance par rapport à leur handicap ou leur MC :

- Chloé atteinte de mucoviscidose présente une addiction au tabac et à l'alcool.
- Mathilde souffrant d'anorexie mentale présente une suspicion de trouble bipolaire et une phobie scolaire.
- Lorie présente également une phobie scolaire liée à son SED.

Concernant les antécédents familiaux pouvant avoir un lien avec le handicap ou la maladie chronique chez les jeunes interrogés, quatre situations ont été retrouvées :

- Chloé, atteinte de mucoviscidose, a un cousin éloigné du côté paternel qui présente également cette pathologie.
- La mère, la tante et les cousins/cousines du côté maternel de Lorie souffrent également du SED.
- Mathilde atteinte d'anorexie mentale, plus ou moins d'un trouble bipolaire, a une grand-mère et un grand-oncle du côté maternel souffrant de bipolarité.
- Abigaël présentant un DT1 a également un grand oncle du côté maternel et un cousin du côté paternel atteints de cette même pathologie.

#### **e. Situation familiale**

Trois jeunes sur douze ont des parents séparés dont 100% après le diagnostic du handicap ou de la pathologie chronique.

Concernant la fratrie, quatre jeunes sont aînés, trois ont des grands frère(s) et/ou sœur(s) et des petits frère(s) et/ou sœur(s), deux sont les cadets et deux sont enfants uniques. Abigaël est l'enfant unique de sa mère et la cadette de son père.

Neuf jeunes sur douze vivaient encore chez leurs parents ; deux d'entre eux, ayant des parents séparés, habitaient exclusivement chez leur mère. Deux autres patients avaient leur propre appartement et la dernière de parents séparés, vivait chez la famille de sa compagne.

#### **f. Cercle amical et relations amoureuses des patients**

Concernant le cercle amical, 100% des jeunes interrogés répondent qu'ils ont des amis. Seuls Mathilde et François disent « être plutôt solitaire[s] ».

Quatre jeunes sur douze ont une relation amoureuse en cours dont trois hétérosexuelles et une homosexuelle.

#### **g. Scolarité**

Concernant la scolarité, tous les patients ont effectué une maternelle en école « classique ».

Pour l'école primaire, trois enfants ont été envoyés en parcours adapté : Clara dans une école pour malvoyants, François dans une classe type CLIS (ancien nom des classes ULISS).

A partir du collège, Clara et François sont allés en IMPro, où ils sont toujours actuellement. Quant à Estéban, il a suivi la parcours « classique » jusqu'à la fin de la quatrième puis a intégré une classe CLIS puis un centre spécialisé IEM où il est toujours. Les autres jeunes ont tous été au collège « classique » et obtenu leur brevet.

Trois jeunes ont passé un BEP/CAP, qu'ils ont tous obtenus. Deux ont poursuivi leurs études au lycée, un a arrêté sa scolarité et a signé un contrat avec la mission locale.

Huit patients sont donc allés au lycée (général ou technique), trois y sont encore actuellement et cinq ont déjà obtenu leur baccalauréat.

Concernant le premier et le deuxième cycle, cinq jeunes ont redoublé au moins une année dont deux à cause de leur pathologie. En effet, Mathilde a redoublé ses classes de seconde et de première car elle était hospitalisée pendant plusieurs mois pour son

anorexie mentale. Quant à Lorie, elle a redoublé la première du fait de son absentéisme résultant des douleurs de son SED. Ces deux jeunes poursuivent actuellement leur lycée par le CNED car elles souffrent toutes deux de « phobie scolaire ».

Sur les cinq jeunes ayant obtenu leur baccalauréat, deux jeunes ont fait 1 à 2 an(s) d'études supérieures et sont actuellement à la recherche d'un emploi. Deux autres ont terminé leur première année d'étude supérieure et comptent continuer en deuxième année. La dernière, Chloé atteinte de mucoviscidose, est en démarche de dossier auprès de la MDPH pour une demande d'invalidité.

## 2. Handicap et maladie chronique

### a. Âge lors des premiers symptômes, du diagnostic et délai entre les deux

Les âges des premiers symptômes (Figure 1) et de la pose du diagnostic (Figure 2, annexe 2) ont été distingués car il peut y avoir un délai entre ces deux variables (Figure 3).

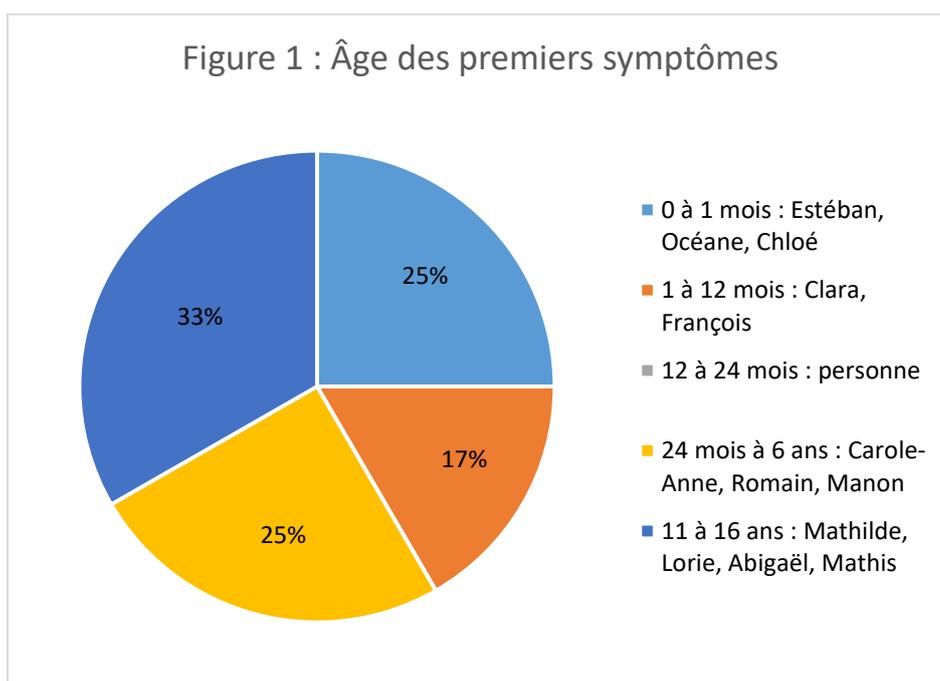


Figure 2 : Âge lors de la pose du diagnostic

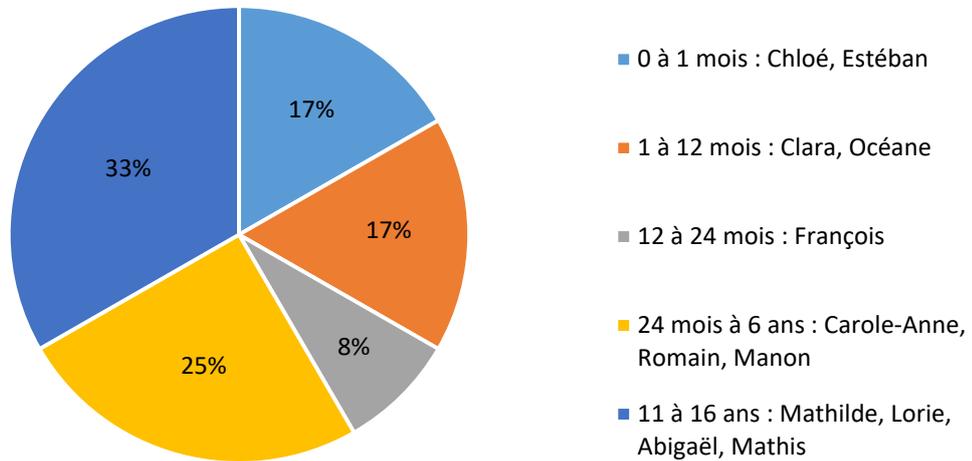
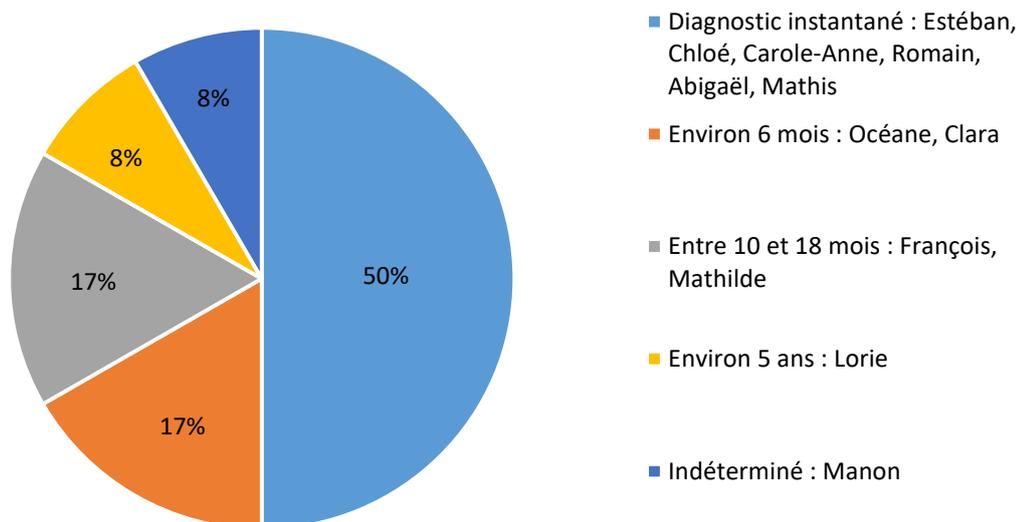


Figure 3 : Délai entre les premiers symptômes et la pose du diagnostic



## **b. Le suivi pédiatrique**

Le suivi pédiatrique pouvait être partagé entre différents praticiens de différents établissements ou en libéral. Ainsi, cinq jeunes sur douze étaient suivis par plusieurs pédiatres. Concernant la répartition de ces médecins : cinq patients sur douze ont eu un suivi en CHU, deux à Necker-Enfants malades, huit dans un hôpital autre qu'un CHU et un en ville.

## **c. Le traitement**

Deux patients présentent un appareillage :

- Une machine nocturne pour ventiler Océane.
- Une pompe à insuline pour Abigaël.

Concernant les traitements médicamenteux :

- Deux jeunes sur douze n'ont pas de traitement médicamenteux.
- Sur les 10 jeunes restants : 4 ont un traitement de fond per os (PO), 5 par injection (4 avec des injections pluri-quotidiennes et un avec des injections mensuelles), une jeune utilise des patchs et des crèmes antalgiques associés à des séances d'oxygène. Un patient sur les 10 prend également des traitements PO si besoin.
- 8 jeunes sur 10 ont une prise du traitement (PO, injection ou autres) supérieure ou égale à 2 par jour. Un patient a une injection hebdomadaire et un autre, une fois par mois.

Concernant la prise en charge paramédicale :

- Deux jeunes sur douze sont pris en charge par des paramédicaux : un par un kinésithérapeute, l'autre par une diététicienne.
- Chloé, atteinte de mucoviscidose, est censée faire de la kinésithérapie respiratoire mais elle « ne trouve pas ça très utile ».
- 3 jeunes ont un suivi psychologique.

#### **d. Prise en charge à 100% par la sécurité sociale**

Tous les patients sont reconnus avec une ALD et bénéficient de la prise en charge à 100% par la Sécurité Sociale pour leur handicap ou leur MC sauf Lorie, pour qui la prise en charge a été refusée.

### **3. Le médecin généraliste**

#### **a. Données générales**

- La prise en charge du patient par plusieurs MG au cours de sa vie

Sept jeunes sur douze ont été suivis par une succession de MG depuis leur naissance. La prise en charge multiple par des MG exerçant dans le même cabinet médical n'a pas été prise en compte.

Cinq patients sont donc suivis par le même MG depuis leur naissance ou, pour Océane, « depuis qu'elle est sortie de l'hôpital à 8 mois ».

L'étude s'intéresse aux généralistes actuels mais également à ceux ne prenant plus en charge les patients et leurs familles (retraite, déménagement, etc...).

- Déclaration du généraliste en tant que médecin traitant (MT)

Sur les 12 patients, tous âgés de plus de 16 ans, deux n'ont pas déclaré à la Sécurité Sociale leur médecin généraliste comme MT.

En effet, la mère de Lorie explique avoir « réussi à déclarer son pédiatre comme médecin traitant » mais « maintenant qu'elle a 18 ans », elle voudrait que sa fille quitte son généraliste actuel pour en trouver un nouveau, qui sera déclaré comme MT.

Quant à Clara, sa mère rapporte : « Dr D. [pédiatre] m'a toujours dit qu'il fallait mettre lui comme médecin traitant ».

## **b. Cas de Chloé : sans médecin généraliste depuis un an et demi**

Chloé, atteinte de mucoviscidose, a déménagé de Dijon pour s'installer chez sa compagne dans l'Eure. Depuis ce déménagement, il y a un an et demi, Chloé a repris un suivi spécialisé pour sa mucoviscidose mais n'a pas de MG. Lorsque qu'on lui demande pourquoi, elle répond : « honnêtement, je n'en vois pas l'utilité. Depuis que je suis là, je ne suis quasiment jamais tombée malade et quand je tombe malade, soit j'ai des antibiotiques à l'hôpital ou soit je me soigne toute seule ou j'attends de voir mon médecin à l'hôpital. ».

En discutant un peu plus avec Chloé, on remarque une certaine méfiance et appréhension sur le fait de choisir un nouveau MG. En effet, elle dit : « va falloir que je me renseigne pour avoir un bon médecin traitant, car avec ma maladie, qu'on ne me fasse pas un diagnostic alors que c'est autre chose. ». Elle ajoute également : « c'est la première fois que je vais changer de médecin généraliste, j'espère qu'il sera aussi « compétent » que celui que j'avais et qu'il ne passe pas à côté de choses, que ce soit un vrai médecin, qu'il ne me prescrive pas un truc alors qu'il faut un autre truc. Avec l'ORCAMBI [traitement de la mucoviscidose], il y a des médicaments que je n'ai plus le droit. [...] C'est surtout sur les traitements qu'il pourrait me donner, en général quand j'ai un doute sur les médicaments, j'appelle Sophie [infirmière coordinatrice]. [...] J'ai peur qu'il me prescrive des choses dont je n'ai pas le droit ou je suis allergique. ».

Les réponses de Chloé montrent surtout une angoisse de rencontrer un nouveau MG. Elle a peur qu'il ne la soigne pas correctement, qu'il ne prenne pas en compte sa mucoviscidose et ses conséquences. La confiance de Chloé envers ce futur « bon » et « vrai » médecin mettra probablement du temps à s'installer.

## **c. Place et rôle du médecin généraliste**

- La place émotionnelle donnée au médecin généraliste

La place du médecin généraliste dans la vie des patients et de leurs mères est très variable.

On retrouve le médecin comme vieille connaissance comme l'exprime la mère de Carole-Anne : « moi je le connais depuis bien avant qu'on se soit installés, je l'ai connu quand il était plus jeune, quand il faisait ses études de médecine avec ma sœur ». Il en est de même pour la mère de François qui explique : « on les [couple de MG] connaît depuis longtemps, mon mari encore plus longtemps. [...] Il a même travaillé chez eux car il était menuisier, [...] il a travaillé dans leur maison » et ajoute avec un ton léger à propos de leurs médecins : « ils en ont vu des vertes et des pas mûres. ».

Le médecin peut être considéré comme un ami. C'est le cas pour Carole-Anne qui s'exclame : « c'est un ami quoi ! Après je le connais aussi de l'extérieur, comme c'est un petit village, on se connaît tous. ». Chloé rapporte une relation particulière avec son ancien MG : « je le kiffais mon médecin traitant, j'y allais quand j'étais malade mais même quand ma mère était malade, je l'accompagnais, on s'entendait super bien. J'ai travaillé là-bas plusieurs fois. C'était super. ».

Avec Abigaël, on retrouve un MG, connu depuis sa naissance, comme « proche sans être proche » car elle ne va « pas souvent le voir ». Elle accorde donc à son MG un rôle « assez important mais pas si présent que ça ».

Ainsi, l'affectif envers le MG est différent selon les patients : le médecin peut-être une vieille connaissance, parfois même un ami ou au contraire, une personne proche, faisant partie de la vie du patient ou de sa famille, sans être non plus quelqu'un d'intime.

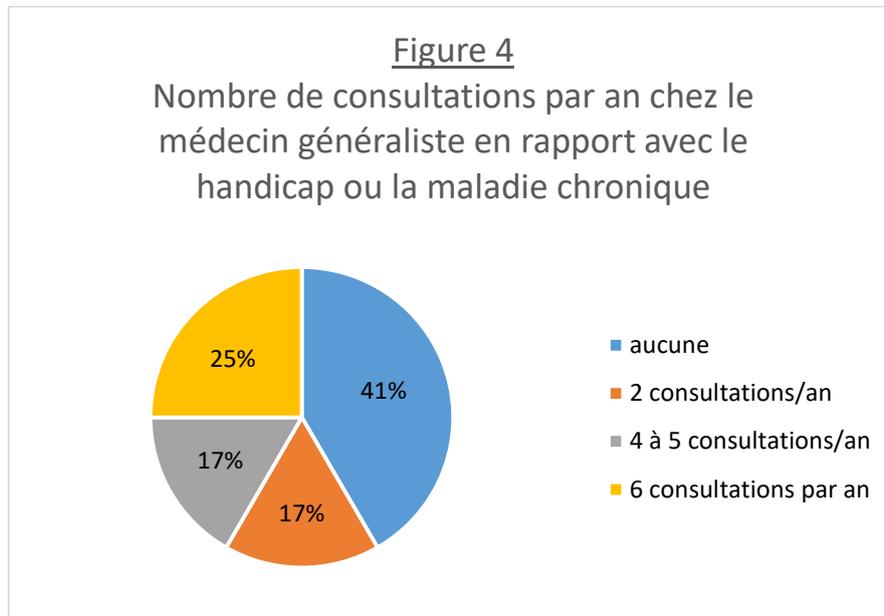
- Patient connu avant le diagnostic et participation du MG au diagnostic

Neuf patients ont été connus par un MG avant le diagnostic de leur pathologie (5 MG actuels et 4 anciens MG ne prenant plus en charge le patient actuellement). Au contraire, pour Chloé, Estéban et Océane, leurs MG les ont connus après les diagnostics car ceux-ci ont été réalisés dans le premier mois de vie.

Cinq de ces médecins ont participé au diagnostic (3 MG actuels et 2 anciens MG).

- Nombre de consultations par an chez le médecin généraliste

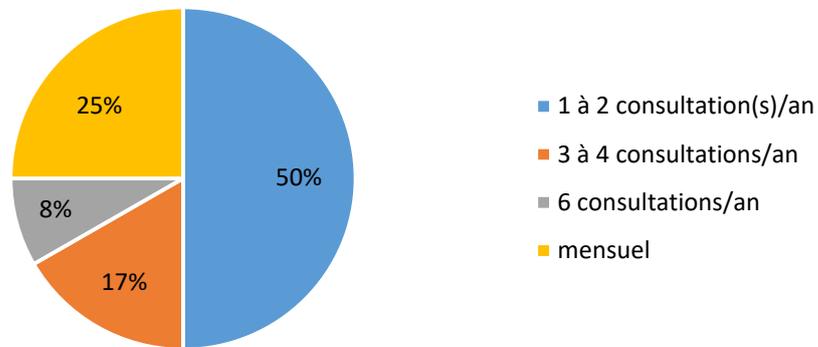
Pour mesurer l'implication du MG dans la prise en charge de la pathologie, il a été demandé aux patients et à leurs mères le nombre moyen de consultations annuelles en rapport avec le handicap ou la MC (Figure 4).



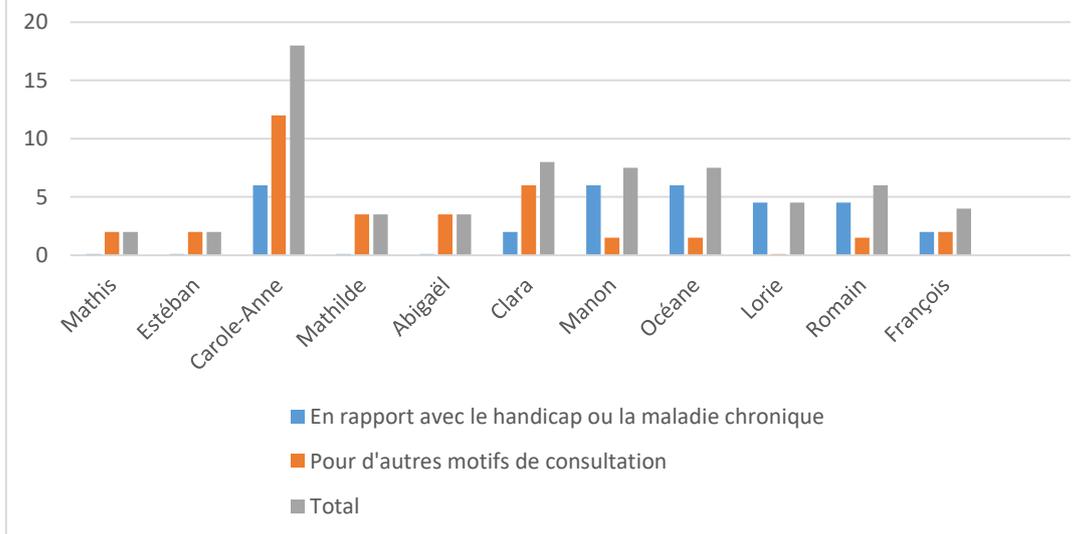
Ainsi 5 patients sur 12 ne consultent pas le généraliste pour la pathologie. Cependant, quasi la moitié se rend plus de quatre fois par an chez le MG avec comme motif principal le handicap ou la maladie chronique. Le nombre de consultations est donc variable d'un jeune à un autre.

Le nombre de consultations avec le MG pour tout autre motif que le handicap ou la maladie chronique est visible en Figure 5. L'Histogramme 1 compare, pour un même patient, s'il voit plus son MG pour sa pathologie ou pour un autre motif.

Figure 5:  
 Nombre de consultations par an chez le médecin généraliste sans rapport avec le handicap ou la maladie chronique



Histogramme n°1 :  
 Nombre de consultations par an chez le médecin généraliste



Ainsi, quatre jeunes voient plus souvent leur MG pour leur pathologie que pour d'autres motifs de consultation. Lorie rapporte même ne voir son MG que pour son SED.

Chloé n'est pas intégrée dans l'histogramme ci-dessus car ses propos sont contradictoires. En effet, lorsqu'on lui demande combien de fois par an elle allait voir son généraliste en rapport avec sa mucoviscidose, elle répond : « je n'allais pas le voir

pour ma maladie », mais lorsque qu'on lui pose la même question concernant les consultations pour tout autre motif, elle répond qu'elle le consultait « 2-3 fois par mois » quand elle « avait mal au ventre ». Or, les douleurs abdominales font partie des symptômes pouvant être présents dans la mucoviscidose, par conséquent, les réponses de Chloé ne peuvent être analysées correctement.

Les résultats sur la répartition des consultations en rapport avec la pathologie et celles pour tout autre motif sont donc très variés.

- MG et prise en charge de la maladie chronique ou du handicap

L'un des rôles principaux du MG dans la prise en charge de la pathologie est le renouvellement des traitements, rôle qui semble suffisant pour certains, alors que d'autres rapportent des actions supplémentaires réalisées par leurs MG.

Ainsi, Clara exprime le fait que son MG lui renouvelle son traitement et elle ajoute : « ça me suffit ». Sa mère confirme que ce praticien est « juste là pour le renouvellement d'ordonnance ».

Quant à Romain, il considère la place de ses MG d'une maison médicale comme « importante » car : « c'est quand même eux qui me fournissent l'insuline [...] quand il n'y a pas le diabétologue. ». Il ajoute d'autres actions de ses médecins généralistes : « pour le 100%, je pense qu'il y a une part d'eux aussi. [...] Ils m'ont fait l'autorisation pour me faire tatouer. [...] Une hospitalisation, je crois que c'était Dr P. après que je lui ai parlé d'un problème. »

Manon explique : « je fais de la cryothérapie aussi, [...] c'est lui [MG] qui s'est occupé du côté administratif et c'est lui qui m'a fait l'ordonnance pour pouvoir avoir les rendez-vous de cryothérapie. »

- Le MG : un médecin de second choix après le spécialiste

Pour certains patients et leur famille, le pédiatre référent de la maladie chronique prend une place telle que le MG se transforme seulement en médecin pour des événements de santé intercurrents.

Pour Mathilde, son MG soigne les « bobos du quotidien » et ajoute : « mon médecin [...] je n'ai jamais prêté plus d'importance que ça. [...] Pour moi, c'est juste [...] quand on est malade, il va prescrire un médicament et puis voilà [...] pour la gastro ou un truc comme ça. ». Sa mère qualifie également son ancien MG comme un « médecin de bobos ».

Pour Océane, François et la mère de Clara, le MG est là pour « les coups de froid ». La mère de Manon dit également : « on ne le connaît pas beaucoup et je vous dis par rapport à Manon, là elle a eu une otite, elle y est allée, une angine mais sinon c'est direction CHU. ». De plus, on remarque la place prédominante du spécialiste lorsqu'on lui demande si elle a des attentes supplémentaires envers son MG : « elle [Manon] est bien prise en charge par le CHU, c'est vrai que je me réfère toujours au CHU moi. ». Elle confie qu'elle a « plus confiance au CHU, au pédiatre, au rhumatologue ».

La mère de Manon n'est pas la seule à accorder ce rôle de premiers recours au spécialiste au détriment du MG. Ainsi, la mère d'Estéban explique que pour sa fille et elle-même, le MG est « important » mais que pour Estéban : « j'ai tendance à plus m'orienter sur la cardiologue ou pédiatre, je suis plus rassurée. ». Estéban a également du mal à expliquer la place de son MG dans sa prise en charge globale : « c'est vrai que moi c'est difficile de répondre parce que la plupart de mes soins se font à l'hôpital et pas par les médecins [généralistes]. »

La mère d'Abigaël explique également : « c'est vrai que par rapport à Abigaël, on a toujours eu à faire à Dr L. [pédiatre], si besoin il a toujours été présent, donc je ne vois pas l'intérêt d'aller consulter différents praticiens. ».

Quant à Mathilde, elle confie, à propos de son MG : « je ne l'ai pas vraiment vue par rapport à ma maladie, je n'y suis jamais allée pour ça. J'étais suivie à l'HDJ [Hôpital De Jour pour adolescents] donc je n'avais pas besoin. ».

Enfin, Chloé explique : « quand j'avais quelque chose, j'appelais soit mon infirmière qui me donnait une ordonnance ou j'allais directement là-bas [CHU] ».

Ainsi, la demande de ces patients envers leurs MG semble être réduite à la prise en charge d'évènements de santé intercurrents, sans envisager un rôle plus important

dans la prise en charge de la pathologie. Cela est justifié par la confiance assurée envers le pédiatre qui fait le suivi spécialisé, qui devient donc le médecin de premier recours dès lors que ce n'est pas un « bobo » ou un « coup de froid ».

- Orientation du MG vers les spécialistes

La mère de Lorie explique l'importance d'adresser le patient et sa famille à des spécialistes lorsque le MG ne trouve pas le diagnostic. En effet, Lorie et sa mère ont consulté plusieurs fois leur MG pour des douleurs diffuses avant que le diagnostic de SED ne soit posé. Ainsi, la mère de Lorie reproche : « il [le MG] ne nous a jamais aiguillées vers des spécialistes ». Elle ajoute également : « pour moi, étant donné maintenant qu'on n'a plus le droit d'aller où on veut quand on veut [...] j'estime, [...] [que s'il] n'a pas les compétences, [qu'il] n'a pas fait les formations pour, [et qu'] il y a un problème récurrent, [...] il ne devrait pas hésiter à le faire quand le problème revient. [...] Pour moi un médecin généraliste, c'est comme un pédiatre, sauf que le pédiatre il a la spécialité vraiment enfant et on voit bien que le pédiatre lui il avait tous les noms, il savait au fur et à mesure où envoyer Lorie. [...] Pour moi, le médecin généraliste aurait dû faire ça. Comme justement il est général, il devrait aiguiller vers les spécialités. ».

- Un médecin généraliste qui semble dépassé par la maladie

Le médecin généraliste peut sembler aux yeux des patients ou des familles, à juste titre ou non, dépassé par la prise en charge d'une maladie rare et/ou complexe.

En effet, la mère d'Océane explique : « les papiers, c'est tellement compliqué, les certificats médicaux, moi-même quand je les donne à mon médecin traitant, je vois bien qu'il fait un peu la tronche, je les récupère et je les renvoie à Dr D. [pédiatre], parce que c'est compliqué à remplir. ».

La mère de Lorie dit même que son MG « est complètement perdu, [...] il est complètement désemparé » et elle ajoute : « il ne savait pas non plus gérer nos problèmes. ».

Ainsi, on peut se poser la question de savoir si les MG sont réellement dépassés par les pathologies de leurs patients ou si ce n'est que le ressenti des patients et de leurs familles. La variété des handicaps et maladies chroniques, avec chacun leurs spécificités, est telle que l'on peut aisément penser qu'un généraliste n'a pas de réponses à toutes les questions, notamment si c'est pour remplir un document administratif alors qu'il n'est pas le principal acteur de la prise en charge. Ainsi, le travail d'équipe entre le MG et les spécialistes semble important pour garder une certaine cohésion.

- Cas de Lorie : quand la maladie de la mère influence la prise en charge de sa fille

Un MG est souvent amené à suivre plusieurs membres d'une famille. Ainsi, il peut devoir prendre en charge des personnes d'une même famille atteintes de la même MC et/ou du même handicap. C'est le cas pour Lorie et sa mère qui souffrent du SED.

Pour la mère de Lorie, son propre parcours dans la maladie et les difficultés rencontrées avec son MG, notamment une errance diagnostique importante, semblent avoir eu des conséquences sur la relation de Lorie avec son généraliste. En effet, celui-ci aurait dit à Lorie : « tu es comme ta mère mais à l'envers » et « je ne sais pas quoi faire avec toi ». À cela, la mère de Lorie ajoute : « je me dis qu'il va partir avec mon histoire à moi sur Lorie et que du coup, il ne peut pas être un bon médecin pour elle. ». Ainsi, pour contrer les a priori envers ce médecin, la mère de Lorie explique : « c'est pour ça que je veux rechercher quelqu'un d'autre, qui n'a jamais vu Lorie, qui va la prendre en charge, qui va la voir arriver déjà avec le diagnostic, ce sera déjà plus simple. ».

Il est important de mentionner que ce n'est pas le seul motif motivant la mère de Lorie à chercher un nouveau MG pour sa fille.

- Cas de Mathilde et de sa mère : quand la MC est l'élément déclencheur pour changer de MG

Mathilde est atteinte d'anorexie mentale. Sa mère explique que son ancien MG suivait la famille depuis environ 13 ans. Elle était globalement satisfaite de son médecin mais « dès que c'était plus de l'ordre du psychologique, il n'était pas très réceptif. ». Elle ajoute : « j'y avais déjà un petit peu pensé, que moi je changerais bien parce qu'il y avait des choses avec lesquelles je n'étais pas à l'aise avec lui. Je n'arrivais pas vraiment à parler. Voilà j'ai mal à la tête, le symptôme machin, c'était bien, mais des fois on a besoin de parler. ».

Quand Mathilde a commencé à avoir des premiers symptômes d'anorexie mentale, notamment en jetant son alimentation dans l'évier pour faire croire qu'elle avait mangé, la mère de Mathilde a donc consulté son MG pour « avoir un petit peu son avis ». Elle insiste sur le fait qu'après avoir pesé Mathilde : « il nous a quand même signé un certificat médical pour sport étude. ».

La mère de Mathilde raconte ensuite : « j'y suis retournée en début d'année mais voilà, on lui disait que Mathilde ça n'allait pas, lui, ne posait pas de question, il ne demandait pas. Jusqu'au jour où elle a été hospitalisée : « voilà elle est hospitalisée parce qu'il y a un souci d'anorexie » [...] et là d'un seul coup, il me dit « bah j'avais bien vu que c'était ça ». [...] Pourquoi il ne nous a pas alertés différemment ? Nous on n'avait jamais été confrontés à ça. C'est vrai que l'anorexie ne nous est pas forcément venue tout de suite en tête. [...] Du coup, c'est vrai que là, ça a un peu achevé mon point de vue sur lui. ».

Après cet épisode, la confiance de la mère de Mathilde envers son médecin s'est progressivement rompue : « au début, j'avais confiance, ça se passait bien et puis quand ça a commencé à ne plus aller trop bien, forcément, nous en tant que parents, on ne va pas très bien non plus, il n'y avait pas d'écoute et du coup je me suis retrouvée face à un médecin, quand j'essayais d'exprimer des choses par rapport à tout ça, il n'était pas trop dans le questionnement. Si j'ai le patient « Maman », je ne parle pas du patient « Fille », c'est particulier quand on sait ce qu'il y a. [...] Je me serais un peu attendue à « mais en fait, Mathilde, comment va-t-elle ? » et ça c'est des choses qu'il ne fait pas. [...] Et puis petit à petit, de plus en plus de mal à lui parler, j'avais l'impression de me plaindre, j'avais un peu l'impression qu'il me disait « allez c'est bon,

ne pleure pas, il n'y pas que toi ». C'est un peu ce que ça me renvoyait, ce n'était peut-être pas ce qu'il voulait renvoyer mais dans son attitude et dans sa façon d'être, [...] j'avais un peu l'impression de geindre auprès de lui plutôt que de pouvoir lui parler et être prise en compte dans ce qui pouvait ne pas aller. ».

Finalement, la mère de Mathilde, suivie par une autre généraliste pour la gynécologie, explique que lors d'une consultation, elle a « fondu en larmes » : « on a discuté un moment, je lui ai dit voilà ma déception par rapport à mon médecin généraliste, « on a envie de changer de médecin » et elle m'a prise comme patiente généraliste et petit à petit, tout le monde est arrivé avec elle. ».

Ainsi, la découverte d'une pathologie est un tel bouleversement dans la vie de ces familles, que l'accompagnement du généraliste, qui est une personne de confiance et qui souvent suit ces familles depuis plusieurs années, semble primordial.

#### **d. Qualités du MG et attentes envers lui**

- L'importance d'examiner les patients pour renforcer la relation de confiance

Lors des entretiens individuels, Manon et sa mère ont toutes les deux évoqué l'importance d'être examinées par leur médecin généraliste.

En effet, la mère de Manon explique : « j'avais un ancien médecin qui nous connaissait beaucoup, beaucoup, beaucoup trop, [...] il ne nous auscultait pas. Dr C. [MG actuel] au début, je trouvais qu'il était très bien parce qu'il nous auscultait bien et au fur et à mesure des années, je trouve qu'il commence à prendre un peu le chemin de l'ancien médecin. ».

Quant à Manon, elle semble être méfiante envers son MG qui ne l'ausculterait pas et qui lui ferait « confiance » sur son auto-diagnostic. En effet, elle explique : « dès que j'ai besoin de quelque chose, il va me le donner. [...] Des fois il ne va même pas m'ausculter en fait. [...] Du coup, quand j'arrive à son cabinet, « bah voilà, je pense que j'ai ça » [...] C'est cool, j'ai ce que je veux, mais ce n'est pas l'intérêt en fait.

Justement, parce que d'un côté je me demande « est-ce que je suis bien prise en charge ? », « est-ce qu'il me donne les bons médicaments aussi ? » ».

- Disponibilité du médecin généraliste

Lors des entretiens réalisés, l'importance de la disponibilité rapide du médecin généraliste est évoquée plusieurs fois.

En effet, Abigaël, atteinte d'un DT1, explique à propos de son MG : « quand j'ai eu mon problème au diagnostic, il a été très réactif, parce que normalement il a un secrétariat et lui il a répondu tout de suite. Même quand j'ai besoin de l'appeler, de prendre un rendez-vous, en général, quand il sait que c'est moi ou mes parents, il répond lui-même. ».

La mère de Carole-Anne rapporte également : « il me la prend en urgence quand je l'appelle » car « il sait qu'on n'abuse pas de lui ». Carole-Anne confirme les paroles de sa mère en expliquant : « l'avantage avec lui, c'est que quand j'ai un problème, je peux l'appeler et je le vois aussitôt, contrairement à un diabétologue que je ne peux pas voir. ».

Il en est de même pour la mère d'Océane qui exprime l'importance d'avoir un rendez-vous rapidement : « moi je vous le dis, le principal, c'est que quand j'appelle, il me prend aussitôt. Si j'appelle pour dire « Océane a un truc », ce n'est pas le lendemain que j'ai besoin du rendez-vous mais le jour même donc il me prend toujours entre deux rendez-vous, moi c'est ça le plus important. ».

La mère de Manon rapporte la même idée : « les avantages, c'est qu'il est libre de suite, si on veut un rendez-vous dans la journée, on l'a quasiment et puis là maintenant, il est là 2 fois la semaine, l'après-midi, il reçoit sans rendez-vous donc ça c'est un avantage quand on veut vraiment le voir. ».

Enfin, Esteban a le même discours en parlant de ses deux anciens médecins MG : « quand je venais en consultation chez eux, ils savaient que ce n'était pas pour rien. ».

- Un MG qui soutient, accompagne et écoute le patient et sa famille

Les patients apprécient le soutien et l'accompagnement de leurs MG. Ils attendent également d'être rassurés.

Ainsi, Chloé, atteinte de mucoviscidose, explique que la relation avec son ancien MG « se passait bien ». Elle raconte : « il me faisait souvent des certificats pour les cours, pour justifier mes absences. Il me les faisait assez facilement. Parfois si j'avais besoin de 3 jours, il m'en mettait 5 comme ça, il m'arrangeait quand il savait que je n'allais vraiment pas bien. ».

Carole-Anne dit donner « une place importante » à son MG dans la prise en charge de son diabète. En effet, elle explique : « il aide à me guider et me remonte les bretelles quand il y a besoin. ». Sa mère confie la possibilité de recourir à son MG si nécessaire : « je sais que si j'ai besoin de lui, pour Carole-Anne ou pour n'importe qui, il n'y a pas de souci, je pourrais lui parler franchement. ».

La mère d'Océane, souffrant d'un Syndrome d'Ondine, évoque également un moment où son MG a été d'un réel soutien : « il m'a vraiment aidée, Océane a fait un énorme malaise à la montagne en 2014. [...] On l'a retrouvée un matin branchée mais inconsciente, [...] j'ai appelé les secours et elle a été transférée à l'hôpital de Grenoble, et là ils lui ont fait une IRM et on m'appelle pour me dire « l'IRM n'est pas bonne, votre fille a une tache dans le cerveau ». Alors là j'ai appelé mon médecin généraliste, il me dit « attends, peut-être que c'est de naissance ces taches-là ? », vous voyez il n'y a que lui qui m'a dit ça, et c'était ça ! [...] Je crois que c'est la fois où il m'a le plus aidée, en fait il avait raison. ».

Plusieurs participants expliquent que leur MG est « à l'écoute ». La mère de Mathis ajoute qu'elle peut lui « poser des questions ». Elle compare même son médecin actuel à son ancien MG : « c'est un médecin qui va prendre le temps de vous écouter, par rapport au médecin précédent où je n'avais pas envie de lui parler, j'y allais vraiment pour quelque chose de bien précis mais c'est peut-être un peu péjoratif ce que je vais dire, c'était plus un médecin à visites, [...] on n'était pas encore habillés que limite elle avait déjà la main sur la porte pour vous dire au revoir. On n'avait pas le temps, c'était très rapide, alors que Mme V. prend le temps, on se pose, on s'assoit,

on discute « qu'est-ce qui ne va pas ? » et si on a besoin de demander autre chose à côté, on prend le temps. ».

La mère de Mathilde explique que son nouveau médecin est « quelqu'un qui prend en compte la personne et ce que la personne peut ressentir », qu'elle n'est « pas juste là pour ausculter ». Elle a « le sentiment d'avoir plus d'écoute, d'être prise en compte. ».

Romain se sent lui-aussi écouté et rapporte que : « c'est le principal. C'est très bien comme ça. ». Sa mère confirme en disant : « des fois Romain n'était vraiment pas bien, elle [médecin généraliste] est restée le soir pour parler avec lui. [...] Je le sentais un peu limite au niveau du moral, [...] on est venus voir Mme P. elle a pris le temps de discuter, je les ai laissés, à la suite il y a eu une petite hospitalisation. [...] Ça a été le réflexe d'aller voir le médecin. [...] Ça n'a pas été expédié en un quart d'heure et on passe à autre chose. ». Elle ajoute également : « je pense qu'il se disait qu'en allant chez le médecin traitant, avec l'auscultation, il se mettrait à parler » même s'il « ne se sentait pas trop bien [...] plus moralement que physiquement. ».

Quant à Manon, elle regrette de ne pas bénéficier d'une écoute plus importante de son MG : « j'aimerais bien que ça dure un peu plus longtemps les rendez-vous parce que des fois, j'ai vraiment l'impression de ne même pas être une patiente, tu passes vite fait et voilà. [...] j'ai l'impression que depuis que je suis en ALD, je viens le voir et ça dure 5 minutes, je suis dans le cabinet, hop il regarde, ordonnance et je ressorts. On ne discute même pas, c'est vraiment très rapide ». Elle ajoute : « j'ai l'impression du coup de le saouler un petit peu... de l'embêter à venir à chaque fois ».

- Investissement du MG dans la prise en charge du handicap ou de la maladie chronique

« Je pense qu'on a tous envie d'avoir un médecin qui s'investit dans notre prise en charge. ». Ce verbatim de Manon résume la demande des patients envers leur généraliste : les patients et leurs familles aimeraient qu'il se forme au sujet de leur maladie, qu'il connaisse bien les traitements afin de les conseiller.

Ainsi, Manon explique que son MG « reçoit les comptes-rendus [...] ou les analyses, mais sans plus ». Elle ajoute en attendre plus de lui : « j'aurais bien aimé qu'il

connaisse plus le traitement, la maladie aussi, parce que je n'ai pas l'impression, ou alors il ne le montre pas qu'il la connaît bien. Voilà, j'ai l'impression de me gérer toute seule en fait. ».

Lorie a la même demande et regrette que son MG ne fasse que « le renouvellement des traitements », qu'il n'y ait « pas de grande discussion » et trouve qu'il « ne s'investit pas ». Actuellement en recherche d'un nouveau MG, Lorie émet donc un souhait : « j'aimerais quelqu'un qui cherche et qui comprend peut-être un petit peu plus, qui va un peu plus chercher ce que c'est la maladie. ». Lors de l'entretien avec la mère de Lorie, celle-ci compare son MG avec celui sa sœur, atteinte de la même pathologie, qui « depuis qu'il a le diagnostic, il fait des recherches » et quand sa « sœur arrive avec un nouveau symptôme « ah j'ai vu qu'il fallait faire ça » ». Elle ajoute à cela : « mon médecin traitant ne va pas chercher, même depuis qu'il a le diagnostic, je n'ai pas l'impression qu'il ait plus cherché ce que c'est vraiment cette maladie. [...] Il m'a juste donné le numéro de quelqu'un, un papa qui a une fille qui a un syndrome d'Ehlers-Danlos ». Ainsi, l'investissement du MG semble important pour cette maman qui insiste en disant : « un médecin généraliste, pour moi, une fois qu'il a eu un diagnostic de posé, et qu'il sait qu'il va s'occuper du patient, c'est d'essayer d'aller faire des recherches, au mieux, quand il voit que ce sont des maladies qu'il ne connaît pas. ».

La mère de Clara émet également un doute sur l'investissement de son MG dans la prise en charge de la pathologie de sa fille. Elle rapporte : « je ne le sens pas si attentif que ça, [...] c'est peut-être moi qui me fais cette idée, mais je ne le sens pas investi. ».

Cependant, on retrouve également des personnes interrogées qui sont satisfaites de la place minime du MG dans la prise en charge de leur pathologie.

En effet, Abigaël dit que son MG « prend souvent des nouvelles par rapport au diabète, par rapport aux complications que ça pourrait entraîner » mais qu'il n'a pas de place particulière pour la prise en charge de sa maladie, ce qu'elle argumente en disant : « la place que prend ma diabétologue est assez importante pour moi. ». La mère d'Abigaël ajoute : « il [MG] me demande comment elle va mais ça s'arrête là. [...] C'est vrai que par rapport à Abigaël, on a toujours eu à faire à Dr L. [pédiatre] si besoin il a

toujours été présent, donc je ne vois pas l'intérêt d'aller consulter différents praticiens pour ça. ».

La discussion semble également être rapide entre Mathis et son MG : « je lui dis : j'ai eu tant d'hémoglobine glyquée et elle me dit que c'est bien. ». La mère de Mathis apporte quelques informations en plus sur la place du MG dans le diabète de Mathis : « elle va me demander des nouvelles de Mathis, si ça fait longtemps qu'elle l'a vu. Des soucis personnels qu'on a eus avec Mathis par rapport au diabète ? On a dû en parler mais rien de bien particulier. » L'investissement minime, mais quand même présent, de leur généraliste semble les satisfaire.

Quant à Mathilde, c'est plutôt elle qui met une barrière entre son médecin et elle : « disons que je n'y vais pas particulièrement pour parler de ça [anorexie mentale], mais la dernière fois, [...] j'ai réussi à en parler un peu mais je n'ai pas plus envie que ça en fait. [...] Je n'aime pas parler de ça déjà. ». Il en est de même pour la mère d'Estéban, qui explique qu'elle ne parle « pas plus que ça » de la pathologie de son fils avec son MG car elle n'aborde le sujet qu'avec les spécialistes d'Estéban. Pour cette mère, le MG ne semble pas avoir une place à prendre dans la pathologie de son fils.

Ainsi, pour de nombreux patients, le MG se tient informé de l'avancée de la pathologie et du traitement tout en ayant un rôle plutôt minime dans la prise en charge. Ses rôles actifs les plus fréquents sont donc : le renouvellement des ordonnances, le soutien du patient et de sa famille, des démarches administratives (demande de 100%), des demandes d'hospitalisation, la prescription de soins de confort ou des autorisations/contre-indications en lien avec la pathologie. Le rôle très discret dans la prise en charge du handicap ou de la MC suffit à certains participants alors que d'autres, attendent un investissement plus important de leur médecin, notamment dans la connaissance de la pathologie ou du traitement.

- Le médecin généraliste : également le médecin des parents et du reste de la famille

Le MG est souvent un « médecin de famille » comme mentionné par plusieurs patients ou mères interrogés.

Le généraliste est donc amené à recevoir en consultation les parents de ces enfants atteints d'un handicap ou d'une MC.

Il a parfois un rôle de soutien envers ces parents. La mère de Romain explique : « lors d'une consultation, ça m'est arrivé de vider un peu mon sac et de ne pas être bien aussi des fois, de ne pas avoir le moral parce que je sens que Romain n'est pas bien. ».

Les patients et notamment les parents s'attendent à ce que leur MG soit « compréhensif » comme le prouve la mère de Clara : « je ne m'arrête jamais, chaque fois il me dit « est-ce que vous voulez que je vous donne un arrêt ? », je lui dis « non non, j'ai besoin de travailler. » ».

Quant à la mère de Mathilde, elle raconte une consultation avec son généraliste, normalement d'ordre gynécologique, et qui l'a marquée : « un truc tout bête, j'y étais allée pour voir ma gynécologue, c'est un examen que je n'aime pas comme beaucoup, et puis au moment où elle va m'examiner « comment ça va ? » et là c'était le moment de la séparation totale avec Mathilde et du coup, je fonds en larmes, je n'ai pas pu, c'est parti tout seul, je n'ai rien pu maîtriser. « Qu'est-ce qui vous arrive ? » Elle n'était pas au courant pour Mathilde, du coup j'en ai parlé etcétera, elle m'a écoutée et puis la conclusion ça a été : « bon là vous n'allez pas bien, vous voulez qu'on fixe un rendez-vous pour l'examen gynécologique ? Je ne vais peut-être pas vous embêter avec ça aujourd'hui, vous n'êtes peut-être pas en état de l'accepter ». Et juste ça... ».

Ainsi, on remarque le besoin des parents de se sentir écoutés, compris et soutenus. La mère de Mathilde ajoute même l'importance « d'être prise en compte dans la souffrance de parent. ».

Le MG est également amené à s'intéresser à la fratrie, car on sait que la maladie et le handicap d'un enfant ont des conséquences chez les frères et sœurs.

Ainsi, la mère de Mathilde rapporte que son MG « prend des nouvelles de tout le monde » car « il y a la maladie mais le reste de la famille ne va pas bien du tout quand c'est comme ça, faut que ce soit pris en compte. ». Ainsi, elle ajoute : « à chaque visite, elle me demande « alors vous en êtes où ? », parce que du coup ma grande n'a pas été bien aussi pendant un temps, elle a été hospitalisée [...] Elle me demande aussi

pour Victor [petit-frère de Mathilde], parce que j'ai souligné que je m'inquiétais pour lui. ».

On comprend donc que cette mère apprécie l'implication de son MG qui cherche à évaluer les conséquences de la pathologie de Mathilde sur l'ensemble de la famille. Celle-ci est prise en charge globalement par le généraliste.

- Accorder sa confiance et faire des confidences au MG

Lorsque l'on demande aux patients et à leurs mères s'ils ont confiance en leur MG, tous répondent par l'affirmative, sauf Manon et sa mère.

En effet, Manon émet une réserve car elle reproche à son MG de ne pas l'examiner mais ajoute « des fois, je ne sais pas ce que j'ai donc il va regarder et il va trouver, donc là oui, dans ces cas-là. ». La mère de Manon reste perplexe et de nouveau, elle se réfère au CHU en affirmant : « j'ai plus confiance au CHU ».

La mère de Lorie rencontre des difficultés avec son MG dans la prise en charge de son propre SED, mais également dans celui de sa fille. Elle affirme tout de même qu'elle « peut avoir confiance, même s'il ne cherche pas » parce que lorsque le diagnostic n'était pas posé, « à chaque fois qu'il y avait un compte-rendu qui arrivait où c'était dans la tête de Lorie : « non ce n'est pas dans ta tête, moi je te vois, je peux te dire que les douleurs sont réelles, moi je ne suis pas d'accord avec ce qu'ils disent » [...] il n'a jamais vraiment lâché non plus. ». Lorie confirme en disant : « c'est un des seuls qui m'a crue, même s'il ne savait pas, c'est déjà bien. ». Cette prise de position du côté de sa patiente et de sa mère permet de maintenir la confiance.

La mère d'Estéban confie la nécessité d'avoir « la confiance en son médecin » car : « c'est vrai qu'on n'a pas le choix de suivre les dispositifs pour les opérations ». Quant à Estéban, il exprime sa confiance envers ses MG : « j'ai toujours eu les traitements dont j'avais besoin. Ils savaient lesquels je n'avais pas le droit de prendre. ».

Concernant les confidences, Clara et Romain expriment le fait de s'être déjà confiés à leur MG. Les réponses des autres participants sont plus floues mais ils répondent quasi tous par l'affirmative quand on leur demande s'ils peuvent se confier à leur MG. Ils sont tout de même plusieurs à dire qu'ils ne le font pas, comme Chloé qui insiste

sur le fait qu' « il y a le secret médical donc c'est un avantage » mais qui ajoute cependant : « après comme je ne me livre pas facilement, je ne lui parlais pas totalement. ». Il en est de même pour les mères d'Estéban et de Lorie qui trouvent que ce n'est pas leur « personnalité » de se confier.

Océane est plus réservée en disant : « je le [MG] connais depuis longtemps mais pas de là à lui confier des trucs. ». Lorie ne souhaite pas se confier à son MG en donnant comme explication : « déjà je ne me confie pas à grand monde et comme il n'a pas été très présent, je n'oserais pas lui dire ce que je ressens. ».

Ainsi, la confiance des patients et des mères interrogés envers leur MG semble être acquise même si celle-ci est parfois moins importante que celle envers le spécialiste de la pathologie. Cependant, avoir confiance ne veut pas dire se confier. Même si les participants semblent tous penser qu'ils pourraient se confier à leur MG, dans les faits, ils sont plusieurs à ne pas le faire pour différentes raisons.

- Conclusion : les attentes envers le MG

Des attentes du patient et de sa famille envers leur MG concernant la prise en charge du handicap ou de la MC ont pu être établies :

- Être disponible pour les recevoir en urgence
- Les soutenir, les rassurer et les accompagner
- Déterminer leurs besoins et être compréhensif
- S'intéresser aux retentissements de la pathologie sur les parents et la fratrie
- Examiner les patients pour garder une relation de confiance
- S'investir en faisant des recherches sur le handicap ou la maladie chronique, mais également sur sa prise en charge
- Aiguiller vers les spécialistes

Toutefois, en fonction des patients et de leurs familles, les attentes ne sont pas les mêmes donc c'est au médecin généraliste de s'adapter.

## 4. La transition

### a. Déroulement de la transition

- Âges

Chez les patients interrogés, la transition était abordée entre 16 et 18 ans. Le transfert, correspondant à la première consultation en SA, se situait entre 16 et 19 ans.

- Délais entre la première discussion sur la transition et le transfert

Le transfert s'effectuait entre 3 mois et 2 ans après la première discussion concernant le changement de médecin. Cependant, il est important de noter que les patients, comme les mères interrogées, ont des difficultés à répondre à la question : « à quel âge la transition a été abordée pour la première fois ? » mais également à donner la date et donc l'âge du jeune lors de la première consultation avec le médecin d'adulte.

- Délai entre le dernier rendez-vous en SP et le premier en SA

Pour les patients ne bénéficiant pas d'une prise en charge alternée entre le SA et le SP, le délai moyen entre le dernier rendez-vous avec le pédiatre et la première consultation avec le spécialiste d'adultes était de 5.7 mois. Mathis a eu l'attente la plus courte (3 mois), comparé à Romain qui a dû attendre 9 mois. Sa mère raconte d'ailleurs : « quand il [Romain] a appelé l'hôpital, moi j'ai trouvé ça dommage, c'est qu'on n'ait pas pris en compte qu'il était suivi depuis des années par Dr L. [pédiatre] et qu'on lui ait donné un rendez-vous 9 mois après. ». Ainsi, Romain explique qu'il « y avait déjà plein de prises de rendez-vous » et qu'il n'y avait « pas d'autre place avant ». Il a donc consulté son MG entre ces deux rendez-vous.

- Qui a abordé la transition ?

### Le pédiatre : aborde le sujet de la transition et oriente vers un confrère en SA :

Souvent, la transition est abordée par le pédiatre. Ainsi, Mathis a été prévenu par son endocrino-pédiatre que « d'ici 2-3 consultations », ils allaient « faire la consultation de transition ». Clara explique que son pédiatre lui aurait dit « qu'elle était grande » et qu'il ne pouvait plus la suivre.

Quant à Mathilde, elle explique : « Mme T. [pédopsychiatre] m'avait dit « pour l'instant tu es à l'HDJ [Hôpital De Jour pour Adolescents] » mais elle m'avait dit : « on ne te mettra pas à la porte quand tu auras 18 ans mais quand tu quitteras l'HDJ, après ce sera plus un suivi chez les adultes. » ». Sa mère confirme que la pédopsychiatre « lui disait bien qu'il fallait malgré tout continuer un suivi, par un psychologue, un psychiatre mais que ça ne pouvait plus être en pédiatrie. ».

Pour Océane, son pédiatre lui a « proposé de changer de médecin pour les machines car il a dit qu'il ne sera plus trop compétent », tout en continuant de la suivre pour le côté administratif.

Pour Estéban, la transition était double puisqu'il était suivi par un endocrino-pédiatre (Dr L.) concernant son hypothyroïdie (transition abordée p.61) et par une cardiopédiatre (Dr P.) pour sa cardiopathie. Concernant Dr P., elle « a commencé à dire qu'il allait falloir passer au niveau adulte et elle a fait la transition 6 mois elle et 6 mois après voir le Dr B. [cardiologue pour adulte] au CHU de Rouen. Elle continue de le voir, c'est en alternance avec les deux. ».

Les pédiatres sont majoritairement les personnes qui donnent le nom du futur professionnel. Cependant, pour Abigaël, qui a déménagé pour faire ses études, elle explique : « c'est ma représentante ISIS pour ma pompe, qui m'a recommandé quelqu'un sur Rouen parce qu'elle, forcément, elle a un réseau un peu plus large, elle m'a recommandé une personne avec qui ISIS travaillait déjà, qui était vraiment de confiance donc j'ai suivi son conseil. » Pour Estéban, c'est sa mère qui a dû trouver un nouvel endocrinologue pour adulte après le départ en retraite de son pédiatre.

La mère de Mathilde souhaitait trouver un psychiatre plus proche de leur domicile dans l'Eure pour reprendre le suivi de sa fille, mais elle explique que devant le manque de professionnels, elle s'est adressée à l'ancienne pédopsychiatre afin d'être orientée vers un psychiatre pour adulte.

La mère de Clara explique que le pédiatre l'avait « orientée vers un médecin qui ne devait pas prendre Clara avant x temps » donc elle a finalement choisi « un autre neurologue qui la voit tous les 6 mois maintenant ».

#### Une transition abordée par le patient ou sa famille :

Parfois, la transition est abordée par le patient ou sa famille. C'est le cas pour Abigaël et Romain qui étaient suivis pour leur DT1 par le même pédiatre (Dr L.).

La mère de Romain explique : « c'est vrai que c'est un peu moi qui ai poussé, parce que le Dr L. apparemment, [...] il ne lâche pas trop ses patients, déjà normalement c'est 16 ans la pédiatrie, on arrivait vers les 18 ans donc j'ai dit à Romain « s'il t'arrive quelque chose, tu ne seras plus hospitalisé en pédiatrie ». [...] J'ai dit au Dr L. « il y a une jonction ? » « Oh mais on a encore le temps », je pense qu'il a un peu de mal... Après c'est normal, ça faisait 10 ans [qu'il le suivait]. Il a fallu que je fasse une coupure, j'ai dit à Romain « faut qu'on trouve un autre [médecin] » ». Romain explique tout de même que son pédiatre lui avait déjà parlé antérieurement du changement de médecin : « à mon avis je n'écoutais pas à ce moment-là. [...] J'étais très ailleurs, pas prêt, je ne sais pas en fait, j'étais habitué à quelqu'un, après me dire de changer de personne il fallait que cette personne ressemble à la personne que j'avais. ».

La mère d'Abigaël dit : « je pense que c'est moi qui ai posé la question quand il a été justement question qu'Abigaël parte en étude à Rouen ». Abigaël ajoute : « je pense que c'est nous qui avons dû demander de nous recommander quelqu'un. ».

C'est donc le plus souvent le pédiatre qui entame la discussion sur la transition mais, parfois, les parents ou les patients sont amenés à aborder ce sujet avec leur pédiatre pour faire avancer la prise en charge de ces patients qui grandissent.

- Quand la transition est motivée par le départ en retraite du pédiatre

Lorsqu'un pédiatre prend sa retraite, ses patients sont généralement redirigés vers des confrères pédiatres, mais pour les grands adolescents ou les jeunes adultes qui présentent un handicap ou une MC, l'orientation vers le SA semble être le plus logique.

Ainsi, François explique que concernant la transition, « il n'y avait pas le choix » car son pédiatre « partait à la retraite ». Il ajoute : « on savait un peu avant qu'il partait à la retraite, il a fait les papiers. Il nous a demandé si on avait trouvé quelqu'un d'autre à sa place. ».

La mère d'Estéban, qui était également suivi par ce même pédiatre, explique qu'il « commençait à en parler quelques mois à l'avance, qu'il prenait sa retraite ». Puis lorsque le moment était arrivé, elle dit qu'il « avait fait un courrier » afin qu'elle puisse chercher un nouveau médecin.

Ainsi, dans le cas du départ en retraite du pédiatre, on peut penser que l'avis du patient, notamment s'il ne se sent pas prêt à passer en SA, n'est pas pris en compte.

- Nombre de consultations avec le médecin d'adultes

La majorité des patients interrogés ont vu le médecin d'adulte au cours d'une seule consultation. Estéban et Chloé avaient cependant un suivi plus ancien (3-4 rendez-vous) avec leur médecin d'adultes. Seule Mathilde n'avait pas encore rencontré son nouveau psychiatre car le rendez-vous était fixé quelques jours après l'entretien.

- Consultations conjointes

Dans certains cas, une ou plusieurs consultation(s) conjointe(s) réunissant le pédiatre et le spécialiste pour adulte peut/peuvent être proposée(s) afin de favoriser une bonne passation de soins et d'acceptabilité de celle-ci par le patient et sa famille.

Ainsi, Mathis a pu bénéficier de ce dispositif comme l'expose sa mère : « ils étaient tous les 2 dans le même bureau pour en parler, ils avaient le dossier, pour parler du profil de Mathis. ».

La mère d'Océane explique également avoir rencontré le pneumologue pour adulte en compagnie du pédiatre : « il y a un jour où on était chez Dr D. [pédiatre], il a dû l'appeler et puis on l'a vu. ».

Enfin, la mère de Manon raconte que la rhumato-pédiatre et la rhumatologue de Manon « ont fait une consultation ensemble ».

Ces consultations permettent ainsi de rencontrer le nouveau médecin en compagnie du pédiatre, acteur connu et donc rassurant pour le patient. Elles permettent également aux médecins d'échanger en direct sur le dossier du patient, en compagnie de celui-ci et parfois des parents.

- Prise en charge partagée entre le SP et le SA

Parfois, une prise en charge partagée entre le pédiatre et le médecin d'adultes peut être envisagée et durer quelques mois.

C'est le cas pour Océane qui garde son suivi avec Dr D. « pour les papiers » mais qui est également suivie par un pneumologue pour adulte (Dr M.). Lorsqu'on lui demande quand elle quittera définitivement la pédiatrie, elle répond : « je n'y ai pas réfléchi du tout. [...] En fait c'est moi qui décide, jusqu'à quand je veuille aller chez Dr M. ». Ainsi, la transition semble se faire au rythme d'Océane.

La mère d'Estéban confie également que la cardio-pédiatre continue de voir Estéban « en alternance » avec la cardiologue pour adultes tous les 6 mois. Elle précise que « toutes les deux, elles communiquent » sur la prise en charge d'Estéban.

Ainsi, pour ces jeunes, la transition n'est pas complète puisqu'ils sont encore suivis en partie par leur pédiatre, mais celle-ci se fait progressivement en intégrant petit à petit le médecin d'adultes pour qu'*in fine*, le pédiatre s'efface de la prise en charge.

- Cas de Chloé : une transition non organisée liée à un déménagement

Chloé est atteinte de mucoviscidose. Elle était suivie depuis sa naissance en pédiatrie au CHU de Dijon : « ils attendaient que je finisse le bac pour passer chez les adultes. ». Cependant, elle explique que ces projets ont été perturbés : « au final je suis partie juste après avoir fini mon bac, et quand je suis arrivée en Normandie, j'ai été suivie chez les adultes. [...] Je suis partie du jour au lendemain. Quand je l'ai rencontrée

[compagne], un mois après je suis partie. J'ai eu une consultation [en pédiatrie à Dijon] avant de partir, mais de base je ne devais pas habiter là, je devais venir deux mois en vacances et rentrer à Dijon, finalement non. ».

Ainsi, l'équipe médicale de pédiatrie de Dijon, ayant appris le déménagement de Chloé, alors âgée de 19 ans, a transmis son dossier en pneumologie pour adultes au CHU de Rouen. Chloé explique qu'en pédiatrie à Dijon : « on avait mis en place des rendez-vous, une ostéodensitométrie, la recherche de cataracte, pas mal de trucs, et on a fini le dossier ici [à Rouen]. ».

Ainsi, Chloé montre l'exemple d'une transition soudaine et non préparée, mais en plus, d'une transition entre deux hôpitaux de deux régions différentes. Cependant, malgré ces difficultés, Chloé semble avoir bien vécu cette transition.

NB : Trois mois après l'entretien, Chloé nous informera s'être séparée de sa compagne et être ainsi retournée à Dijon. L'équipe pédiatrique a donc, pour l'instant, repris sa prise en charge.

- Cas de Mathilde : une transition faite lors d'une hospitalisation

La prise en charge pédiatrique peut durer jusqu'à un âge indéterminé, souvent jusqu'à 18 ans, mais cela peut être plus longtemps selon les patients, leur famille, la pathologie et le pédiatre. Cependant, l'âge peut être un obstacle pour l'hospitalisation en pédiatrie. Ainsi, la transition peut débuter par une hospitalisation en SA alors que le jeune est encore pris en charge en SP.

Cela a été le cas pour Mathilde. En effet, au CHU de Rouen, l'âge maximal pour être hospitalisé en pédiatrie est de 16 ans. Mathilde, âgée de 17 ans à cette époque, raconte avoir réussi à être hospitalisée en pédiatrie, malgré les difficultés expliquées ci-dessous, puis elle a été transférée chez les adultes. A sa sortie, elle a été admise à l' HDJ pour adolescents donc avec des professionnels de pédiatrie et de pédopsychiatrie. Quelques mois après, Mathilde a de nouveau été hospitalisée « à la Croix Rouge [...] chez les adultes. ». Notons tout de même que sa pédopsychiatre partageait un temps entre l'HDJ et la Croix Rouge, ce qui a permis de faire un lien. Lors de l'entretien, Mathilde est en attente de son premier rendez-vous de transition avec un psychiatre, rencontré lors de sa première hospitalisation chez les adultes.

L'hospitalisation de Mathilde en pédiatrie, alors qu'elle avait plus de 16 ans, a posé certaines difficultés. En effet, sa mère raconte : « moi je repense à la fois où elle a été hospitalisée, au début on ne voulait pas me la prendre, elle venait de passer ses 16 ans donc en pédiatrie ce n'était pas possible. J'ai téléphoné [en pédopsychiatrie], on me dit « vous l'amenez tout de suite » parce que ça n'allait pas, « on la réhospitalise », donc il y avait déjà tout ce poids-là, on l'accompagne, on fait la queue et là on nous dit « non non on ne peut pas la prendre, vous allez chez les adultes » « mais non je viens d'avoir le psychiatre au téléphone du quatrième [étage du bâtiment de pédiatrie] qui m'a dit de la ramener, attendez, demandez au médecin » « non on ne peut pas la prendre ». Alors comment vous dire que... Elle ne voulait rien savoir, Mathilde qui fond en larmes. [...] Nous on était un peu démunis, on est sortis, j'ai appelé [en pédiatrie] [...] : « voilà on nous fait un blocage à l'entrée ». Et après je comprends, ils ont des directives, je pense qu'ils se font agresser aussi régulièrement aux urgences par des gens qui arrivent là et qui ne sont pas toujours très cools. Du coup on a refait la queue, flanqués de deux infirmiers [...] pour recommencer la démarche. C'était déjà un peu lourd de la ramener, pour Mathilde, c'était surtout pour elle, c'était compliqué, la dame s'est excusée, on lui a dit : « on comprend bien que vous suivez les directives, que ce n'est pas forcément de votre faute » mais c'est vrai que c'est lourd. Ce sont ces petites choses-là qui font que des fois on se dit ... Peut-être juste un coup de fil à l'accueil en disant « il y a tel enfant qui va arriver, faut pas bloquer alors qu'elle a plus de 16 ans » ? On comprend que ça puisse aussi se passer comme ça. ».

Ainsi, l'âge de Mathilde a été un frein pour l'hospitalisation en SP, ce qui a conduit ensuite à son transfert en SA alors qu'elle était toujours prise en charge par la pédiatrie et la pédopsychiatrie. Son premier contact avec la médecine d'adulte a donc été lors d'une hospitalisation, ce qui semble un peu brutal car Mathilde et sa famille n'ont pas du tout été préparés. De plus, Mathilde a été « baladée » entre la pédiatrie et le SA, ce qui a pu être difficilement compréhensible et difficile à vivre pour Mathilde et sa famille.

## **b. Le vécu avant, pendant et après la transition**

- Les espoirs et les attentes envers la transition

Les avis sont plutôt partagés sur les espoirs et les attentes envers la transition.

#### Des patients qui n'ont pas d'attente :

Certains patients n'avaient pas d'attente particulière comme explique Abigaël : « je ne voyais pas vraiment de différence de passer du service pédiatrique au service adulte. En soit, je pense que les attentes doivent être un peu les mêmes, en dehors du fait que mes parents ne sont plus là. En soit, c'est moins cadré. Non je n'avais pas d'attente particulière. »

Chloé était également rassurée et sans attente, comme elle l'explique : « je me suis dit tous les CRCM [Centre de Ressources et de Compétence de la Mucoviscidose] font la même chose ».

#### Des attentes envers le nouveau praticien :

On retrouve tout de même des attentes concernant le spécialiste.

Ainsi, Océane avait espéré avoir un médecin « plus jeune » car « ça peut changer » sa prise en charge. Quant à Romain, il voulait que ce soit une femme « à peu près du même caractère » que son pédiatre : « parce que des fois il y a des médecins qui me bloquent un peu sur des sujets sensibles et du coup, j'ai du mal à parler quand c'est un homme en face. ».

Lorie s'était dit : « il [médecin d'adulte] connaît peut-être plus de choses, il va peut-être plus connaître mon cas car il a vu plus de monde. Quelqu'un de nouveau, ça pouvait faire du bien. [...] Je me suis dit « peut-être que ça va être le bon. » ».

Quant à la mère de Mathilde, qui n'a pas encore rencontré son nouveau psychiatre en dehors d'une hospitalisation, elle explique que pour sa fille, elle aimerait « tomber sur un médecin qui va prendre le temps de l'écouter, de discuter avec elle et qu'elle puisse s'ouvrir aussi. ».

#### Des attentes envers la nouvelle prise en charge en médecine d'adulte :

Les patients et leurs mères avaient également des attentes envers cette nouvelle prise en charge chez les adultes, afin d'améliorer celle qui existait en pédiatrie.

La mère d'Océane explique ses attentes : « j'avais aussi envie qu'Océane ait un suivi plus régulier au niveau des hospitalisations de nuit. [...] Je voyais bien qu'il [le pédiatre] n'avait plus l'air de trop s'y connaître avec les machines. J'étais plutôt contente qu'il y ait une dame en pneumologie qui avait l'habitude de ces machines, et surtout dans son service, il devait y avoir un kiné, qui était très bien, qui nous a fait essayer plusieurs machines. ».

Manon explique que sa pédiatre « n'arrivait pas à faire les ponctions et les infiltrations à la fin », elle exprime son ressenti de l'époque : « elle avait peut-être l'habitude sur les plus petits et moi j'étais trop grande je ne sais pas, c'est peut-être une raison. Du coup elle angoissait, [...] je voyais qu'elle avait des sueurs, elle stressait aussi parce qu'elle avait peur de ne pas réussir. [...] J'avais l'impression qu'elle n'y arrivait plus, [...] je me dis que ce n'était pas de sa faute mais ça m'énervait d'être « victime » de ça. [...] Je me suis dit que peut-être du coup le médecin adulte serait plus habitué et qu'il allait réussir les ponctions et les infiltrations. ».

La mère de Carole-Anne explique que sa fille avait une attente bien particulière de son rendez-vous avec l'endocrinologue pour adultes. En effet, elle dit que pour « Carole-Anne, c'était surtout le capteur [cutané de glycémie] qu'elle voulait, ça lui a donné un avantage ».

Quant à la mère d'Estéban, elle raconte qu'avec cette nouvelle prise en charge chez les adultes, elle avait eu « l'espoir qu'au niveau de la maladie, qu'on puisse faire autre chose ». Elle ajoute également avoir espéré qu'en devenant adulte, son fils serait « plus tranquille » avec « moins d'opérations ».

#### Des attentes envers une autonomie et une maturité plus importantes :

Pour les parents, la transition peut être le moment pour que leur enfant grandisse et se prenne en charge. Ainsi, la mère de Romain espérait que son fils devienne « plus mature ».

Les jeunes patients peuvent également avoir l'envie de profiter de la transition pour s'autonomiser vis-à-vis de leurs parents, processus que l'on comprend bien avec

Mathilde qui dit : « souvent elle veut être là [pour les consultations], pourtant elle ne se rend pas compte que j'ai grandi, là c'est chez les adultes. ».

Ainsi, différentes attentes concernant la transition ont pu être sélectionnées :

- Des attentes personnelles quant au sexe et âge du nouveau praticien ;
- Avoir un nouveau médecin qui connaisse bien la pathologie et avec qui le patient aura un bon contact ;
- Dynamiser la prise en charge en changeant de médecin afin d'améliorer les traitements et les gestes thérapeutiques ;
- Acquérir de l'autonomie (attente des patients mais aussi des mères) et de la maturité (attente des mères).

- Les appréhensions de la transition

Concernant les appréhensions sur la transition, encore une fois, les avis sont partagés.

Aucune ou quelques appréhension(s) envers la transition :

Certains n'avaient aucune appréhension comme Mathis qui explique qu'il n'avait « pas vraiment eu de crainte » à part s'être posé rapidement la question sur son futur médecin : « est-ce qu'il va être sympa ? ». Océane était confiante en se disant que « c'est un médecin comme un autre ».

La mère d'Estéban exprime qu'elle avait quelques peurs « pour le principe » mais elle était quand même rassurée car elle et Estéban ont « toujours été tellement bien orientés à chaque fois [...] vers de très bons médecins. ».

Une appréhension de passer d'un pédiatre qui connaît le patient à un médecin qui ne sait rien de celui-ci :

Abigaël explique son ressenti avant le transfert en SA : « des doutes, non, pas vraiment une peur mais une appréhension parce que c'est vrai que le Dr L. [pédiatre] m'a toujours suivie pendant la totalité de mon diabète. Donc passer du Dr L. qui me connaît par cœur à une personne qui ne me connaît pas du tout, c'est sûr que ça fait bizarre. Mais après, étant donné que c'était ma représentante ISIS qui me l'avait conseillée, je savais qu'elle était de confiance et que c'était une bonne praticienne

donc des doutes non, je dirais une petite appréhension qui a été vite effacée parce qu'elle est très gentille. ».

On retrouve ce même avis avec Estéban : « je pense que c'est dur de recommencer avec un nouveau médecin qui doit tout revoir ce que j'ai et tout ça, que l'avantage des médecins que j'ai actuellement, ils me connaissent depuis longtemps, ils savent tout ce que j'ai en fait. ».

#### Des appréhensions sur le nouveau praticien : compétences, caractère, relationnel et confiance :

Évidemment, que ce soit les patients ou les mères interrogées, on retrouve une certaine appréhension au sujet du futur médecin concernant le caractère, les compétences ou la relation de confiance.

Ainsi, la mère d'Abigaël raconte ce qu'elle a ressenti avant le transfert : « on a toujours les craintes de toute manière de se retrouver avec un « mauvais » professionnel de santé, de tomber sur quelqu'un peut-être où ça se passe moins bien, où il n'y a pas le contact. On a toujours cette appréhension-là. ».

La mère de Clara, qui souffre d'une maladie très rare, était également inquiète du changement de médecin comme elle l'explique : « j'ai eu peur. J'ai eu peur parce que je me dis « mince Dr V. [neurologue pour adultes] je ne le connais pas », il fait les mêmes examens qu'à Necker mais il ne connaît pas non plus vraiment la maladie de Clara. J'avais peur. Ça m'interroge aussi parce que le traitement de Clara reste le même depuis x temps ». Elle ajoute également qu'elle avait « plus de facilité à parler » avec l'ancien pédiatre. Clara se demande si elle pourra avoir « confiance » en son nouveau médecin. Concernant ce changement de praticien, elle avoue que « c'est très fatigant » et ajoute : « j'ai eu un an pour m'y habituer, ils m'ont gardée un an de plus dans le service, comme on avait du mal à trouver un médecin, c'était un peu compliqué. ».

Concernant la qualité relationnelle, Manon explique : « j'avais peur justement de ne pas retrouver ce côté relationnel que j'avais avec mon médecin et, en réalité, c'est le cas. ». Chloé raconte : « j'appréhendais un peu car à Dijon mon médecin était sec, donc je me disais « si à Rouen ils sont aussi secs alors que je vais habiter là-bas, ça va être chaud. » ».

Quant à la mère de Mathilde, qui n'a pas encore vu en consultation son nouveau psychiatre, elle reste sur la réserve notamment sur la relation de confiance à instaurer : « j'attends de voir comment ça va se passer, je sais qu'avec Mme T. [pédopsychiatre], Mathilde était très en confiance. ».

Enfin, la mère de Lorie, qui a déjà effectué sa transition sauf pour la prise en charge de la douleur, semble être la plus inquiète et la plus réticente sur ce passage de la pédiatrie à la médecine d'adulte. En effet, elle explique : « ça me fait peur qu'elle passe chez les adultes car on est quand même beaucoup moins écoutés en tant qu'adulte qu'en tant qu'enfant, pour avoir fait les deux. Franchement, du côté adulte, j'ai de grandes craintes. On a la chance que le diagnostic ait été déjà posé, car si on n'avait pas le diagnostic, là c'était foutu. Non je n'ai pas du tout d'espoir ». Elle ajoute notamment une phrase qui résume bien son appréhension : « un enfant est cru, un adulte, ce n'est pas pareil. »

Ainsi, des appréhensions de patients et de leurs mères concernant la transition et la prise en charge par des médecins d'adultes ont pu être relevées :

- Quitter un pédiatre qui connaît le patient pour un professionnel qui doit tout apprendre sur ce dernier ;
- Tomber sur un « mauvais professionnel », qui n'est pas compétent et qui ne connaît pas le handicap ou la MC, notamment lorsque c'est une pathologie rare ;
- Ne pas retrouver chez le médecin d'adultes, le même contact relationnel et le lien de confiance acquis avec le pédiatre ;
- Être moins écouté et moins « cru » en médecine d'adulte par rapport à la pédiatrie.

- L'arrivée en secteur adulte

Avec la transition et donc la prise en charge d'Estéban par les médecins d'adultes, sa mère avoue qu'elle « avait l'espoir qu'au niveau de la maladie, qu'on puisse faire autre chose ». En effet, sa mère espérait qu'Estéban pourrait bénéficier d'une nouvelle opération cardiaque afin d'améliorer ses conditions de vie mais finalement elle ajoute

« que là, c'est la déception ». Ainsi, l'espoir d'une amélioration de l'état de santé de son fils grâce à la transition, n'a été qu'une « désillusion ». Cependant, elle confie que son fils « est tellement bien suivi » que cela la rassure et qu'il sera finalement « plus tranquille à l'âge adulte avec moins d'opérations ».

Au cours de ses hospitalisations en SA, Mathilde a été au contact de patients adultes souffrant également d'une anorexie mentale. Ainsi, sa mère explique : « Mathilde a eu un électrochoc au cours de l'hospitalisation à la Croix Rouge, parce qu'elle s'est trouvée dans le service de nutrition et elle a vu des adultes. Les termes exacts qu'elle a employés, je ne pourrais pas les redonner, mais en gros, c'est comme si elle voyait maman quoi, des dames de mon âge, ça lui a fait drôle de se dire que des gens de l'âge de maman pouvaient être dans cet état là et elle s'est dit « non je ne veux pas de ça ». » Ainsi, qui dit passage chez les adultes, dit également contact avec des patients plus âgés souffrant de la même pathologie mais présentant également des complications de celle-ci, ce qui peut être angoissant pour le jeune patient, mais également pour sa famille.

- Prise d'autonomie avec la transition

Le passage chez les adultes peut être l'occasion d'une prise d'autonomie pour le jeune patient.

La mère de Carole-Anne confie : « oui elle est plus indépendante qu'avant où il fallait toujours être avec elle car elle avait toujours peur [...] d'une réflexion ou quoi que ce soit, maintenant elle a pris son indépendance, elle vole. ».

Romain explique également sa prise d'autonomie, notamment en se rendant seul aux consultations avec son diabétologue : « enfin ce n'est pas rien, bah déjà il y a le fait d'y aller tout seul, avec des papiers plutôt importants, le fait que ce ne soit pas maman qui parle mais moi, c'est moi qui dis les doses que je fais, c'est moi qui dois dire exactement quelle piqûre c'est, c'est beaucoup d'autonomie de faire ça. »

Quant à Estéban, il explique : « je pense que oui, [...] il y a certains rendez-vous que je pourrais y aller tout seul ». Cependant, il ajoute avoir encore besoin de la présence

de sa mère : « je pense que c'est surtout les urgences qui sont plus compliquées, je n'ose pas rentrer tout seul. ». Lorsqu'on lui demande si dans l'avenir, il aimerait être totalement indépendant, il répond : « j'ai envie de dire pour les rendez-vous « normaux » oui mais je ne sais pas si je suis prêt à franchir le cap pour les urgences. ». Ainsi, la présence de sa mère dans la prise en charge de sa pathologie semble être encore voulue par Estéban. A la différence de son fils, la mère d'Estéban « ne pense pas » qu'il soit devenu plus autonome avec la transition.

Les avis sont également contradictoires entre Lorie et sa mère mais en sens inverse. En effet, Lorie ne se trouve « pas spécialement » plus autonome avec la transition alors que sa mère dit le contraire. C'est également le cas entre Océane et sa mère. Océane ne se sent pas plus autonome et sous-entend qu'elle l'était déjà avant la transition alors que sa mère confie : « elle a changé de machine [prescrite par le pneumologue pour adultes] alors là forcément, il y a eu une sacrée différence, parce que je pense qu'elle est mieux ventilée. [...] Plus autonome, oui, parce que je pense que cette machine est plus facile d'utilisation, je ne m'occupe plus du tout de la machine à part de dire à Océane : « tiens il faut changer les circuits » et elle gère toute seule son réchauffeur. [...] Je ne m'occupe même plus de l'eau, c'est elle qui va chercher quand elle a besoin de l'eau dans la carafe. ». Cependant, la mère d'Océane prépare sa fille à être de plus en plus autonome, notamment pour qu'elle aille seule à ses consultations. Ainsi, elle explique : « je lui ai dit : « à 18 ans, je te laisse ». La dernière fois, je lui ai dit : « c'est mon dernier changement de machine, après ça sera toi ». J'essaie de lui dire qu'il faudra qu'elle s'en occupe elle-même. ».

Mathis, qui était déjà autonome avant la transition, rapporte que celle-ci « n'a pas changé grand-chose ». Il en est de même pour Manon comme l'explique sa mère : « Manon, elle est autonome depuis très longtemps quand même, elle est très mature ». Abigaël est également dans ce cas de figure et n'a donc « pas l'impression » d'être plus autonome avec la transition et confie : « j'ai toujours été autonome avec mon diabète. ».

Ainsi, on remarque que la prise d'autonomie avec la transition varie en fonction des patients et que les avis sont parfois opposés entre les patients et leurs mères. Ces différences d'autonomisation sont probablement dues à de nombreux facteurs comme par exemple : l'autonomie acquise avant la transition, la maturité du patient, la

pathologie,... L'autonomisation chez les patients présentant une déficience intellectuelle semble être plus difficile, sûrement à cause de leurs compétences et de leurs compréhensions altérées, mais également à cause des parents qui semblent anxieux, voire qui ne croient pas à l'idée que leur enfant soit autonome.

- Des transitions qui se sont bien passées

A part pour Carole-Anne (voir p.89 à 91), la transition s'est majoritairement bien déroulée pour les patients interrogés et leurs mères.

Ainsi, Mathis assure que « ça s'est bien passé » et qu'il « n'y avait pas grand-chose à apporter ». Il ajoute également : « ça n'a pas changé grand-chose, c'est juste que j'ai changé de médecin. ». Sa mère confirmera cette bonne transition qui « s'est passée idéalement, c'était très bien, rien à déclarer ».

Il en est de même pour la mère d'Océane ou encore la mère de François qui considère que « ça ne se passe pas mal pour l'instant ». Enfin, la mère d'Abigaël ajoute : « Positif, c'est déjà positif, ça ne peut pas être plus positif que positif. ».

Lors de la question « si c'était à refaire ? », ils répondent majoritairement qu'ils feraient « pareil », « que ça s'est très bien passé » donc qu'ils ne changeraient rien. Océane ajoute qu'elle referait « la même chose du coup [...] au même moment » et Lorie que la transition s'est passée « au bon moment ». Elle ajoute également : « ça m'a fait du bien de voir quelqu'un d'autre ». La mère d'Abigaël rapporte à propos de sa fille, que « le principal c'est que ça se passe bien pour elle et qu'elle le vive bien, c'est le plus important. ». Quant à la mère de Clara, elle aurait « fait exactement la même chose » même si elle ajoute : « autrement, j'aurais demandé à ce que Mr B. [pédiatre] continue mais ce n'est pas possible. ».

- Pistes d'amélioration

Certains patients ou mères interrogés ont quelques remarques et des pistes d'amélioration à proposer.

En effet, la mère de Romain, qui a voulu consulter un diabétologue pour adultes sans passer par son pédiatre, explique : « je m’y prendrais autrement, je pense que j’en discuterais avec le Dr L. [pédiatre] avant. Parce que j’ai essayé d’en parler un peu avec lui mais c’est toujours « oui oui... » ». Ainsi, cela montre bien l’importance d’évoquer la transition en amont afin d’éviter que celle-ci ne se fasse dans un cadre non structuré, mais également de prendre en considération la demande des parents ou de leur enfant d’effectuer cette transition.

Quant à Manon, elle explique que « la méthode, ça a été » mais elle ajoute : « j’aurais bien aimé peut-être voir plusieurs médecins pour voir lequel je choisis [...] voir ce qu’ils pouvaient me proposer. ». En effet, Manon n’arrive pas pour l’instant à retrouver un lien avec son rhumatologue pour adulte comparable à celui qu’elle avait avec sa pédiatre et se demande sûrement si cela aurait pu être possible avec un autre spécialiste si elle avait eu le choix.

Cependant, Carole-Anne est un exemple de transition qui s’est mal déroulée avec un transfert chez les adultes n’ayant pas abouti. Par conséquent, elle a fait le choix d’être suivie intégralement par son MG. Elle exprime ce qu’elle aurait souhaité : « un diabétologue qui soit comme pour les enfants, vraiment à l’écoute de la personne et pas qu’il dise « bah ouais mais dans mon bouquin, c’est écrit comme ça, faut faire comme ci » ou « dans mes études j’ai appris qu’il faut faire comme ça », chaque diabète est différent, et ça je l’ai appris en voyant d’autres gens. ». Ainsi, Carole-Anne aimerait un médecin d’adultes qui effectuerait une prise en charge globale, comme en pédiatrie.

### **c. Les parents dans la transition**

#### **○ Présence des parents lors des consultations en SA**

La présence des parents lors des consultations en SA (première puis ultérieures) était variable :

#### **Présence des parents à la demande du spécialiste :**

Certains spécialistes d’adultes demandent « qu’un parent soit là pour cette consultation » comme le confie Mathis.

### Présence des parents à la demande de l'adolescent :

Les mères de Carole-Anne et Estéban rapportent que leur présence lors de la première consultation en SA était une « demande » de leurs enfants. Estéban souhaite toujours que sa mère l'accompagne aux consultations en SA.

### Souhait des parents d'être présents lors des consultations en SA :

La mère de Clara explique qu'elle se rend aux consultations avec sa fille : « ne serait-ce que pour les médicaments, les renouvellements tout ça, je ne sais pas trop, parce qu'il y a des médicaments qu'elle n'aime pas. ». On remarque qu'elle souhaite garder un certain contrôle et s'assurer que tout se passe bien. Lorsqu'on lui demande si elle pense que sa fille aimerait aller aux consultations seule, elle répond : « non, je pense qu'elle ne le souhaite pas. », ce que confirme Clara.

Quant à Mathilde, elle confie : « je pourrais y aller tout seule, mais par contre là lundi [rendez-vous avec son nouveau psychiatre], maman veut venir. Souvent elle veut être là, pourtant elle ne se rend pas compte que j'ai grandi, là c'est chez les adultes, mais elle me dit « oui mais s'il veut me voir... » ». On remarque un certain agacement de la présence de sa mère aux consultations. Cependant lorsque l'on pose la même question à la mère de Mathilde, voici ce qu'elle répond : « je pense que j'attendrai dans la salle d'attente, à moins que le psychiatre me demande ou à la demande de Mathilde mais mon intention n'est pas de rentrer avec Mathilde. [...] Après le but c'est qu'elle soit autonome. ».

### Une présence partielle des parents :

La mère d'Océane vient « tout le temps » aux consultations avec sa fille mais elle précise tout de même : « parfois, il y a tellement la queue pour faire les papiers à l'hôpital à l'entrée, je la laisse et des fois j'arrive, elle est en milieu de rendez-vous. ».

Lorie explique : « Elle [sa mère] vient juste au début de rendez-vous pour des choses que je ne pense pas forcément, il y a des fois elle a des choses à demander que moi je n'ai pas forcément besoin de demander et après elle s'en va. ». Quand on lui demande si c'est elle qui a demandé que sa mère ne soit plus présente, elle répond : « non, on m'a proposé donc : « tu peux t'en aller ! » ». La mère de Lorie explique en

effet qu'elle ne participe pas ou peu aux consultations du Dr H., pédiatre gérant encore actuellement la prise en charge de la douleur chez Lorie. Cependant, pour les consultations chez le spécialiste de médecine physique et de réadaptation en SA, elle ajoute être « là tout le temps [...], toute la consultation » car Lorie « est très timide, elle n'ose pas ». Lorsqu'on lui demande si elle envisage de laisser sa fille seule aux consultations, elle répond : « j'aimerais bien. Mais Lorie me dit : « viens avec moi », elle veut toujours y aller toute seule et au dernier moment : « tu peux venir quand même pour m'accompagner ? » ».

#### Parents absents mais souhaitant un retour :

Romain était « tout seul » pour son premier rendez-vous avec sa nouvelle diabétologue, ce que sa mère justifie : « avec la nouvelle spécialiste, il a 18 ans, forcément je ne suis pas allée avec lui ». Cependant, elle ajoute : « j'aurais voulu être là pour savoir un peu ce qu'ils se disaient. ».

Abigaël se rend seule aux consultations avec son endocrinologue d'adultes depuis la première consultation. A propos de celle-ci, Abigaël rapporte : « ils m'ont demandé tout de suite comment ça s'était passé. ».

La mère de Manon explique : « le nouveau médecin, je ne le connais pas. ». Manon, étant très complice avec sa mère, précise : « ma mère, je lui dis à chaque fois le récapitulatif ».

- Vécu des parents de leur « mise à l'écart » : comment garder une place dans la prise en charge ?

Certains parents ne présentent pas de difficultés à laisser leur enfant grandir et à s'effacer progressivement de la prise en charge, mais pour d'autres, le « lâcher-prise » est plus difficile. C'est le cas de la mère de Romain qui explique : « je me disais, finalement quand il était petit, même si c'était dur, je gérais, je savais ce que je faisais. Maintenant que je ne gère plus, c'est le néant. Des fois, c'est vrai que là les dernières hémoglobines glyquées, il y en a je suis tombée de 10 étages, quand j'ai vu le résultat, j'ai cru que j'allais avoir une attaque. ». La mère de Romain avoue avoir « ouvert » les

courriers du laboratoire et ajoute : « de toute façon il me les [résultats] aurait dits parce qu'il ne sait pas me mentir. Et j'aurais posé la question. »

Même si leurs enfants ont grandi et sont passés en partie ou totalement chez les adultes, les parents veulent garder une place dans la prise en charge de leurs enfants. La mère de Clara explique : « je la [Clara] vois quand même prendre un appartement mais que j'aie un œil quand même, [...] qu'elle ait quand même son indépendance, mais que je ne sois pas trop loin pour surveiller, pour qu'elle prenne bien son traitement. ».

Océane rapporte avoir le projet de faire ses études dans la ville universitaire la plus proche [24km du domicile familial] car : « mes parents ne veulent pas que j'aille sur Rouen, c'est un peu trop loin [74 km du domicile familial]. ». Cependant, Océane semble encore très dépendante de sa mère. En effet, lorsqu'il lui est demandé si c'est elle qui prend les rendez-vous chez son pneumologue, elle répond : « Ah ce n'est pas moi ça », mais rajoute d'un ton las, que dans l'avenir, elle n'aura « pas le choix de toute façon. ».

Quant à la mère de Mathis, alors qu'elle trouve son fils très autonome, elle dit à propos des consultations en SA : « en même temps si ce n'est qu'une fois par an, on ira peut-être ensemble, c'est sympa parce que ça fait une sortie, on rigole dans la salle d'attente. » Elle semble vouloir garder une place, même minime, dans le suivi du diabète de son fils.

Parfois, c'est le jeune qui continue d'inclure ses parents dans la prise en charge de la pathologie, même s'il est passé en SA. En effet, la mère de Romain, qui n'était pas présente lors de la première consultation avec le diabétologue d'adultes, explique : « sur mon portable j'ai reçu le [prochain] rendez-vous [avec le médecin d'adultes] parce qu'il [Romain] a quand même donné mon numéro de portable, comme quoi les mamans ça sert toujours ! ». Elle rajoute : « on verrait Dr D. [endocrinologue pour adulte] une fois par an ». Le « on » montre bien l'intention de cette maman de rester impliquée dans le diabète de son fils.

#### **d. Quitter la pédiatrie**

Le pédiatre suit souvent le patient et sa famille depuis plusieurs années, voire depuis la naissance, ce qui engendre un attachement réciproque. La transition est donc synonyme d'une rupture.

- Ne pas vouloir changer de médecin et garder le pédiatre

Pour Estéban, atteint du Syndrome de DiGeorge comprenant une anxiété généralisée importante, le pédiatre est un professionnel connu et donc rassurant. Il explique : « c'est comme à chaque changement de médecin, moi j'ai du mal [...] même si j'aime bien mes médecins que j'ai tout de suite, j'aurais voulu rester avec mon médecin. ».

Océane est actuellement suivie de façon mixte entre le SP et le SA. Lorsque l'on demande à sa mère quand le suivi se fera définitivement chez les adultes, elle répond : « Dr D. [pédiatre] je l'aime vraiment bien, tant que j'aurais des papiers à faire... Dr M. [pneumologue d'adultes] a moins le suivi de l'historique d'Océane depuis qu'elle est toute petite, de comment elle est, de sa façon d'être, de comment elle vit. Dr D. connaît notre mode de vie, il connaît Océane, il me connaît moi. Je dis à Dr D. « j'ai besoin d'un papier où c'est écrit ça, ça et ça » il va me le faire. ».

Quant à la mère de Mathis, elle montre son attachement envers l'endocrino-pédiatre de son fils, même si elle a accepté l'arrêt du suivi en pédiatrie. Elle explique : « après on lui a quand même dit : « vous ne pouvez pas nous garder ? » car comme la relation se passait bien, elle a dit : « bah non car si après je commence à faire ça... ». Et puis elle ne peut pas au niveau des protocoles. Mais c'est vrai qu'on l'aurait bien gardée. » De plus, lorsque l'on demande à la mère de Clara ce qu'elle aurait pu changer dans la transition de sa fille, elle répond : « j'aurais demandé à ce que Mr B. [pédiatre] continue, mais ce n'est pas possible. ».

On remarque également que pour certains jeunes patients acceptant l'idée de changer de médecin, ils attendent que le nouveau médecin ressemble à leur pédiatre. C'est le cas pour Romain qui espérait que son nouveau diabétologue « soit à peu près du

même caractère du Dr L. [pédiatre] ». Il ajoute également : « il fallait que cette personne ressemble à la personne que j'avais ».

Ainsi, l'attachement envers le pédiatre est tellement important, que certains participants de l'étude, patients ou mères, auraient aimé continuer la prise en charge en SP ou du moins, trouver un spécialiste d'adultes ressemblant au pédiatre tant apprécié.

- L'arrêt de la prise en charge en pédiatrie

Du point de vue des jeunes patients :

L'arrêt de la prise en charge en pédiatrie peut s'avérer émotionnellement difficile pour les patients. Ainsi, Romain parle de son pédiatre d'un ton nostalgique : « c'est celui qui m'avait géré depuis pas mal de temps, il savait quand même comment j'étais, quand je n'allais pas bien, il savait me redonner le sourire un peu, il n'avait pas que des critères de diabétologue, c'était aussi un peu comme un psychologue, on n'avait pas de mal à lui parler. Il trouvait des solutions. ».

Manon explique : « j'adorais Dr D. [pédiatre], elle était gentille, elle me parlait... On parlait beaucoup ensemble. [...] Je savais qui je « perdais » mais je ne savais pas qui j'allais avoir après. ». On comprend aisément avec ces propos que le changement est anxiogène et que la transition apparaît comme une perte pour Manon puisqu'elle était très attachée à sa pédiatre.

Mathilde raconte : « j'étais bien comme j'étais mais il n'y a pas le choix ». Elle ajoute également une autre difficulté au changement : devoir recommencer la prise en charge avec un nouveau médecin. Ainsi, pour Mathilde, qui souffre d'anorexie mentale, tout un travail de compréhension de sa personnalité, de son histoire personnelle et familiale a déjà été bien avancé avec sa pédopsychiatre, donc il est difficile pour elle de devoir « recommencer » avec un nouveau médecin. Elle raconte : « je vais voir le psychiatre, je ne sais pas quoi dire, je n'ai pas envie de tout recommencer et tout redire, [...] j'ai surtout la flemme. ».

Abigaël explique que ce n'est pas compliqué pour elle de quitter la pédiatrie, mais elle ajoute : « je pense que ça va me manquer un peu, c'est vrai que je connaissais tout le monde. Là je suis retournée les voir récemment parce que je suis allée voir une amie à l'hôpital. [...] Ça fait un peu bizarre de passer d'un entourage qu'on connaît parfaitement à quelqu'un qu'on ne connaît pas du tout. ».

Pour Chloé, c'est avec sa psychologue, qui la suivait en pédiatrie à Dijon avant son déménagement dans l'Eure et sa prise en charge en SA, qu'on retrouve ce changement difficile. En effet, Chloé explique : « c'est surtout ma psy qui me manque. Ici j'en ai une, déjà ce n'est pas pareil, c'est le temps de m'habituer à une nouvelle psy. Elle me suivait depuis toute petite et ma mère aussi, quand j'y pense elle me manque trop ! Mais du coup je lui envoie des mails, c'est moi qui ai demandé à voir une psy à Rouen car j'avais des problèmes dans ma tête, au départ j'avais du mal, est-ce que je vais arriver à lui faire confiance ? A lui parler comme à mon autre psy ? Dans ma tête, c'était comme si j'allais trahir mon autre psy. ». Ainsi, quitter la pédiatrie ne veut pas dire quitter seulement le pédiatre mais également le personnel paramédical qui a une place importante aux yeux des patients et de leurs familles.

Quant à Carole-Anne, elle a un avis mitigé sur la fin de la prise en charge avec son pédiatre. En effet, elle explique qu'à cause du « lien », elle « retourne de temps en temps à l'hôpital pour le voir ». Ce que sa mère confirme en racontant lors de son entretien : « elle connaît très bien la pédiatrie [...], elle y est depuis ses 5 ans, même quand elle était au lycée, elle passait leur dire bonjour, elle a un affectif avec la pédiatrie [...], avec les infirmières, avec Alice, Corinne, Chantal, avec tout le monde. Elle a coupé le cordon ombilical avec moi mais pas avec eux. ». Cette dernière phrase montre le lien profond et encore enfantin qui unit Carole-Anne à la pédiatrie. Elle ne semble pas prête à prendre ses distances avec la pédiatrie comme elle semble l'avoir pourtant fait avec sa mère. Cependant, malgré cette affection pour la pédiatrie et notamment son pédiatre, Carole-Anne ajoute : « pendant longtemps j'ai arrêté de le voir car j'en avais marre d'être hospitalisée, je suis revenue le voir car mes parents m'ont dit qu'ils me botteraient le c\*! si je n'y allais pas, donc j'y suis allée et le soir même j'étais hospitalisée. ». Ainsi, quitter la pédiatrie semble également être un changement positif pour Carole-Anne car, selon elle, cela serait synonyme de l'arrêt

des hospitalisations. Elle ajoute que désormais, son MG ayant repris le suivi de son diabète ne l'hospitalise pas.

François trouve également un effet bénéfique de changer de médecin. En effet, il raconte : « Dr L. [pédiatre], quand on y allait sur la fin, il était plutôt décontracté car comme il s'en allait à la retraite, il avait des examens à me faire passer et il ne me les a pas fait passer donc là c'est elle [médecin d'adulte] qui va me les faire passer. ». Le changement de médecin semble avoir redynamisé la prise en charge de François.

#### Du point de vue des mères :

Les mères interrogées semblent plutôt accepter la fin du suivi pédiatrique.

La mère d'Abigaël dit que quitter la pédiatrie, « ça fait partie de la transition » et que « de toute manière c'est comme ça, c'est comme le fait qu'elle parte de la maison. ».

La mère d'Estéban, qui bénéficie actuellement d'une prise en charge alternée entre sa cardio-pédiatre et son cardiologue d'adulte, sait « très bien qu'elle [pédiatre] arrêtera parce que c'est côté pédiatrique et Estéban maintenant c'est adulte ».

La mère de Manon trouve également que « c'est normal, à un moment donné, il faut lâcher la pédiatrie » et ajoute : « je me suis dit : « bon bah voilà ce n'est plus un pédiatre, voilà Manon est devenue adulte. » ». Cependant, elle explique, à propos du nouveau rhumatologue, que Manon n'est pas « aussi proche qu'avec le Dr D. [pédiatre] » et que « c'est plus ce côté pour Manon [qui l'inquiète], je me suis dit : « oh elle perd quand même Dr D. » ». De plus, elle ajoute à propos de Dr D. : « même moi j'envoyais des mails, elle me répondait, que là c'est vrai que maintenant, c'est plutôt Manon qui gère ses rendez-vous, qui y va toute seule ». Ainsi, elle a également perdu cette proximité avec cette pédiatre.

La mère d'Estéban, qui bénéficie d'une prise en charge alternée pédiatrie/médecine d'adulte, pense qu'ils arriveront à ce « qu'il n'y ait plus le Dr P. [cardio-pédiatre] » mais qu'elle « est importante » et « toujours très présente à surveiller tous les rendez-vous [...] même s'il y a Dr B. [médecin d'adulte] maintenant ». On peut imaginer que la fin de la prise en charge par la pédiatre ne sera pas facile car Estéban et sa mère semblent y être très attachés.

Ainsi, même si les mères de l'étude semblent accepter l'arrêt de la prise en charge en pédiatrie en se raisonnant, on ressent tout de même un peu d'inquiétude sur la suite de la prise en charge mais également un sentiment de perte de la part de certaines mères, qui pouvaient également être proches du pédiatre.

- Le pédiatre et la transition de son patient

L'attachement du pédiatre envers son patient : une difficulté pour passer la main :

La transition est également un moment de changement pour le pédiatre. En effet, celui-ci doit arrêter la prise en charge et confier son patient et sa famille, qu'il suit depuis plusieurs années, à un nouveau médecin. Ainsi, Manon raconte son impression à ce sujet : « je pense qu'elle [pédiatre] voulait me garder. Je grandis donc au bout d'un moment, je ne pouvais pas rester en pédiatrie. Mais je pense qu'elle aussi, ça lui a fait bizarre, parce qu'elle m'a eue très jeune. [...] Elle a vraiment réfléchi à quel médecin elle allait me donner. [...] Elle ne voulait pas me laisser toute seule. ».

Il n'est pas rare que les personnes interrogées rapportent les paroles de leurs pédiatres qui souhaitent garder une place dans la prise en charge du handicap ou de la MC.

Océane a dorénavant un suivi avec un pneumologue pour adulte pour sa ventilation nocturne, mais selon sa mère, son pédiatre aurait dit : « je veux m'occuper des papiers d'Océane », ce qui ne pose « pour le moment, pas de soucis ». Océane a donc une prise en charge partagée entre la pédiatrie et la pneumologie pour adultes, ce qui semble être un choix du pédiatre, totalement accepté par Océane et sa mère.

La mère d'Abigaël confie également que « Dr L. [pédiatre] avait proposé de la garder même si elle était adulte, de continuer les consultations ». Abigaël partant faire ses études dans une autre ville, cela ne s'est pas fait.

Persistance de la place du SP malgré l'arrêt de la prise en charge :

Malgré l'arrêt de la prise en SP, on remarque que l'équipe pédiatrique a toujours une place dans la vie des patients et de leurs familles : soit sur proposition du pédiatre, soit à l'initiative des jeunes et de leurs familles.

Ainsi, le pédiatre propose parfois de prolonger la prise en charge le temps de trouver un médecin pour faire le relai. C'est le cas de Lorie, dont sa mère rapporte : « on est en recherche car elle a eu 18 ans en août, donc Dr H. [pédiatre] nous a dit encore cette année que si on ne trouvait pas quelqu'un, elle pouvait la suivre niveau douleurs ».

Concernant le changement de médecin, la mère de Mathis rapporte qu'il « n'y avait aucun souci » si Mathis « avait besoin de voir Mme W. [pédiatre] pour en parler. ».

Abigaël, qui change de ville dans le cadre de ses études, explique : « il [le pédiatre] m'a toujours dit que si j'avais besoin, si je n'avais pas trouvé quelqu'un au moment du prochain rendez-vous des 3 mois, il pouvait me prendre en attendant, qu'il n'y avait pas de souci et que si j'avais une urgence, je pouvais venir le voir [...], il était clair là-dessus ». Il en est de même selon la mère de Clara : « il a fallu que je cherche et il [pédiatre] m'avait dit que si je rencontrais des problèmes, de le contacter. [...] Il nous a dit [...] qu'il serait toujours présent, si on avait besoin, qu'il n'y avait pas de souci, on avait juste à envoyer un mail. ».

Le courriel semble être un recours possible pour garder un lien entre le(s) patient/parents et le pédiatre. La mère de Mathilde explique que si celle-ci « se retrouvait vraiment face à un gros problème », elle pourrait se tourner vers son ancienne pédopsychiatre et « lui envoyer un petit mail ou quelque chose, la porte n'est pas fermée ».

La mère de Manon raconte : « elle [la pédiatre] communique beaucoup par mail et même après avec Manon, elle répondait à ses questions même à 20h le soir. [...] Manon avait une interrogation, elle avait le genou gonflé, hop aussitôt elle envoyait un mail. ». Cependant Manon semble ne plus demander d'avis médical à son ancien pédiatre comme elle l'explique : « je me dis que j'aimerais bien avoir l'avis de temps en temps de Dr D., [sur] le fait de changer de traitement. Des fois j'ai envie de lui envoyer un mail, elle répond à tous mes mails donc là-dessus je pourrais, mais je me dis que ce n'est plus mon médecin d'un autre côté donc faut peut-être pas non plus... Je ne vais pas la harceler quoi ! Donc des fois voilà, j'aimerais bien avoir son avis mais il faut que je me dise « non ce n'est plus mon médecin. » ». Manon ajoute sur sa pédiatre : « elle m'appelle assez régulièrement, on garde contact malgré le fait qu'on ne se voit plus trop. ». C'est d'ailleurs Dr D. qui a proposé à Manon de participer à cette étude. On remarque encore une fois le lien qui persiste entre Manon et sa pédiatre, lien qui semble voulu par les deux protagonistes.

Chloé continue de garder contact avec l'équipe pédiatrique de Dijon. En effet, elle explique : « ma psychologue, on parle souvent par mail, mon infirmière j'ai son mail aussi et le numéro de téléphone. [...] Par exemple, quand j'ai eu le bac, je les ai appelées pour leur dire. [...] J'appelle de temps en temps pour donner des nouvelles et dire comment ça va. ». Le lien entre la pédiatrie et Chloé, qui existe depuis sa naissance, subsiste et est important aux yeux de Chloé.

Ainsi, malgré la transition, le pédiatre, et la pédiatrie en générale, continuent d'être mêlés à la prise en charge des participants de l'étude, ce qui est un choix soit du patient ou de sa famille, soit du pédiatre, qui semble parfois avoir des difficultés à passer la main.

#### **e. Différence de suivi en SA par rapport en SP**

Lorsque le passage en SA est effectué, les patients et leur famille peuvent remarquer des différences de prise en charge par rapport au SP.

Chloé explique : « à Rouen [en médecine d'adulte] ils sont un peu moins souples pour certaines choses. Par exemple à Dijon [en pédiatrie], je les appelais quand j'étais malade, ils avaient l'habitude des antibiotiques, ici, si je leur demande une ordonnance, il faut qu'ils me voient avant, c'est un peu moins souple mais c'est quand même un peu pareil. ». Cependant, on ne peut pas savoir s'il existe une différence réelle entre la pédiatrie et la médecine d'adulte ou si elle est due au changement d'établissement.

On constate surtout des remarques négatives sur la prise en charge en SA comparée à celle en SP.

Manon explique la différence de relation avec son nouveau médecin et le changement des sujets de discussion : « la transition justement chez les adultes, ça m'a fait bizarre, après c'est une pédiatre donc je pense que c'est pour ça aussi qu'elle avait plus le contact, parce que c'est ce que j'ai perdu en allant chez les adultes. Avec Dr D. [pédiatre], elle me demandait « comment ça allait l'école ? À la maison ? », enfin tout ! Ça durait longtemps, elle était même en retard dans ses consultations mais il y avait vraiment la relation, et là ce n'est pas le cas. ». François trouve également que « c'est

un peu plus différent », notamment sur le contenu de la discussion qui « parle plus de la maladie, du suivi ».

Carole-Anne, qui n'a pas apprécié son premier rendez-vous avec le diabétologue d'adultes et qui ne compte pas y retourner, s'est forgée un avis sur la prise en charge en SA : « j'ai l'impression que pour les adultes, il n'y a pas de suivi. Quand j'ai fait ma formation pour le capteur, il y avait plein d'adultes qui avaient du diabète, j'ai entendu plein de trucs, franchement, c'est pratiquement de l'horreur, il y en a qui flippaient, qui se mettaient à chialer parce qu'ils allaient voir leur diabétologue. Il y en a un qui disait : « moi je vais le voir dans 2 jours, je flippe déjà, je suis obligé de prendre des médicaments pour me déstresser, je ne dors plus la nuit, j'ai peur de le voir, etcetera ». Je me suis dit : « c'est quoi ces diabétologues ? » [...] Il y en a pas mal qui disaient : « oh mon diabétologue me fait peur », un autre qui disait : « moi, mon diabétologue, il s'en fout, il me fait mon ordonnance et je repars aussitôt ». Et moi je disais : « mais non, moi j'ai besoin d'être suivie » ». Lorsqu'on lui demande si elle manquait de confiance en ce nouveau médecin, elle répond : « c'est ça, en fait, je ne sais pas, mais quand on est diabétique, on n'est pas médecin, et on peut faire des erreurs, être suivi c'est quand même mieux, déjà, [vérifier] la tension, le poids, c'est quand même important. ».

La mère de Romain trouve également que le suivi est un peu « léger » chez les adultes. En effet, Romain a eu rendez-vous avec sa nouvelle spécialiste en juin 2019 et sa prochaine consultation a été fixée pour février 2020. Sa mère explique son ressenti : « je me suis dit, dans les pratiques adultes, c'est peut-être normal, mais moi comme je ne le sens pas vraiment... [...] « Février 2020 et du coup elle t'a fait une ordonnance pour 8 mois ? » « Non non, elle m'a dit si tu as besoin, tu vas voir ton médecin traitant. ». Je suis peut-être exigeante mais moi j'ai trouvé ça un peu léger. Et surtout en plus, pas de chance, on a eu un problème avec son ordonnance avant, en fait il est allé au rendez-vous sans ses hémoglobines glyquées, sans rien, voilà, j'ai eu un peu l'impression... Je ne la connais pas mais moi je lui aurais dit : « tu fais la prise de sang, tu la déposes ou tu reviens me voir ». [...] Alors peut-être qu'il est passé dans le monde des adultes, et que du coup on considère que... Mais 18 ans, je trouve que c'est un peu juste quand même ». On ressent bien l'angoisse de cette mère pour son fils qui a du mal à gérer son diabète et pour qui, elle trouve que le suivi devrait être

plus encadré et plus intensif comme en pédiatrie. Quand on lui demande si finalement elle aurait préféré remettre à plus tard la transition, elle répond : « finalement oui, je pense oui ».

Quant à la mère de Lorie, de par son SED, elle s'est faite sa propre expérience de la médecine d'adulte par rapport à la pédiatrie. Ainsi, concernant la prise en charge de la douleur pour laquelle Lorie n'a pas encore de suivi chez les adultes, elle explique : « je ne veux pas que Lorie aille au médecin de la douleur adulte. J'ai eu, moi, une première mauvaise expérience. Là pour le coup je peux juger entre Dr H. [pédiatre] et le médecin de la douleur adulte et non, je préférerais lui trouver quelqu'un d'autre. C'est pour ça que je vous dis que le passage enfant-adulte me fait peur, on voit bien que ce n'est pas pareil. ».

Ainsi, même si certains participants relatent des changements minimes entre la prise en charge pédiatrique et celle chez les adultes, on remarque tout de même plusieurs avis négatifs concernant la médecine d'adulte. Il faut cependant tempérer ces propos. En effet, pour ces patients et leurs familles, la transition était encore en cours ou récente (moins de deux ans), il leur faut sûrement du temps pour accepter ce changement.

#### **f. Cas de Manon : perte d'un médecin traitant en la personne du pédiatre**

Manon est atteinte de polyarthrite juvénile idiopathique, renommée avec l'âge en polyarthrite rhumatoïde. Elle entretenait et entretient toujours actuellement, une relation proche avec sa rhumato-pédiatre (Dr D.).

Ainsi, elle explique la place qu'a prise Dr D. dans le suivi global de sa santé, et donc la mise à l'écart du MG : « comme je voyais Dr D. régulièrement, enfin plus que lui [médecin généraliste] déjà, c'est elle qui me faisait mes ordonnances pour les allergies, en fait elle ne s'occupait pas que de ma maladie. [...] C'est elle qui s'occupait de tout, si j'avais besoin de DOLIPRANE®, c'est elle qui me faisait une ordonnance [...], mes attestations. ».

Lorsqu'on demande à Manon si elle considérait sa rhumato-pédiatre comme son médecin traitant, elle répond que « oui, alors que sur le papier non ». Elle exprime ensuite la perte occasionnée lors de la transition : « du coup, je pense que là, j'ai perdu un médecin traitant en soi, [...] maintenant que je suis passée chez les adultes, [...] je n'ai plus personne, vue que ce n'était pas mon médecin traitant [déclaré] qui les faisait [ordonnances citées ci-dessus]. J'ai l'impression vraiment d'avoir perdu un médecin en fait. Elle s'occupait de tout, quand j'avais des questions, je lui envoyais un mail, le lendemain elle me répondait. C'était vraiment très bien. ».

Lorsque l'on reformule les propos de Manon en disant que son MG n'avait pas vraiment de place dans la prise en charge de sa santé globale, elle répond : « non, après il ne m'a pas posé de question non plus. ».

Lors de l'entretien avec la mère de Manon, on remarque de nouveau l'importance du Dr D., mais également du nouveau spécialiste, par rapport au MG. En effet, lorsque l'on demande si elle a des attentes envers son MG, elle répond : « Non, elle est bien prise en charge par le CHU, c'est vrai que je me réfère toujours au CHU moi. »

Ainsi, lorsque le MG n'est pas du tout associé à la prise en charge pédiatrique, il n'y a aucun référent stable pendant le processus de transition. A contrario, un MG impliqué dans la prise en charge pédiatrique peut faire le lien au moment du passage en médecine adulte.

#### **g. Le médecin généraliste dans la transition**

##### **o Le MG informé des consultations en SP et en SA**

Lorsque l'on demande aux patients et à leurs mères si leur MG était tenu au courant des consultations avec le pédiatre, ils répondent majoritairement par l'affirmative en expliquant que l'information passait par des « courriers ».

La mère de Mathilde ajoute tout de même : « je suppose, pour moi oui c'était fait. C'est vrai qu'il n'y a jamais de commentaire vis-à-vis de ça. ».

D'autres mères et patients ne savent pas si leur MG avait un retour des consultations avec le pédiatre. Cela est encore plus flagrant concernant les consultations avec le

médecin d'adultes. En effet, lorsqu'on leur pose la question, la réponse majoritaire est : « je ne sais pas ». La mère d'Estéban insiste cependant sur le fait qu'elle « donne toujours le nom du médecin traitant. ».

En réalité, les patients ne sont pas certains qu'il y ait une communication entre le pédiatre ou le spécialiste d'adultes et le MG. Cela veut aussi dire que ce dernier ne communique pas non plus avec le patient de ce qu'il sait du suivi spécialisé.

- Le médecin généraliste informé de la transition

Lorsque l'on demande aux patients si, selon eux, leur MG était au courant du processus de transition, les réponses sont partagées. Quant aux mères, la réponse la plus fréquente est : « je ne sais pas ».

En effet, Mathis et Lorie affirment que leurs MG ont été informés par « courrier », ce que pensent aussi Clara qui dit : « entre médecins ils s'envoient des mails ou des trucs comme ça. ». Romain pense également que son MG a été informé par courrier du pédiatre contrairement à sa mère qui pense que le MG a été mis au courant : « par Romain je suppose [...] il a dû expliquer. ».

Concernant le changement du pédiatre vers un spécialiste d'adultes, Manon et Abigaël rapportent qu'elles l'ont « peut-être dit » à leurs MG mais qu'elles n'en sont « pas sûre[s] ». La mère d'Abigaël est également dans le doute car : « la dernière fois, Abigaël l'a vu toute seule donc je ne sais pas après si elle lui a dit ou pas ». Quant à Mathilde, elle explique : « je crois qu'on en avait parlé la dernière fois que j'y suis allée, mais je ne suis pas sûre. ». La mère de Mathilde confie lors de son entretien que c'est elle qui en a informé son MG.

Quant à Carole-Anne, elle ne sait pas comment son MG a été mis au courant de la transition mais elle ajoute : « je sais qu'il m'en avait parlé ». Sa mère confirme qu'il « était au courant ».

Chloé n'ayant pas informé son MG de son départ de Dijon pour l'Eure, celui-ci n'a donc pas été mis au courant du processus de transition. Elle ajoute : « il va peut-être falloir que je l'appelle. Je pense qu'il va se douter un peu, il a vu ma sœur il n'y a pas longtemps donc je pense qu'elle lui a dit. ».

Quant à Océane, comme plusieurs fois lors de l'entretien, elle redirige la question vers sa mère : « je ne sais pas, tout ça il faut voir avec ma mère. ». Celle-ci répond, lors de son entretien, qu'elle a « dû lui dire ».

Ainsi, plusieurs réponses sont possibles concernant l'information du MG du processus de transition. Certains participants affirment que leur médecin a été informé par courrier du spécialiste, d'autres rapportent qu'ils les ont tenus informés eux-mêmes et enfin, certains disent que les généralistes étaient au courant mais sans savoir comment. La majorité ne savent pas ou ne sont pas certains que leur MG ait été informé de ce changement de médecin spécialiste.

- Place du MG dans la transition et attentes envers celui-ci

Lorsque l'on demande aux patients quelle est la place de leur médecin généraliste dans la transition, tous, sauf Carole-Anne (voir p.89 à 91), sont unanimes : elle est inexistante. Romain dit ne pas en avoir eu « besoin et pas pensé du tout ». François précise tout de même que son MG a « renouvelé l'ordonnance » entre la dernière consultation avec le pédiatre et la première avec le médecin d'adultes.

Chez les mères interrogées, c'est le même constat. Lors de la recherche d'un nouveau médecin, aucune n'a pensé à demander le nom d'un spécialiste à son MG. Ainsi, la mère de Clara nous précise ne pas avoir fait cette démarche car : « je ne suis pas sûre qu'il suive vraiment bien la maladie de Clara ».

Cependant, la mère de Mathilde confie : « je voulais voir avec mon médecin traitant si elle connaissait des personnes, mais finalement on s'est dit qu'on allait demander à Mme T. [pédopsychiatre] ». Elle ajoute vouloir tout de même que son MG « soit au courant de ce qu'il se passe et de qui la [Mathilde] suit. ».

La mère de Romain explique l'importance de la disponibilité du médecin généraliste dans cette période de changements de prise en charge. Ainsi, elle raconte : « pendant la transition oui, il [Romain] n'avait plus de traitement, il fallait qu'il se débrouille tout seul. [...] Mme M. [médecin généraliste], plusieurs fois elle m'avait dit : « il ne faut pas hésiter, s'il vous manque quelque chose entre deux, il faut venir ». Là du coup, c'est moi qui ai dit à Romain : « en attendant que tu aies ton rendez-vous [chez l'endocrinologue pour adulte], tu iras régulièrement voir les médecins pour tes doses

d'insuline [...] ». Elle insiste en rajoutant : « quand on s'est retrouvés sans médecin. [...] C'est vrai que je savais qu'entre deux on pouvait venir ici [cabinet du MG], je ne me sentais pas perdue. Je me disais : « Romain va venir, va expliquer qu'on est en attente d'un autre spécialiste », et effectivement, il a vu plusieurs fois Mme M. et ça s'est très bien passé. »

Estéban regrette de ne pas avoir consulté son MG. En effet, quand on lui demande s'il aurait aimé parler avec son MG de la transition, il répond : « je pense que oui j'aurais bien aimé, [...] ce n'est pas que j'ai du mal mais je préfère rester avec les médecins que j'ai tout de suite ». Ainsi, on comprend qu'Estéban angoisse encore sur ce changement de médecin entre la pédiatrie et la médecine d'adulte et donc que le généraliste pourrait être un réconfort, une certaine stabilité dans tous ces bouleversements.

On remarque cependant que la majorité des participants n'a pas d'attente envers son généraliste concernant le processus de transition.

Lorsque l'on demande à Abigaël si elle aurait aimé que son MG eût une place plus importante dans cette période de changement, elle répond : « non je ne trouve pas ça nécessaire. ». Il en est de même pour la mère de Clara qui explique : « je ne sais pas si je lui aurais donné l'occasion parce que j'avais Mr B. [pédiatre] Voilà, je pense que je faisais entièrement confiance à Mr B. ».

Ainsi, les MG ne semblent pas avoir participé au processus de transition. En effet, aucun participant n'a voulu ou n'a eu besoin de s'adresser au MG afin d'être orienté vers un spécialiste pour adulte. De plus, la majorité des participants n'ont pas d'attente envers leur généraliste pour améliorer ce processus de transition. Cependant, on remarque, pour certains participants, l'importance de pouvoir se référer à un soignant connu, que ce soit pour le renouvellement de traitement entre la fin de la prise en charge par le pédiatre et le début de celle par le médecin d'adulte, mais également pour soutenir les patients et leurs familles, s'ils en ont besoin.

- Cas de Carole-Anne : un suivi repris par le médecin généraliste

Carole-Anne, diabétique de type 1, raconte son premier rendez-vous avec le diabétologue d'adulte, recommandé par son pédiatre : « ce n'est pas gentil, mais il se

foutait un peu de ma gu\*ule, donc déjà je ne l'appréciais pas trop. Il se sentait supérieur. Je suis arrivée, moi j'avais l'habitude avec Dr L. [pédiatre] , déjà il y a la pesée, il y a la taille, il me faisait toujours la taille, il prenait ma tension, et lui en fait, tout ce qu'il m'a fait, il m'a juste posé les questions, il n'a pas regardé mon hémoglobine glyquée, il s'en fichait complètement de tout ce que j'avais ramené comme papiers concernant mon diabète, il m'a juste posé des questions, j'aurais pu carrément mentir, en disant : « j'ai 7 d'hémoglobine glyquée à chaque fois, j'ai un diabète excellent ». Il n'a jamais rien vérifié, je lui ai dit que c'était la dernière fois que je le verrais, je lui ai clairement dit « maintenant que j'ai ce que je veux, j'ai mon ordonnance pour le capteur, vous ne me reverrez plus. » ».

La mère de Carole-Anne explique son point de vue : « je savais que Carole-Anne y allait avec un a priori, je n'ai rien dit, je les ai laissés discuter, et je me suis dit dans ma tête : « ça ne va pas passer » et ça n'a pas passé, [car] une rencontre, ça passe ou ça casse ».

Cette rencontre ratée a conduit Carole-Anne à se tourner vers son MG pour le suivi de son diabète : « en fait c'est mon médecin traitant qui s'occupe de me suivre actuellement en attendant que j'aie un diabéto. [...] Quand il a vu que je galérais et que Dr L. [pédiatre] ne pouvait plus me prendre car je n'avais plus l'âge [...], il a passé des formations pour suivre bien mon diabète, pour me prendre en charge. [...] Il a vu que je préférais être avec lui parce que j'avais confiance en lui, lui ça ne le dérange pas. ».

Carole-Anne explique avoir « essayé avec un autre diabétologue mais ça ne s'est pas très bien passé ». Lorsqu'on lui demande si son MG lui a proposé un autre spécialiste pour adulte, elle répond : « j'ai refusé parce que comme ça s'était mal passé et après ce que j'ai entendu [paroles de diabétiques adultes sur le suivi chez les adultes], je me suis dit : « non c'est bon, mon médecin traitant ça suffit. » ». Lorsqu'on lui demande comment elle voit la suite de son suivi, Carole-Anne a déjà réfléchi à tout : « le jour où mon médecin traitant ne veut plus, j'ai déjà vu avec mon cousin qui fait ses études de médecine pour être généraliste, il va passer des formations aussi pour me prendre en charge. ».

Ainsi, avec sa propre expérience, Carole-Anne s'est forgé un avis sur les endocrinologues pour adultes : « l'inconvénient, ils ne voient que ce qu'il y a dans les livres, j'ai l'impression qu'on n'est pas écoutés, nous les diabétiques. Dans le bouquin c'est marqué qu'il faut faire tel truc mais dans la vie réelle c'est différent. ».

Elle semble ainsi satisfaite de cette prise en charge par son MG en ajoutant : « c'est comme un diabétologue pour enfant mais c'est mon médecin traitant. [...] Pour l'instant ça me suffit » et lorsqu'on lui demande si cela se passe bien, elle répond : « déjà il ne m'hospitalise pas. Ça ne me gêne pas les hospitalisations mais à chaque fois que j'allais voir Dr L. [pédiatre] « bon bah ce soir tu es hospitalisée. » ».

Ainsi, Carole-Anne semble être un exemple de transition mal préparée puisqu'elle avait des « a priori » selon sa mère sur le changement de médecin. Cela a entraîné un échec du transfert, que Carole-Anne met sur le compte de la rencontre avec l'endocrinologue d'adultes, mais qui semble plus imputable à sa propre méfiance. N'étant pas prête à quitter les soignants qu'elle connaissait, Carole-Anne s'est donc tournée, pour le suivi de son diabète, vers un praticien connu : son médecin généraliste. Après l'échec du transfert, Carole-Anne ne semble plus vouloir reprendre un suivi spécialisé alors que son diabète n'est pas suffisamment équilibré.

Le témoignage de Carole-Anne montre donc l'importance d'anticiper au maximum le processus de transition et notamment le transfert, mais également le rôle du médecin généraliste comme personne de confiance et de rattachement.

## **DISCUSSION**

### **1. Biais et forces de l'étude**

Cette étude présente certains biais :

Biais de sélection : les personnes interrogées étaient proposées par des professionnels de santé (médecins généralistes, pédiatres, spécialistes d'adultes, infirmières) ou par des associations de patients. On peut imaginer que ces participants étaient motivés pour parler de la transition car celle-ci s'était bien déroulée. Ces résultats positifs sont peut-être surestimés, du fait que seuls les patients toujours suivis

ont été interrogés, alors que ceux qui ont été perdus de vue à l'occasion du transfert pourraient être davantage insatisfaits. De plus, seulement des mères, les pères pourraient avoir un avis différent.

Biais de méthode : le questionnaire évaluait beaucoup de données, ce qui a entraîné des entretiens longs, avec un recueil d'information parfois insuffisant pour certaines questions. De plus, certains entretiens étaient difficiles concernant le questionnement ou la retranscription (déficience intellectuelle, trouble du langage, ...). La saturation des données n'a pas clairement été établie, l'étude a été arrêtée arbitrairement au bout de 12 entretiens.

Biais d'investigation : comme pour toute étude qualitative, des influences directement dues au chercheur-enquêteur sont possibles, comme son apparence, son attitude, ses réactions aux réponses, ses commentaires effectués hors du contexte de l'entretien.

Biais de réponse : au cours de cette étude qualitative par entretiens individuels semi-directifs, on ne peut exclure de la part des participants, des oublis, une mauvaise compréhension des questions ou des mensonges liés à la présence d'autrui.

Biais d'interprétation : il existe un biais d'interprétation des verbatims puisque l'analyse n'a été effectuée que par une seule enquêtrice, entraînant un risque de subjectivité. Il n'y a donc pas eu de triangulation de l'analyse, ce qui aurait renforcé la validité des résultats.

Cependant, cette enquête possède certains atouts :

- Un sujet sur une thématique en plein essor
- Une première étude ayant comme objectif d'analyser la place du MG et les attentes envers lui lors de la transition, du point de vue des patients et de leurs parents.
- Une grande diversité de patients et de pathologies
- Des patients adressés par plusieurs types de professionnels ou par des associations de patients.
- Des entretiens réalisés dans les lieux choisis par les participants, notamment à leur domicile, permettant de les rassurer, de diminuer la gêne occasionnée et donc de diminuer le biais de réponse.

- Des entretiens réalisés en 3 parties, permettant à chaque participant de pouvoir s'exprimer avec son enfant ou parent mais également seul.

## **2. Résumé des résultats et liens avec la littérature**

### **a. Vécu de la transition**

#### ○ Âges et délais

Dans cette étude, la transition était abordée entre 16 et 18 ans, donc assez tardivement car il est recommandé de débiter les premières étapes de préparation à la transition entre 12 et 14 ans.<sup>19</sup>

Le transfert était réalisé entre 16 et 19 ans, comme retrouvé dans la littérature : « le transfert est possible dès 16 ans. Il intervient le plus souvent entre 18 et 21 ans en fonction de la situation du jeune »<sup>1</sup>, « mais parfois il ne se réalise qu'au-delà de 20 ou 22 ans. »<sup>19</sup>

Le transfert intervenait 3 mois à 2 ans après la première discussion sur la transition. Le processus était donc préparé au mieux pendant 2 ans mais pour la plupart des patients, la transition était abordée lors de la dernière ou avant-dernière consultation en SP avant le transfert. Ceci confirme les données retrouvées dans la littérature : la transition « vers le système de santé adulte est souvent mal ou pas organisé[e], se limitant souvent, dans le meilleur des cas, à un simple transfert. »<sup>18</sup>

Le délai entre le dernier rendez-vous en SP et le premier en SA était de 3 à 9 mois (moyenne : 5.7mois). Un indicateur de succès de la transition reconnu est un délai maximum de 3 à 6 mois.<sup>1</sup>

#### ○ Modalités de transition

Dans cette étude, la transition était abordée majoritairement par le pédiatre, parfois par le patient ou sa famille.

Trois patients ont bénéficié d'une consultation conjointe pédiatre-médecin d'adultes. Dans une autre étude, on remarque que « tous les patients adolescents ont dit souhaiter bénéficier d'une consultation conjointe avec les 2 médecins référents. ». <sup>20</sup>

Deux patients étaient encore en cours de transition avec une prise en charge partagée entre le SP et le SA.

Deux patientes ont eu un transfert non programmé : Mathilde avec une hospitalisation en urgence en SA et Chloé en raison d'un déménagement.

La transition était imposée par le départ en retraite du pédiatre pour François et Estéban.

Les patients ne remplissaient pas ou peu les éléments clés à acquérir avant le transfert<sup>1</sup> :

- Connaissances sur la maladie ;
- Compétences et connaissances sur les traitements ;
- Compétences dans les échanges avec les soignants ;
- Compétences dans la gestion de ses rendez-vous et soins de santé ;
- Compétences dans la recherche de soutien social ;
- Connaissances et comportements pour une bonne santé globale ;
- Connaissance des implications de la maladie sur la vie future, la qualité de vie sociale ;
- Compétences dans la gestion des tâches ou des activités quotidiennes.

Pourtant, la transition s'est majoritairement bien déroulée pour les patients de cette étude, hormis pour Carole-Anne, ce qui coïncide avec les autres études de satisfaction qui estiment que 80 à 90% des jeunes patients sont satisfaits du transfert.<sup>3</sup> Cependant, le biais de recrutement est à prendre en compte.

- Attentes envers la transition

Les attentes des participants de l'étude envers le processus de transition sont :

- Des attentes personnelles quant au sexe et âge du nouveau praticien : ce qui confirme l'importance d'inclure le jeune dans le choix de son futur professionnel.
  - Avoir un nouveau médecin qui connaisse bien la pathologie, qui est à l'écoute, avec qui le patient aura un bon contact et pour certains, qui présente des similitudes avec le pédiatre (caractère, prise en charge globale).
  - Dynamiser la prise en charge en changeant de médecin afin d'améliorer les traitements et les gestes thérapeutiques.
  - Acquérir de l'autonomie (attente des patients mais aussi des mères) et de la maturité (attente des mères).
- Appréhensions envers la transition

Les participants présentent l'appréhension de quitter un pédiatre, qui connaît le patient, pour un professionnel qui doit tout apprendre sur lui : le changement représenté par le transfert vers les services pour adultes, et leur fonctionnement différent de celui des services pédiatriques, incarnent l'inconnu et suscitent l'appréhension.<sup>1</sup>

La peur de tomber sur un « mauvais professionnel », qui n'est pas compétent et qui ne connaît pas le handicap ou la maladie chronique, est également présente, notamment dans les cas de maladies rares. On retrouve cette appréhension dans la littérature : « les patients peuvent avoir des craintes concernant la capacité de l'équipe médicale du SA à les prendre en charge, à percevoir leurs besoins, qu'ils soient médicaux ou émotionnels. ». <sup>21</sup> En effet, ils doivent renoncer à un système auquel ils ont accordé leur confiance pour un autre système totalement différent auquel ils sont souvent mal préparés, et dont l'organisation leur échappe, avec parfois une crainte d'une diminution de la qualité de soins ou d'un moins grand dévouement des professionnels.<sup>19</sup>

Certains participants appréhendaient le fait d'être moins écoutés et moins « cru » en SA par rapport en SP, mais également de ne pas retrouver le même contact relationnel et le lien de confiance acquis avec le pédiatre.

- La transition : fin de la pédiatrie et saut vers l'inconnu

On remarque dans cette étude un attachement important au pédiatre et à la pédiatrie, rendant difficile le départ du SP, fait que l'on retrouve dans la littérature. Ainsi, pour un jeune porteur de MC et sa famille, le processus de transition marque la fin d'une longue relation de confiance avec l'équipe pédiatrique. Les liens établis avec les soignants au fil des années sont souvent sur un mode quasi familial : l'infirmière « grande sœur », le médecin (volontiers idéalisé) en position de parent, l'hôpital comme « une deuxième maison ». <sup>19</sup> Le changement proposé peut-être source d'appréhension et de tristesse. Il provoque généralement la peur de l'inconnu avec parfois un sentiment d'abandon.

Une autre difficulté retrouvée dans cette étude est de quitter un environnement pédiatrique connu, confortable et auquel les patients et leurs parents sont fortement attachés afin de recommencer une prise en charge « depuis le début » : dans une autre étude, on retrouve que « plusieurs [patients] ont suggéré de pouvoir continuer à être suivis avec la même équipe de pédiatrie, sans nécessité de transition. ». <sup>20</sup>

De plus, les parents doivent renoncer à un système auquel ils ont accordé leur confiance pour un autre système totalement différent auquel ils sont souvent mal préparés <sup>18</sup>, ce que l'on remarque dans cette étude. Leur mise à l'écart complète en SA peut être très mal vécue car ils se retrouvent exclus des soins. De plus, ils doivent s'effacer progressivement pour laisser la place à l'autonomisation de leur adolescent, avec l'appréhension qu'il ou elle ne fasse moins bien qu'eux <sup>19</sup>. Une étude montre que les craintes des parents concernant le transfert sont aussi, voire plus, importantes que celles de leurs enfants. <sup>21</sup> Les parents doivent donc se préparer à renoncer à leur rôle de soignant, à avoir une vie moins remplie par les soins et les responsabilités liées à la maladie <sup>19</sup>.

S'il est important de préparer les jeunes, il est aussi important de préparer les parents sur les modifications attendues dans la dynamique familiale et de les aider à laisser leur enfant prendre ses responsabilités face à sa santé. Selon certains patients, le soutien et la participation des parents est un élément important pour une transition réussie. <sup>21</sup> Par exemple, pour plus de 50% des patients atteints de mucoviscidose, la difficulté des parents, ressentie par les patients, à quitter l'équipe pédiatrique et à

abandonner le contrôle des soins de leur enfant est considérée comme un obstacle au transfert dans le service de pneumologie adulte.<sup>21</sup>

Ainsi, les parents, le patient, sa famille et l'équipe pédiatrique doivent apprendre à desserrer les liens tissés depuis longtemps pour faciliter le transfert. En effet, ces liens ressortent dans la littérature comme l'une des barrières principales au bon déroulement du transfert.<sup>21</sup>

- Être pris en charge dans le SA

Pour certains participants, on retrouve des effets bénéfiques au changement de médecin spécialiste et de prise en charge. Aller en SA est l'aboutissement positif de la prise en charge pédiatrique. C'est la preuve de la maturité du jeune, la reconnaissance de ses compétences, et cela répond à l'aspiration fréquemment exprimée à ne plus être traité(s) en enfant, mais comme une personne autonome.<sup>19</sup>

Les patients vont devoir créer une relation de confiance avec leurs nouveaux soignants mais celle-ci peut être freinée par des doutes du jeune sur les compétences de la nouvelle équipe.<sup>5</sup>

Mathilde a présenté des difficultés à côtoyer des adultes atteints de la même pathologie et présentant des complications de celle-ci. Cette difficulté est retrouvée dans la littérature : « les jeunes patients peuvent croiser des adultes qui ont la même pathologie qu'eux mais à un stade parfois très avancé, cela les confronte à une image négative de leur avenir. En effet, la moyenne d'âge des services pour adultes dépasse le plus souvent 60 ans. La confrontation avec des personnes âgées, à des stades plus graves de leur maladie, est inévitable et brutale. »<sup>19</sup>

La mère d'Estéban explique les désillusions d'un avenir meilleur pour son fils. Ainsi, lors de l'arrivée en SA, l'espoir de la guérison qui avait pu être secrètement entretenu durant l'enfance est mis à mal. La projection dans un projet de vie global – professionnel, social, familial – doit être revue à travers la maladie (contre-indication à l'exercice d'un métier, menace de transmission à la descendance, risque de morbi-mortalité accru). Cet écart entre la perspective d'un futur idéal et la réalité impacte

négalement les capacités de projection dans l'avenir et peut nourrir les réactions de révolte vis-à-vis de la maladie ou du corps médical à l'adolescence.<sup>1</sup> Ainsi, la pédiatrie est volontiers perçue comme un univers qui tourne le dos aux réalités de l'âge adulte, le vieillissement, la mort, et dans le contexte de la MC, la survenue de complications. Dans ce contexte, le passage en SA représente une injonction à devenir adulte « d'un coup », la preuve brutale que la pathologie est « définitivement » chronique.<sup>19</sup> Dans une étude<sup>21</sup>, l'obstacle principal de la transition serait la crainte concernant l'évolution de la maladie. Ne pas aller vers l'équipe adulte serait, pour les patients, une façon « magique » de retarder l'avancée de la maladie.<sup>21</sup>

Carole-Anne a prouvé que le transfert doit être bien préparé. En effet, les premiers contacts avec l'équipe adulte sont déterminants pour la suite : insuffisamment rassurants et engageants, ils peuvent conduire à l'abandon du suivi spécialisé, avec un risque d'une errance médicale de plusieurs années.<sup>19</sup>

- Les différences de prise en charge entre SP et SA

Certains participants rapportent qu'en SA, les consultations s'intéressent plus à la maladie, au suivi et moins au scolaire et à l'environnement familial. En effet, l'approche pédiatrique est basée sur une relation de soins triangulaire enfant/parent/soignant, le plus souvent multidisciplinaire, relativement directive voire paternaliste, et requiert la collaboration et le consentement des parents.<sup>1</sup> La consultation est informative, informelle et globale, centrée sur la famille, orientée vers le contexte social, les progrès scolaires et le mode de vie.<sup>15</sup> Les soins pour adultes, eux, sont centrés sur le patient dans une relation binaire soignant/soigné et mise sur les capacités d'indépendance et d'autonomie du patient qui est davantage responsabilisé.<sup>1</sup> La consultation est plus discrète et formelle qu'en pédiatrie, et orientée sur la maladie, son traitement et ses complications, avec moins d'intérêt pour tout ce qui l'entoure.<sup>15</sup>

Certains patients rapportent un moins bon contact avec le médecin d'adultes. Dans la littérature, on retrouve des patients qui décrivent un relationnel vécu plus distant avec les soignants du SA, possiblement moins de disponibilité et de soins de confort. Ils

sont souvent nostalgiques de la relation privilégiée qu'ils avaient avec une équipe soignante qui les connaissait depuis la petite enfance.<sup>20</sup>

Le suivi en SA apparaît plus « léger » et moins encadré pour quelques participants. Ainsi, si les patients et leurs parents ne sont pas préparés au fonctionnement différent en SA, ils se sentiront perdus, voire négligés dans ce nouveau système. La préparation est très probablement la clé de la réussite face à l'anxiété provoquée par le changement.<sup>19</sup>

- Un lien persistant entre le patient et le pédiatre

Le pédiatre attaché à son patient et à sa famille : une séparation difficile :

D'après certains participants de l'étude, le pédiatre peut présenter des difficultés à passer la main. Ce phénomène a été décrit dans la littérature : « il peut être difficile pour un pédiatre de laisser partir un patient avec lequel il a développé un lien fort, surtout s'il ne connaît pas le ou les médecins d'adultes qui vont le prendre en charge par la suite. ».<sup>19</sup>

En raison de sa longue relation avec le patient et la famille, le pédiatre peut également constituer une entrave à la transition en craignant d'« abandonner » ce jeune qu'il a suivi depuis la petite enfance.<sup>3</sup>

De plus, dans le cas de certaines maladies pédiatriques rares, le pédiatre spécialiste et son équipe peuvent avoir le sentiment d'être mieux formés à ce type de pathologies que leurs confrères des soins adultes et, dès lors, avoir de la difficulté à se séparer de leur patient.<sup>18</sup>

Un pédiatre toujours disponible :

Dans cette étude, le pédiatre spécialiste reste disponible dans plusieurs cas : si la recherche d'un nouveau médecin est infructueuse, si le transfert chez les adultes présente des difficultés ou en cas de situation d'urgence.

Certains patients et pédiatres gardent contact en communiquant par téléphone ou, le plus souvent, par courriel.

- Une autonomisation à acquérir

L'adolescent malade n'est pas seulement un patient, il est aussi un adolescent qui devient adulte. Le conseil de la santé des enfants et des adolescents de l'*American Academy of Pediatrics*<sup>32</sup> affirme : « les enfants atteints d'incapacités, quelle qu'en soit la cause, devraient être encouragés à devenir le plus indépendants possible, en fonction d'une évaluation réaliste et objective de leurs capacités et de leurs limites. ».

Ainsi, l'autonomisation face aux soins se définit, idéalement, comme la capacité à gérer ses propres rendez-vous médicaux, aller seul aux rendez-vous avec les acteurs de santé, gérer la prise de ses traitements et identifier les signes de détérioration clinique. C'est une étape indispensable pour transiter vers un service de soins d'adulte.<sup>21</sup>

Cette autonomisation est variable selon les patients de l'étude, notamment en ce qui concerne la présence des parents lors des consultations en SA et chez les patients présentant une déficience intellectuelle. Ainsi, l'existence d'un retard mental associé à une maladie somatique complique considérablement le parcours de soins. Sans une forte mobilisation des différents acteurs médico-sociaux et de l'environnement familial, les perdus de vue sont nombreux, avec des jeunes à la maison, sans insertion sociale, à la charge de leurs parents découragés et sans suivi spécialisé.<sup>19</sup>

L'autonomisation du point de vue de l'adolescent :

Le désir de liberté, le climat pulsionnel, l'immédiateté, le besoin d'expérimenter de nouvelles capacités rendent l'adolescent particulièrement sensible à la question de la dépendance : il s'oppose frontalement à la soumission, à la passivité et à la chronicité qu'implique une maladie au long cours. Pourtant, il doit apprendre à vivre avec ; cette réappropriation de la maladie est vitale.<sup>10</sup>

Cependant, les contraintes de la maladie et des soins renforcent les liens de dépendance entre l'adolescent et ses parents d'un côté, l'adolescent et l'équipe médicale de l'autre. Ces liens acceptés depuis l'enfance et la difficulté de s'en dégager, peuvent construire un frein à la recherche d'émancipation et d'indépendance inhérente à l'adolescence.

De plus, la pathologie met à l'épreuve l'estime de soi, qui est souvent altérée. Celle-ci peut être améliorée si l'adolescent participe à ses propres soins, le processus de séparation-individualisation s'en trouvera facilité.

#### L'autonomisation du point de vue des parents :

Dans cette étude, les parents souhaitent que leurs enfants soient plus autonomes, plus matures, mais ils présentaient parfois des difficultés à lâcher-prise. On retrouve ces éléments dans la littérature : « les parents répètent souvent qu'ils aspirent à l'autonomie de leur adolescent, mais ils ne lui font pas confiance et restent persuadés qu'il ferait moins bien qu'eux pour le traitement. ». <sup>12</sup>

Les parents doivent donc changer de modalités relationnelles, accompagner encore mais à distance. Ainsi, la maladie chronique contrarie l'assouplissement du lien parents-enfant et gêne l'autonomisation de l'adolescent. Elle empiète sur la découverte du monde et les acquisitions, elle dramatise les prises de risque et n'est que contrainte. <sup>7</sup>

- Recommandations et pistes d'amélioration de la transition

Pour le bien-être du patient et de sa famille, la transition doit être anticipée, préparée, planifiée, structurée, progressive, selon un protocole flexible, afin de diminuer l'appréhension des patients et de leur famille. Les équipes médicales doivent travailler à ce que cette transition soit vécue comme une expérience positive et normale permettant la construction et le développement de la personne. Cette transition est nécessaire et devrait favoriser l'autonomie. <sup>15</sup>

Pendant cette période de transition, les patients ont surtout besoin d'informations sur l'approche des soins adaptés aux jeunes adultes. Cela permet de diminuer leurs angoisses et leurs appréhensions liées au transfert.

Une période d'exacerbation ou de dégradation aiguë de la maladie est un mauvais moment de transfert car il peut être vécu par le patient comme un abandon ou une punition. <sup>21</sup>

## Qui doit intervenir ?

Les adolescents et leurs parents doivent être associés à la préparation, au tempo et à la mise en œuvre de la transition.

Les rôles de chacun des intervenants ont été identifiés dans l'étude d'Enora Le Roux<sup>1</sup>:

1. Le soutien des professionnels : la transition implique une responsabilité partagée entre les professionnels de santé pédiatrique et pour adultes afin d'assurer la continuité des soins. Chaque professionnel doit accepter et promouvoir le processus de transition et soutenir que le départ des services pédiatriques est une étape souhaitable et nécessaire.
2. L'implication des adolescents dans la prise de décision : ils doivent être autorisés, voire encouragés par les pédiatres et leur famille à prendre un rôle de plus en plus actif dans leurs soins de santé. Ainsi, le partenariat avec les patients joue un rôle clé dans le suivi des maladies chroniques.
3. Le soutien familial : les adolescents ont besoin de soutien parental pour devenir indépendants, et les parents peuvent avoir besoin de conseils de la part des soignants pour négocier les limites de cette indépendance. La préparation à la transition doit permettre d'énoncer et de discuter des changements attendus dans la dynamique familiale, tout en soutenant et conseillant les familles réticentes à renoncer aux responsabilités qui leur revenaient jusqu'alors.

Dans ce travail, le médecin généraliste n'apparaît pas dans les intervenants.

## Un processus qui s'étend sur plusieurs mois/années

Ainsi, la transition doit être annoncée dès le début de l'adolescence et discutée de façon itérative, afin qu'elle soit perçue comme une étape normale. Cette longue préparation permet d'évaluer régulièrement les capacités du jeune à franchir le pas, c'est-à-dire à se responsabiliser et prendre en charge lui-même son traitement. L'adaptation d'un plan de transition entre l'adolescent, la famille et l'équipe soignante, permet de fournir un calendrier basé sur leurs besoins et désirs, peut contribuer à rendre le processus moins arbitraire, aider l'adolescent à identifier les points positifs du transfert et diminuer son anxiété face à ce processus.<sup>21</sup>

En pratique, et notamment dans cette étude, ces recommandations sont mises en œuvre de façon très variable et beaucoup de patients ne bénéficient pas d'une préparation adéquate au transfert.<sup>3</sup>

### Réussite ou échec de la transition

On considère que la transition est franchie avec succès quand le jeune adulte est « accroché » dans le nouveau service et qu'un suivi régulier y a commencé.<sup>19</sup>

Ainsi, huit indicateurs de succès de la transition ont été isolés<sup>1</sup> :

- L'absence de patients perdus de vue ;
- Le respect des rendez-vous de consultations en services pour adultes ;
- La construction d'une relation de confiance avec le nouveau soignant ;
- L'attention portée à l'autogestion ;
- Le délai maximum de 3 à 6 mois entre le transfert et la première consultation en soins adultes ;
- Le nombre peu important de visites aux urgences ;
- La satisfaction liée au transfert ;
- La non-détérioration des critères d'évaluation clinique de la maladie.

Au contraire, le transfert est un échec quand le patient a quitté la pédiatrie et n'est jamais arrivé en service d'adultes (rupture primaire), ou qu'il a abandonné ce nouveau suivi après quelques rendez-vous (rupture secondaire).<sup>19</sup>

### Recommandations et piste d'amélioration de la transition d'après cette étude :

Suite à cette étude, des pistes d'amélioration du processus de transition ont été émises :

- Prendre en considération la demande des parents ou de leur enfant d'effectuer la transition pour éviter qu'elle ne se fasse de façon non structurée (cas de Romain).
- Donner la possibilité aux jeunes patients de rencontrer plusieurs médecins d'adultes (demande de Manon).

## **b. Le MG : place actuelle et attentes des participants**

- Handicap et MC : place du MG et attentes envers celui-ci

Concernant la place du médecin généraliste dans cette étude :

- Presque la moitié des patients ne voit jamais le généraliste pour leur handicap ou leur maladie chronique ;
- Les patients et leurs mères ont tous confiance en leur MG, mais tous ne se confient pas à lui ;
- Le MG est tenu généralement informé des consultations en SP, selon les participants, mais ceux-ci ont des doutes sur la qualité des informations fournies par les SA ;
- La communication du MG sur ce qu'il sait du suivi spécialisé est insuffisante ;
- Certains patients et parents ont le sentiment que le généraliste est dépassé par le handicap ou la maladie ;
- Le généraliste est parfois dépossédé de la prise en charge des soins primaires du patient quand celle-ci est faite par le pédiatre spécialiste (cas de Manon) ;
- Les rôles les plus fréquents du MG sont : se tenir informé des progrès thérapeutiques concernant la pathologie, effectuer le renouvellement des ordonnances, soutenir le patient sa famille, accomplir les démarches administratives (demande de 100%), demander des hospitalisations si nécessaire, prescrire des soins de confort et rédiger des autorisations/contre-indications en lien avec la pathologie ;
- Le rôle du MG est discret, suffisant pour certains patients, mais certains aimeraient un investissement plus important.

Les résultats de cette étude concernant les attentes des patients et de leurs parents envers le médecin généraliste sont :

- Être disponible pour recevoir les patients en urgence ;
- Les soutenir, les rassurer et les accompagner ;
- Déterminer leurs besoins et être compréhensif ;
- S'intéresser aux retentissements de la pathologie sur les parents et la fratrie ;

- Examiner les patients pour garder une relation de confiance ;
- S'investir en faisant des recherches sur le handicap ou la maladie chronique, et sur sa prise en charge ;
- Aiguiller vers les spécialistes, notamment lorsqu'il existe des manifestations récurrentes avant la pose du diagnostic.
  - Transition : place du MG et attentes envers celui-ci

Les résultats de cette étude concernant la place du médecin généraliste dans la transition sont :

- Majoritairement, les participants ne savent pas ou ne sont pas certains de l'information qu'a le MG sur la mise en route du processus de transition ;
- Le MG n'a joué aucun rôle chez la majorité des participants ;
- Cas de Carole-Anne : reprise du suivi spécialisé par le médecin généraliste (soignant connu) après l'échec du transfert ;
- Cas de Romain : médecin généraliste comme figure de rattachement dans cette période de changements, consultation en rapport avec son diabète entre la dernière consultation en SP et la première en SA.

Au cours de cette étude, aucune attente des participants envers leur MG à propos de la transition n'a été retrouvée. Cela peut s'expliquer par le vécu globalement bon de la transition observé chez ces participants (voir biais de sélection).

Dans la littérature, le rôle du MG est peu abordé dans le processus de transition. En effet, le projet TRANSAD qui a pour but de construire un programme de transition générique pour la prise en charge de jeunes porteurs de maladies chroniques variées, n'a pas inclus le médecin généraliste dans sa recherche alors qu'il s'intéressait à « l'ensemble des acteurs clés de la transition. ».<sup>1</sup>

On remarque également cette absence du MG dans une autre étude<sup>21</sup> : « une transition réussie requiert une communication et une collaboration entre le pédiatre référent, le médecin d'adulte, le patient et la famille. ».

Cependant, dans cette étude, avec les cas de Carole-Anne et de Romain, on remarque que le MG peut avoir un rôle important à jouer quand des difficultés liées à la transition se présentent. En effet, le MG « incarne un lien stable entre le système de santé et le jeune, alors que ce dernier connaît des changements importants. ».<sup>16</sup>

Indépendamment du passage des soins spécialisés pédiatriques aux soins spécialisés adultes, les adolescents atteints de maladies chroniques continuent à voir leur médecin traitant, notamment pour les soins primaires. Ainsi, certains écrits mentionnent qu'il faudrait « mieux impliquer le médecin de proximité » dans la transition.<sup>9</sup>

Pendant ce processus, le patient exprime davantage de besoins psychosociaux, le MG devient une ressource centrale de santé pour le jeune. Il pourrait être l'un des mieux placés pour l'écouter et le guider.<sup>5</sup>

Ainsi, il est important que le MG soit informé et impliqué dans le processus. Son rôle doit être défini de manière explicite, et son opinion doit être prise en compte lors de la planification de la transition.<sup>18</sup>

En référence à la littérature, les rôles possibles du MG chez ces patients et leurs familles ont été listés<sup>16;17;32</sup>. Cette liste a été étoffée avec les résultats de cette étude :

- Prise en charge de l'adolescent dans son ensemble :
  - Assurer les soins primaires comme pour tout adolescent, notamment les actes de prévention
  - Se manifester par une écoute attentive et avérée, pour s'ouvrir à l'ensemble du mode de vie de l'adolescent, afin de répondre à ses besoins : sexualité, absentéisme et/ou difficultés scolaires, orientation professionnelle, relations avec les pairs et familiales, ...
  - Prendre en compte les difficultés de l'adolescent : prise d'autonomie, prises de risque, non compliance, interrogations sur sa vie quotidienne, ...
  
- Prise en charge en rapport avec le handicap ou la maladie chronique :
  - Aiguiller vers les spécialistes
  - Favoriser l'éducation thérapeutique du patient et expliquer les bénéfices ressentis au quotidien d'une conduite favorable à la santé

- Evaluer la douleur
  - Être disponible pour recevoir les patients en urgence
  - Demander des hospitalisations si nécessaire
  - Renouveler les ordonnances
  - Prescrire des soins de confort ou autorisations/contre-indications en lien avec la pathologie
- Accompagnement
- Savoir repérer les enfants et les familles en situation complexe en vue de dégager auprès d'eux les moyens nécessaires : les soutenir, les rassurer et les accompagner
  - Aider l'adolescent dans l'estime et la confiance en soi
  - Être attentif à tout signe de souffrance psychique
- Rôles social et administratif :
- Connaître les organismes qui soutiennent les adolescents et leur famille, leur faciliter l'accès aux services dont ils ont besoin dans la collectivité
  - Informer l'adolescent s'il est admissible aux prestations d'assurance-maladie, d'assurance pour les soins dentaires et d'assurance-maladie complémentaire, pour maximiser la couverture d'assurance potentielle pendant qu'il vit avec sa famille et qu'il se prépare à la transition vers une vie indépendante
  - Demander la prise en charge à 100% à la Sécurité Sociale
  - Etablissement d'un dossier auprès de la MDPH
- Autres rôles :
- Rendre compte au patient et à sa famille des informations reçues du spécialiste
  - Se tenir informé des avancées scientifiques concernant la pathologie

Ces rôles sont toujours valables lors de la transition mais on peut ajouter :

- Donner son opinion dans la planification de la transition<sup>18</sup>
- Encourager l'adolescent à devenir autonome

- Aider les parents à l'autonomisation de leur enfant
- Mener des actions éducatives pour favoriser la transition : le rendre compétent à prendre soin de lui au quotidien<sup>16</sup>
- Se rendre disponible pour répondre aux besoins du jeune et de sa famille

En incluant en amont le MG dans la prise en charge du handicap ou de la maladie chronique, en plus des soins primaires, on peut espérer qu'il puisse devenir un pilier pendant la transition si le jeune ou sa famille le jugent nécessaire.

### **c. Pistes pour l'avenir**

Des pistes ont été listées ci-dessous afin de compléter cette étude sur le vécu de la transition et la place du médecin généraliste dans celle-ci :

- Interroger les patients ou leurs familles pour qui la transition s'est mal déroulée ou les perdus de vue : analyser leur vécu pour améliorer ce processus, déterminer si le MG a eu un rôle à jouer et si ce n'était pas le cas, déterminer les actions qui auraient pu être entreprises pour éviter l'échec de la transition.
- Analyser la place du MG dans les programmes de transition : depuis quelques années, des programmes de transition ont commencé à émerger et structurent peu à peu la préparation et les modalités du transfert. Mais le médecin généraliste est-il inclus dans ces dispositifs ?
- Interroger les pédiatres et les médecins pour adultes sur la place qu'ils accordent au MG lors de la transition.
- Le projet MGTRANS : ce projet de l'année 2020, dirigé par le Professeur Paul Jacquin, est mené par Jérémy Puyraimond-Zemmour dans le cadre de son travail de thèse en médecine. Il a pour but de décrire l'investissement des médecins libéraux (généralistes et pédiatres) dans la transition des jeunes malades chroniques en effectuant une étude observationnelle monocentrique avec approche mixte : une enquête quantitative rétrospective et une étude qualitative par entretiens semi-structurés au près des MG.

## **CONCLUSION**

La transition des soins pédiatriques aux soins adultes chez les patients atteints d'un handicap ou d'une maladie chronique est un sujet en plein essor. C'est une étape décisive pour l'avenir des AJA atteints de MC avec un risque de rupture de soins et donc de morbi-mortalité importante (Pacaud et Yale, 2005). Ainsi, la transition a pour but premier d'assurer la poursuite du suivi médical spécialisé en SA. À l'opposé, son échec a des conséquences délétères et constitue une véritable perte de chance pour le patient.

Cette étude a permis de compléter les données de la littérature sur le vécu de la transition, les attentes de ces jeunes et de leurs parents.

De plus, ce travail a permis une étude préliminaire sur la place du médecin généraliste et les attentes envers celui-ci dans la prise en charge d'adolescents et de leurs parents concernant le handicap, la maladie chronique et le processus de transition. Ainsi, une liste de rôles possibles du médecin généraliste afin d'accompagner ces patients et leurs familles a pu être établie.

## ANNEXES

### ANNEXE N°1 : Fiche explicative remise aux contacts et aux participants

Bonjour,

Actuellement interne de médecine générale en fin de cursus, je suis à la recherche de personnes qui accepteraient de participer à mon travail de thèse pour devenir docteur en médecine.

#### Quel est le titre de la thèse ?

#### **Transition pédiatrie-médecine d'adulte : un rôle pour le médecin généraliste ?**

Enquête qualitative du vécu d'adolescents-jeunes adultes atteints de handicap ou de maladie chronique et de leurs parents lors de la transition ; place du médecin généraliste et attentes envers lui

#### Pourquoi ce sujet ?

Au cours de mes études de médecine, j'ai effectué une formation supplémentaire pour devenir médecin d'adolescents. Plusieurs interventions ont eu pour thème « la transition », montrant ses difficultés et ses enjeux. J'aimerais apporter ma contribution en m'intéressant sur le rôle du médecin généraliste afin d'aider au mieux les patients et leurs parents lors de cette étape.

#### Quelques définitions :

**Adolescence (OMS)** : période de croissance et de développement humain qui se situe entre l'enfance et l'âge adulte, entre les âges de 10 et 19 ans.

**Handicap (OMS)**: phénomène complexe qui découle de l'interaction entre les caractéristiques corporelles d'une personne et les caractéristiques de la société où elle vit.

**Maladies chroniques (OMS)**: affections de longue durée qui en règle générale, évoluent lentement. Selon le *Haut Conseil de la Santé Publique*, cinq critères définissent la maladie chronique:

- La présence d'une cause organique, psychologique ou cognitive ;
- Une ancienneté de plusieurs mois ;
- L'impact de la maladie sur la vie quotidienne ;
- La dépendance vis-à-vis d'un médicament, d'un régime, d'une technologie médicale, d'un appareillage, d'une assistance personnelle ;

- Le besoin de soins médicaux ou paramédicaux, d'aide psychologique, d'éducation ou d'adaptation

**Transition** (*Society for Adolescent Medicine*): mouvement délibéré et planifié, des adolescents et des jeunes adultes avec des conditions chroniques, physiques ou médicales, d'un système de soins centré sur l'enfant à un système de soins destiné aux adultes. C'est donc la période de passage d'une prise en charge pédiatrique vers une prise en charge adulte pour de jeunes patients atteints de pathologies chroniques.

### Quels sont les critères pour pouvoir participer ?

- Être âgé de 16 à 22ans au moment de l'entretien
- Avoir un handicap ou une maladie chronique suivi(e) antérieurement par un pédiatre (libéral ou hospitalier) et actuellement par un spécialiste d'organe pour adultes (libéral ou hospitalier)
- Être en cours de transition pédiatrie-médecine d'adulte (au moins une consultation chez le spécialiste adulte) ou ayant effectué cette transition il y a moins de 2 ans
- Se trouver dans la Seine-Maritime, l'Eure ou le Calvados au moment de l'entretien
- Avoir au moins un parent acceptant également un entretien

### Comment cela va se dérouler ?

Méthode : entretiens qualitatifs semi-dirigés volontaires (questions ouvertes, vous laissant la possibilité de vous exprimer librement). Enregistrement audio après consentement signé, données anonymisées puis supprimées après l'analyse des résultats.

Lieux des entretiens : au domicile des volontaires ou en cabinet médical

Période : en semaine ou le week-end de juin à décembre 2019

Durée : prévoir environ 1h30 : patient+parent(s) (20 minutes), patient seul (35 minutes), parent(s) seul(s) (35 minutes)

### Coordonnées pour me joindre:

Camille Meunier

Adresse : [masquée pour l'impression]

Adresse e-mail : [masquée pour l'impression]

Téléphone : [masqué pour l'impression]

Je vous remercie d'avance pour votre attention et participation. J'espère m'entretenir avec vous très bientôt.

ANNEXE N°2 : FICHE RECAPITULATIVE DES PATIENTS DE L'ETUDE

	<b>Abigaël</b>	<b>Carole-Anne</b>	<b>Chloé</b>
Handicap/MC	Diabète de type 1	Diabète de type 1	Mucoviscidose
Page de la description	p.23	p.23	p.24
Âge au diagnostic	13 ans	5 ans	3 semaines
Âge lors de l'entretien	18 ans 1 mois	22 ans 6 mois	20 ans 2 mois
Prise en charge actuelle de la pathologie	Secteur adulte	Médecin généraliste	Secteur adulte
Présence mère	Oui	Oui	Non
Médecin généraliste	Oui	Oui	Non, depuis 18 mois

	<b>Clara</b>	<b>Estéban</b>	<b>François</b>
Handicap/MC	Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC	Syndrome de DiGeorge	Syndrome de Prader Willi
Page de la description	p.28	p.26	p.29
Âge au diagnostic	12 mois	A la naissance	18 mois
Âge lors de l'entretien	21 ans 5 mois	19 ans 11 mois	19 ans 2 mois
Prise en charge actuelle de la pathologie	Secteur adulte	Conjointe pédiatrie-adulte	Secteur adulte
Présence mère	Oui	Oui	Oui
Médecin généraliste	Oui	Oui	Oui

	<b>Lorie</b>	<b>Manon</b>	<b>Mathilde</b>
Handicap/MC	Syndrome d'Ehler-Danlos	Arthrite juvénile idiopathique	Anorexie mentale
Pages de la description	p.33	p.30	p.31
Âge au diagnostic	16 ans	3 ans	16 ans
Âge lors de l'entretien	18 ans 1 mois	20 ans 1 mois	18 ans 4 mois
Prise en charge actuelle de la pathologie	Conjointe pédiatrie-adulte	Secteur adulte	Intervalle secteurs pédiatrie-adulte
Présence mère	Oui	Oui	Oui
Médecin généraliste	A la recherche d'un nouveau	Oui	Oui

	<b>Mathis</b>	<b>Océane</b>	<b>Romain</b>
Handicap/MC	Diabète de type 1	Syndrome d'Ondine	Diabète de type 1
Page de la description	p.23	P.29	p.23
Âge au diagnostic	12 ans	Quelques mois	5 ans
Âge lors de l'entretien	19 ans 5 mois	17 ans 3 mois	18 ans mois
Prise en charge actuelle de la pathologie	Secteur adulte	Conjointe pédiatrie-adulte	Secteur adulte
Présence mère	Oui	Oui	Oui
Médecin généraliste	Oui	Oui	Oui

## **BIBLIOGRAPHIE**

1. Le Roux E. Transition des soins pédiatriques vers les soins pour adultes chez les adolescents porteurs de maladie chronique. [Thèse de doctorat de Santé Publique]. Université Pierre et Marie Curie ; 2017
2. Lemoine S., Novo R. (Page consultée le 23/02/2020). Transition et transfert. Optimisation de la prise en charge des patients atteints de maladies rénales (chroniques) ou transplantés rénaux suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte. [En ligne].  
<https://www.filiereorkid.com/wp-content/uploads/2018/09/Programme-transition-complet.pdf>
3. Rachas A. Recours aux soins des jeunes en transition vers l'âge adulte ayant une pathologie chronique grave. [Thèse de doctorat de Santé Publique-Epidémiologie]. Université Paris-Saclay, Paris-Sud Ecole doctorale n° 570 École Doctorale de Santé Publique ; 2017
4. Duverger P., Picherot G. L'adolescence : définition(s). Cadre conceptuel de la santé de l'adolescent. Boudaille B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.3-6
5. Banovic I., Drieu D., Rebelo T. (Page consultée le 20/02/2020). Devenir adulte avec une maladie chronique : les différents niveaux de transition. [En ligne]. .  
<https://www.cairn.info/revue-dialogue-2018-2-page-111.htm>
6. Cohen H. L'adolescent et ses parents face à la maladie chronique : un difficile aménagement de la relation. [Mémoire de DIU Médecine et Santé de l'Adolescent]. Université de Rouen ; 2015
7. Lemerle-Gruson S., Méro S. (Page consultée le 25/05/2019). Adolescence, maladies chroniques, observance et refus de soins. [En ligne].  
<https://www.cairn.info/revue-laennec-2010-3-page-21.htm>
8. Klaue K., Miauton Espejo L., Michaud P.-A., Narring F. (Page consultée le 22/03/2019). Adolescents porteurs d'affections chroniques : la parole aux patients [En ligne]. Revue Médicale Suisse.  
<https://www.revmed.ch/RMS/2004/RMS-2504/24172>

9. Baeza C., Janner Raimondi M. Grandir avec la maladie. Esquisses biographiques de portraits d'adolescents malades chroniques. Condé-sur-Noireau : Téraèdre ; 2018
10. Jacquin P. (Page consultée le 15/05/2019). Adolescence et maladie chronique : quelles vérités ? Pour qui ? [En ligne]. *Enfances Psy.* <https://www.cairn.info/revue-enfances-et-psy-2011-4-page-113.htm>
11. Debray D. (Page consultée le 24/09/2019). Recommandations visant à optimiser la prise en charge médicale globale des jeunes patients porteurs de maladies chroniques du foie ou transplantés hépatiques suivis en pédiatrie et arrivant à l'âge adulte. [En ligne]. <https://www.filfoie.com/wp-content/uploads/2017/11/referentiel-Filfoie-2017.pdf>
12. Gerardin P., Jacquin P. Maladies chroniques et adolescence : généralités. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. *Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire.* Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.205-209
13. Caffish M. Adolescent et handicap. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. *Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire.* Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.227-231
14. Harf A. Massabie E. Parentalité, remaniements familiaux, adolescents en situation d'adoption. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. *Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire.* Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.103-105
15. Le Gac I. Devenir des enfants et adolescents diabétiques après transfert dans un service de diabétologie adulte. [Thèse de doctorat en médecine]. Université de Rouen ; 2004.
16. Morsa M. L'adolescent, sa maladie chronique et son médecin généraliste. La transition pédiatrie/médecine adulte. *Medecine.* 2018 Mai;14(5):206-210
17. Chevallier B. (page consultée le 10/02/2020). Parcours de soins des enfants atteints de maladies chroniques. [En ligne]. [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Parcours\\_de\\_soins\\_des\\_enfants\\_atteints\\_de\\_maladies\\_chroniques.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Parcours_de_soins_des_enfants_atteints_de_maladies_chroniques.pdf)
18. Akre C., Dominé F., Suris J-C. (Page consultée le 24/11/2019) La transition des soins pédiatriques aux soins adultes des adolescents souffrant d'affections chroniques. [En ligne]. *Revue Médicale Suisse.* [En ligne].

<https://www.revmed.ch/RMS/2008/RMS-161/La-transition-des-soins-pediatriques-aux-soins-adultes-des-adolescents-souffrant-d-affections-chroniques>

19. Jacquin P. La transition des soins de la pédiatrie au service d'adultes. Boudaille B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.221-226
20. Azib S. Travail sur le passage des adolescents porteurs de maladies chroniques de la médecine pédiatrique à la médecine d'adultes : expérience du service de pédiatrie de l'hôpital de Pontoise pour les adolescents drépanocytaires. [Mémoire de DIU Médecine et Santé de l'Adolescent]. Université de Rouen ; 2015.
21. Giannantonio M. Transfert de la pédiatrie à l'adulte de patients atteints de mucoviscidose : le vécu des patients et des équipes au CHU de Nice. [Thèse de doctorat en médecine]. Université de Nice Sophia-Antipolis ; 2013.
22. Mariani Ecochard A. Endocrinologie de l'adolescent. Pathologies chroniques : les enjeux de la transition. France : Springer ; 2012.
23. Bellon G. (Page consultée le 23/01/2020) Mucoviscidose. Orphanet. [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=49&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=Mucoviscidose&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Mucoviscidose&title=Mucoviscidose&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=49&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Mucoviscidose&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Mucoviscidose&title=Mucoviscidose&search=Disease_Search_Simple)
24. Inserm. (Page consultée le 26/01/2020) Syndrome de délétion 22q11.2 ou Syndrome de DiGeorge Syndrome vélo-cardio-facial / Syndrome de Shprintzen. Orphanet. [En ligne]. [https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeDeletion22q11.2\\_FR\\_fr\\_HAN\\_ORPHA567.pdf](https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/fr/SyndromeDeDeletion22q11.2_FR_fr_HAN_ORPHA567.pdf)
25. Rosenblatt D., Watkins D. (Page consultée le 01/02/2020) Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie type cblC. Orphanet. [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=79282&lng=FR](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=79282&lng=FR)
26. Trang H. (Page consultée le 04/02/2020) Le syndrome d'Ondine. Orphanet. [En ligne]. <https://www.orpha.net/data/patho/FR/fr-Ondine.pdf>

27. Diene G., Pinto G. Polak M. Postel-Vinay A., Tauber M. [Page consultée le 01/02/2020] Syndrome de Prader-Willi [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=139&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=prader-willi&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType=Pat&Maladie\(s\)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Prader-Willi&title=Syndrome%20de%20Prader-Willi&search=Disease\\_Search\\_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=139&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=prader-willi&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Maladie(s)/groupes%20de%20maladies=Syndrome-de-Prader-Willi&title=Syndrome%20de%20Prader-Willi&search=Disease_Search_Simple)
28. Job Deslandre C. (Page consultée le 07/02/2020) Arthrite juvénile idiopathique polyarticulaire avec facteur rhumatoïde. Orphanet. [En ligne]. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=85435](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=85435)
29. Inserm. (Page consultée le 08/02/2020) Anorexie Mentale. INSERM. [En ligne] <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/anorexie-mentale>
30. Orphanet. (Page consultée le 08/02/2020) Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile. [En ligne] [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=285](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=285)
31. Unsed. (Page consultée le 08/02/2020) Syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile. Union Nationale des Syndromes d'Ehlers-Danlos. <https://unsed.org/pages/types-de-sed/sed-hypermobile-sedh.php>
32. Pinzon J., Harvey J. (Page consultée le 22/03/2019). Les soins aux adolescents ayant une maladie chronique | Société canadienne de pédiatrie. [En ligne]. <https://www.cps.ca/fr/documents/position/soins-adolescents-maladie-chronique>
33. De Tournemire R. Consultation médicale programmée auprès d'un adolescent. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.117-125
34. Auvin S., Bourges-Petit E., Cochat P., Desombre H., Guitton C., Laurence V., Marguet C., Mouterde O., Tubiana-Rufi. Les grandes déclinaisons des maladies chroniques Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de

l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.233-255

35. Caurier B. Adolescents et médecine libérale. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.403-406
36. Revah-Levy A., Sibeoni J. La recherche qualitative en santé de l'adolescent. Boudaillez B., Duverger P., Gerardin P. Médecine et Santé de l'Adolescent. Pour une approche globale et interdisciplinaire. Issy-les-Moulineaux cedex : Elsevier ; 2019. P.459-460
37. Check-list pour la transition des soins pédiatriques vers les soins d'adulte. (Page consultée le 20/02/2020). [En ligne]. [https://www.fai2r.org/wp-content/uploads/2019/09/Checklist-Transition-simplifi%C3%A9e\\_cl-V2.pdf](https://www.fai2r.org/wp-content/uploads/2019/09/Checklist-Transition-simplifi%C3%A9e_cl-V2.pdf)
38. Salet R. (Page consultée le 20/02/2020). Passage des adolescents diabétiques de la pédiatrie aux structures pour adultes : réflexions et réalités | Centre Européen d'Etude du Diabète [En ligne]. <http://ceed-diabete.org/blog/passage-des-adolescents-diabetiques-de-la-pediatrie-aux-structures-pour-adultes-reflexions-et-realites/>
39. Michel C. Transition des soins pédiatriques aux soins adultes chez les jeunes atteints du VIH / Sida. [Travail de Bachelor pour l'obtention du diplôme]. HES-SO Calais-Wallis / Haute Ecole de Santé ; 2017.
40. Chehade H., Parvex P., Venetz J-P., Hadaya K., Typaldou S-A., Villard E., Vogeleisen C., Pilon N., Cachat F., Pascual M. (Page consultée le 28/01/2020). Transition en transplantation rénale. Revue Médicale Suisse. [En ligne]]. <https://www.revmed.ch/RMS/2015/RMS-N-462/Transition-en-transplantation-renale>
41. Kaufman M., Pinzon J. (Page consultée le 01/03/2020) La transition des jeunes ayant des besoins particuliers vers les soins pour adultes. [En ligne] <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2532861/>
42. Hauschild M., Elowe-Gruau E., Dwyer A., Aquarone M-P., Unal S., Jornayvaz F., Perrenoud L., Gastaldi G., Castellsague M., Dirlwanger M., Schwitzgebel V. (Page consultée le 12/03/2020) Transition en diabétologie. Revue Médicale Suisse. [En ligne]. <https://www.revmed.ch/RMS/2015/RMS-N-462/Transition-en-diabetologie>

43. Dubedout S. Transition en diabétologie : Evaluation des stratégies mises en place au CHU de Toulouse avec analyse du vécu. [Thèse de doctorat en médecine]. Université Toulouse III - Paul Sabatier ; 2013.
44. Jacquin P., Loison S., Le Roux E., Rocaboy C., Guilmin-Crépon S., Tibiana-Rufi N., groupe collaboratif « Pass'Age » en Île-de-France. Adolescents et jeunes adultes atteints de diabète : réussir la transition de la pédiatrie à la médecine d'adulte. Médecine des Maladies Métaboliques ; Novembre 2015.
45. Binder P. *et al.* (Page consultée le 10/03/2020). L'approche des adolescents en médecine générale. Deuxième partie. Evaluer, accompagner. [En ligne]. <https://archive-ouverte.unige.ch/unige:104069>
46. Bertrand A., Bedu C. Quelle est la place du médecin généraliste dans le suivi de l'adolescent ? [Thèse de doctorat en médecine]. Université Claude Bernard Lyon 1 ; 2017.
47. Malka J., Duverger Ph., Chocard A.S., Ninus A., Tourbez G. (Page consultée le 08/03/2020) Mal se traiter, se maltraiter : L'adolescent face à une maladie chronique grave. [En ligne]. <http://pedopsychiatrie-angers.fr/Publications/ado-malade-malka.htm>
48. Meynard A., Ambresin A-E., Surís J-C. (Page consultée le 05/03/2020) Transition aux soins adultes : une vue d'ensemble. [En ligne]. Revue Médicale Suisse. <https://www.revmed.ch/RMS/2015/RMS-N-462/Transition-aux-soins-adultes-une-vue-d-ensemble>
49. Maddalena S. La transition des soins pédiatriques aux soins d'adultes chez les patients atteints de maladie chronique. Revue de la littérature. [Travail de Bachelor]. HES-SO Valais-Wallis / Haute Ecole de Santé ; 2017.
50. Consolini D. (Page consultée le 05/03/2020) Enfants souffrant de maladies chroniques. [En ligne]. <https://www.msmanuals.com/fr/professional/p%C3%A9diatrie/prise-en-charge-de-l-enfant-malade-et-de-sa-famille/enfants-souffrant-de-maladies-chroniques>

## **RÉSUMÉ**

**Titre** : Transition pédiatrie-médecine d'adulte : un rôle pour le médecin généraliste ?  
Enquête qualitative du vécu d'adolescents-jeunes adultes atteints de handicap ou de maladie chronique et de leurs parents lors de la transition ; place du médecin généraliste et attentes envers lui.

**Contexte** : Les améliorations diagnostiques et thérapeutiques chez les enfants atteints d'un handicap ou d'une maladie chronique ont permis que la plupart de ces patients quittent un jour la pédiatrie pour la médecine adulte. Cela nécessite une préparation : la transition. C'est une période cruciale avec un risque élevé de rupture de soins entraînant une morbi-mortalité importante. Cependant, malgré des études sur ce sujet en plein essor, le rôle du médecin généraliste est peu cité.

**Objectifs** : Dans un premier temps, le vécu de ces patients et de leurs parents lors de cette transition a été analysé. Dans un second temps, la place du médecin généraliste dans ce processus et les attentes des participants envers lui ont été étudiés.

**Méthode** : Il a été réalisé une étude transversale, multicentrique, qualitative avec des entretiens semi-dirigés par un questionnaire auprès de jeunes de 16 à 22 ans atteints d'un handicap ou d'une maladie chronique, en cours de transition ou l'ayant effectué il y a moins de 2 ans. Au moins un de leurs parents était interrogé.

**Résultats** : 12 jeunes patients atteints de 8 pathologies différentes et 11 mères ont été interrogés. Onze transitions se sont globalement bien déroulées, un transfert s'est soldé par un échec avec reprise du suivi de la pathologie par le médecin généraliste. Les patients et leurs parents avaient différentes attentes et appréhensions concernant cette transition. Le médecin généraliste était peu présent dans le processus de transition sauf pour deux jeunes (reprise du suivi, consultation dans l'intervalle de la prise en charge). Aucune attente envers le médecin traitant n'était évoquée. Toutefois, des axes d'amélioration ont pu être mis en évidence avec des pistes de prise en charge et d'études ultérieures.

**Conclusion** : Cette étude a permis de compléter les données de la littérature sur le vécu de la transition et les attentes de ces jeunes et de leurs parents. De plus, ce travail a permis une étude préliminaire sur la place du médecin généraliste et les attentes envers lui dans ce processus de transition.

**Mots clés** : Transition ; Transfert ; Maladie chronique ; Handicap ; Pédiatrie ; Médecine d'adulte ; Médecin généraliste ; vécu des patients et de leurs parents ; Adolescents et jeunes adultes ; enquête qualitative