

# CARNET DE SUIVI

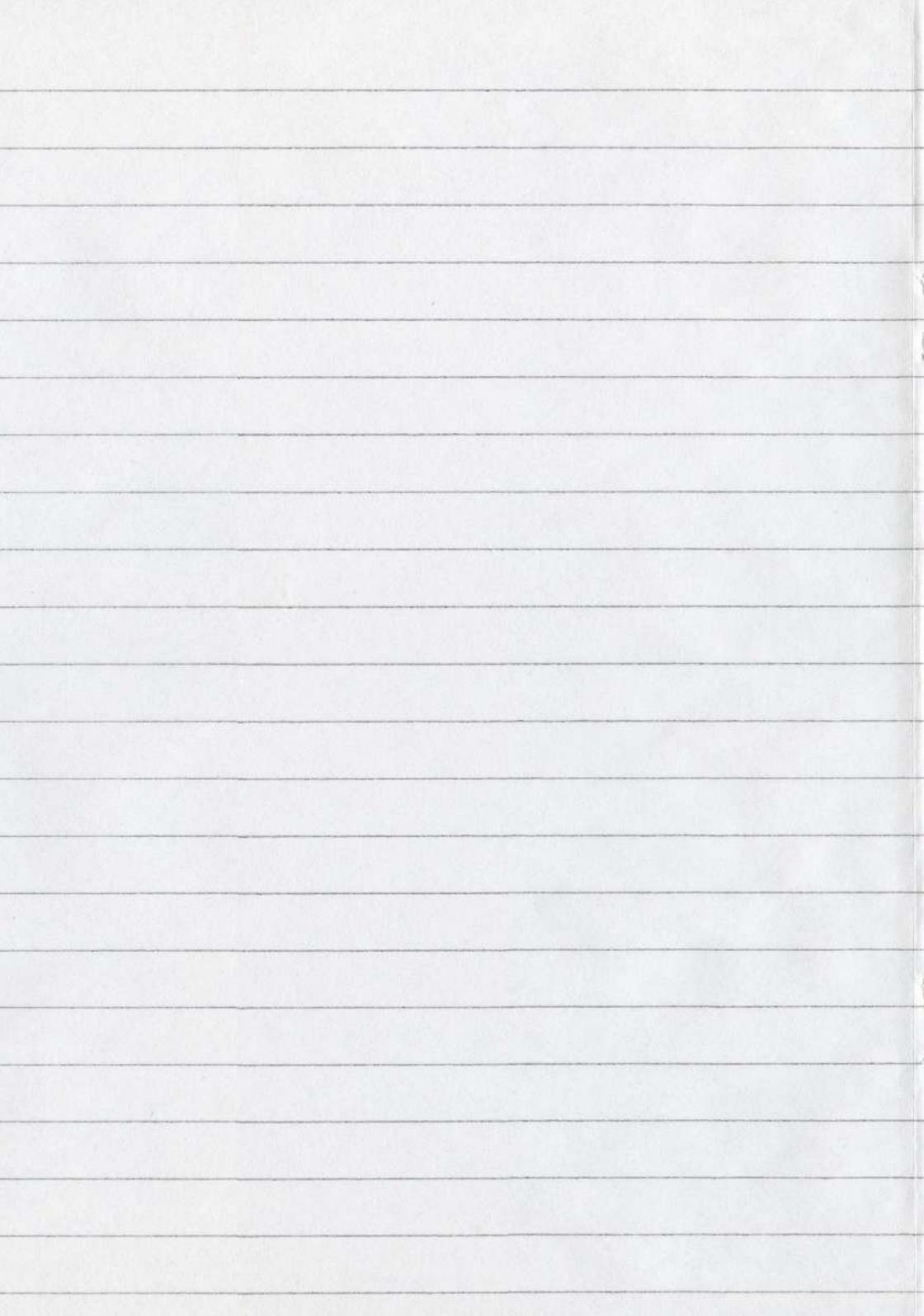


## Syndrome d'Alagille

ACCOMPAGNER VOTRE ENFANT  
DANS SON SUIVI

En collaboration avec les Docteurs O. ACKERMANN (CHU Bicêtre), M. AUMAR (CHU Lille) et B. ROHMER (Hôpital Femme Mère Enfant de Lyon) et Madame L. DOREY, Directrice AMFE (Association Maladies du Foie depuis l'Enfance).





# Ce carnet appartient à

**Ce carnet de suivi ne remplace pas le dossier médical** tenu par votre médecin, mais permet de mieux apprécier le retentissement de la maladie sur la vie quotidienne de votre enfant.

Nom : .....

Prénom : .....

Date de naissance :

Adresse : .....

.....

.....

Téléphone des parents :

Ce carnet de suivi est un **document personnel destiné à vous aider dans votre rôle d'acteur majeur de la prise en charge de votre enfant**. Votre participation est essentielle au projet thérapeutique mis en place autour de lui. Vous pourrez ici noter les résultats d'examen, évaluer les symptômes présentés par votre enfant et préciser des éléments qui vous paraissent importants à signaler aux médecins ou autres soignants.

Ce carnet vous aidera à **préparer au mieux chaque nouvelle consultation** et **pourra vous aider à communiquer des informations aux différents spécialistes et intervenants**, impliqués dans la prise en charge pluridisciplinaire de votre enfant.

N'oubliez pas de vous munir de ce carnet lorsque vous avez un rendez-vous avec votre médecin/infirmier(ère) ou lorsque vous les contactez.

# Coordonnées des professionnels de santé impliqués dans la prise en charge

## PÉDIATRE DE L'HOPITAL 1

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## PÉDIATRE DE L'HOPITAL 2

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## MÉDECIN TRAITANT

Nom/Prénom : .....

Adresse : .....

Téléphone : .....

## URGENCES DE L'HÔPITAL

Établissement : .....

Téléphone : .....

## PHARMACIE DE L'HÔPITAL

Établissement : .....

Téléphone : .....

## PHARMACIE DE VILLE

Adresse : .....

Téléphone : .....

## INFIRMIER(ÈRE) LIBÉRAL(E (VILLE)

Nom/Prénom : .....

Adresse : .....

Téléphone : .....

## ASSISTANTE SOCIALE

Nom/Prénom : .....

Adresse : .....

Téléphone : .....

Notez ici les coordonnées des différents professionnels de l'équipe médicale et paramédicale pour les retrouver plus facilement lorsque vous souhaitez les contacter.



## CARDIOLOGUE

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## OPHTALMOLOGUE

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## NÉPHROLOGUE

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## ORL

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## AUTRE SPECIALITÉ

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

## AUTRE SPECIALITÉ

Nom/Prénom : .....

Établissement ou Adresse : .....

Téléphone : .....

# Les rendez-vous médicaux de suivi



DATE	Professionnel de santé (spécialité à préciser) ou examen (en laboratoire ou imagerie)	

**Notez ici vos prochaines consultations.**

Pour bien préparer et ne rien oublier pendant le RDV, vous pouvez également écrire vos questions, vos commentaires et observations concernant tous les aspects de la maladie de votre enfant et de sa prise en charge afin d'en discuter avec les professionnels de santé.

**N'oubliez pas d'apporter les comptes rendus des examens médicaux réalisés depuis la dernière consultation de votre enfant.**

Notez ci-dessous les questions que vous aimeriez poser  
ou les observations que vous aimeriez partager  
lors de votre prochaine consultation

The form consists of four horizontal bars stacked vertically, each with a different color and a black border. From top to bottom, the colors are light blue, light blue, light pink, and light yellow. These bars are intended for the patient to write down questions or observations for their next medical consultation.



DATE	Professionnel de santé (spécialité à préciser) ou examen (en laboratoire ou imagerie)

Notez ci-dessous les questions que vous aimeriez poser  
ou les observations que vous aimeriez partager  
lors de votre prochaine consultation

DATE

Professionnel de santé (spécialité à préciser)  
ou examen (en laboratoire ou imagerie)

--	--

--	--

--	--

--	--

--	--

Notez ci-dessous les questions que vous aimeriez poser  
ou les observations que vous aimeriez partager  
lors de votre prochaine consultation



DATE	Professionnel de santé (spécialité à préciser) ou examen (en laboratoire ou imagerie)	

Notez ci-dessous les questions que vous aimeriez poser  
ou les observations que vous aimeriez partager  
lors de votre prochaine consultation

# La maladie : Syndrome d'Alagille (SAG)

Le SAG est une **maladie génétique rare** qui concerne environ 1 naissance sur 50 000 : environ 200 patients de moins de 18 ans en sont atteints en France. Il est causé par une anomalie d'un gène : le **gène JAG1** ou, beaucoup plus rarement, le **gène NOTCH2**. Du fait du rôle de ces deux gènes dans le **développement de l'embryon**, **plusieurs organes peuvent être atteints dont le foie**, qui est l'organe le plus fréquemment touché.

Cette anomalie est :

- soit **transmise**, par l'un des parents porteur du gène anormal ;
- soit **spontanée**, c'est à dire qu'elle apparaît pendant le développement embryonnaire.

Du fait du rôle des gènes JAG1 et NOTCH2 dans le développement des organes, plusieurs organes du corps peuvent être affectés.

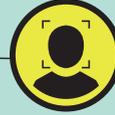
Les **manifestations** de ce syndrome **peuvent varier d'une personne à l'autre**, et il en est **de même pour la sévérité de la maladie**.

Les enfants et adultes atteints du SAG ont besoin d'un suivi médical à vie, en centre hospitalier spécialisé, et d'une prise en charge impliquant plusieurs spécialistes

VAISSEAUX  
SANGUINS



TRAITS  
DU VISAGE



SPHÈRE  
ORL



YEUX



FOIE



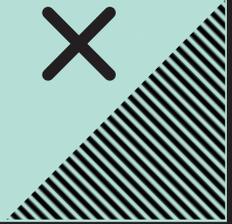
CŒUR



REINS



SQUELETTE



# Atteinte du foie : LA CHOLESTASE



L'atteinte au niveau du foie, très fréquemment présente chez les personnes ayant un **Syndrome d'Alagille (SAG)**, se caractérise par une cholestase. Cette cholestase se manifeste le plus souvent dans les premiers jours ou premières semaines de vie.

On appelle **cholestase**, un **ralentissement ou un arrêt de la circulation de la bile**. La bile est produite dans le foie. Elle circule dans les voies biliaires à l'intérieur puis à l'extérieur du foie pour rejoindre la vésicule biliaire, (zone de stockage), puis elle rejoint l'intestin : on parle de flux biliaire.

Dans le **SAG**, les **voies biliaires situées à l'intérieur du foie** sont anormalement **rétrécies ou absentes**, cela conduit à une **diminution du flux biliaire**, la bile stagne donc dans le foie (= cholestase).

La **bile** est composée de différentes substances dont de l'eau, des **acides biliaires**, des pigments biliaires (comme la bilirubine) du **cholestérol** et des **phospholipides**.

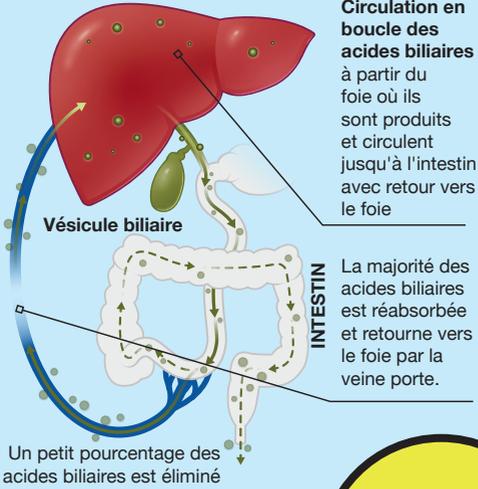
Ce liquide jaunâtre **favorise la digestion et l'absorption des lipides** (matières grasses) ainsi que des **vitamines liposolubles** (A,D,E et K).

Les acides biliaires sont les constituants détergents de la bile. **La stagnation de la bile dans le foie provoque :**

- Des **lésions au niveau des cellules du foie**, pouvant aboutir à une fibrose (lésions cicatricielles). La fibrose peut évoluer vers une cirrhose (nodules à l'intérieur du foie entourés de tissu cicatriciel). À ce stade, le foie ne peut plus fonctionner normalement, il est déformé et dur, ce qui engendre de nombreuses complications ;
- **Le passage des acides biliaires dans le sang** provoquant l'apparition de **démangeaisons**, également connues sous le nom de prurit, d'intensité variable d'un enfant à un autre. Ces démangeaisons sont souvent intenses, et peuvent altérer le quotidien des enfants lorsqu'elles sont insupportables.

## CYCLE NORMAL DES ACIDES BILIAIRES

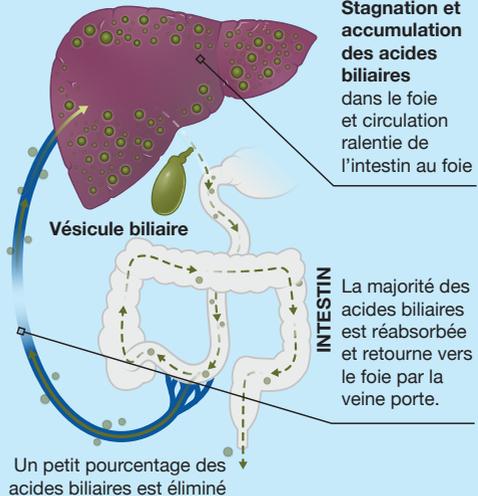
Le foie sain contribue à la production et à la circulation des acides biliaires



Foie sain

## DANS LE SYNDROME D'ALAGILLE

Perturbation de la circulation des acides biliaires qui s'accumulent dans le foie (=cholestase)



Cholestase

# Conséquences de la cholestase

PLUSIEURS SYMPTÔMES POSSIBLES

## DÉMANGEAISONS OU PRURIT



Les démangeaisons dans le SAG, **présentes le jour et la nuit**, sont **non contrôlables** et entraînent souvent **des lésions de grattage** au niveau de la peau.

Ce symptôme **n'est pas toujours facile à comprendre** par l'entourage (la famille ou l'école).

Bien qu'il n'y ait aucun signe visible sur la peau de l'enfant de ce qui provoque ces démangeaisons, celles-ci peuvent avoir des conséquences importantes sur le **comportement**, la **concentration**, et même la **santé mentale** de l'enfant qui peut être agité, irritable, anxieux ou montrer de l'agacement.

Si les **démangeaisons peuvent être présentes dès le plus jeune âge**, la **capacité de l'enfant à se gratter n'existe qu'à partir de 4 à 6 mois**. Certains enfants ne se grattent pas mais se frottent contre quelque chose ou peuvent gigoter.

Ce symptôme peut avoir un retentissement très important sur la qualité de vie de l'enfant et de son entourage.

## JAUNISSE OU ICTÈRE



L'ictère ou jaunisse désigne la coloration jaune de la peau et du blanc des yeux.

Il est **causé par un excès de bilirubine** dans le sang, lié à la cholestase.

Une partie de cette bilirubine est éliminée dans les urines, qui prennent une couleur foncée.

L'ictère dans le SAG **peut varier en intensité d'une personne à l'autre**, et peut avoir une répercussion sur la coloration des dents. Le plus souvent, l'ictère **apparaît dans les premiers mois de la vie**.



## DÉPÔTS DE GRAISSES SOUS LA PEAU OU XANTHOMES



Les xanthomes sont des **dépôts sous-cutanés jaunâtres constitués essentiellement de cellules riches en graisse** (lipides constitués de cholestérol et de triglycérides).

Dans le SAG, certaines personnes peuvent présenter ce symptôme de manière très variable en termes de nombre et de localisation sur le corps.

## DÉFICIT EN VITAMINES LIPOSOLUBLES A, D, E ET K

La cholestase, en entraînant une mauvaise absorption des graisses au niveau intestinal, est responsable d'une **mauvaise absorption de certaines vitamines** (A,D,E et K) dont les carences peuvent avoir des conséquences sur la santé.



• **Le déficit en vitamine A (rare dans le SAG)** peut entraîner des problèmes de vision et affaiblir le système immunitaire ;



• **Le déficit en vitamine D** peut conduire à des problèmes osseux allant d'un risque de fracture jusqu'au rachitisme ;



• **La vitamine E** est cruciale pour le fonctionnement normal du système nerveux. un apport insuffisant (une carence) au long terme peut provoquer par exemple des troubles neurologiques (fourmillements, difficultés à marcher, faiblesse musculaire, spasmes..), une immense fatigue, des problèmes de vision ;



• **Le déficit en vitamine K** peut entraîner des saignements parfois sévères.

## RETARD DE CROISSANCE (TAILLE ET POIDS)



En raison de la cholestase et des différents organes atteints dans le SAG, cette maladie a souvent une conséquence sur la croissance de l'enfant. **Il est important d'être vigilant sur le suivi des courbes de croissance**

C'est la raison pour laquelle, votre médecin prescrira une supplémentation en vitamines A, D, E, K (voie intra-musculaire ou orale), adaptée aux besoins, en complément d'une alimentation variée et équilibrée. **Il est très important de respecter la prescription vitaminique de votre médecin.**

# Autres atteintes

## LE CŒUR



L'anomalie génétique liée au SAG au cours du développement embryonnaire fait que **le cœur est, après le foie, l'organe le plus fréquemment atteint**. Le foie et le cœur sont responsables des principaux symptômes observés chez les personnes atteintes de cette maladie.

L'atteinte cardiaque la plus fréquente est la **sténose des artères pulmonaires** (rétrécissement de l'ouverture de la valvule pulmonaire qui gêne le passage du sang du ventricule droit vers l'artère pulmonaire). Cette sténose se manifeste par un souffle à l'auscultation et ne nécessite en général aucun traitement particulier.

D'autres atteintes plus rares sont également possibles au niveau d'une valve cardiaque, des oreillettes ou des ventricules ou plus exceptionnellement une malformation du cœur et des vaisseaux, cause de cyanose (coloration bleutée) et qui nécessite un traitement chirurgical.

Le suivi cardiologique incluant l'échographie du cœur et des gros vaisseaux est très important pour apprécier l'évolution des symptômes cardiaques. Il s'articule également avec la prise en charge hépatique.



L'origine la plus fréquente de l'atteinte rénale est une **dysplasie** (anomalie du développement rénal associée ou non à des kystes rénaux ou à des malformations des voies urinaires). Cette manifestation peut s'expliquer par l'anomalie des gènes (JAG1 ou NOTCH2) impliqués dans cette maladie.

Autre défaillance possible des reins : les tubules (minuscules canaux) rénaux peuvent ne pas fonctionner correctement, induisant une baisse du pH sanguin dans le sang (appelée acidose tubulaire rénale). Il est important de la rechercher car elle peut participer au retard de croissance staturo-pondéral (taille et poids) des enfants atteints de SAG. On peut corriger cette acidose avec un traitement.

## LES REINS



## ATTEINTE VERTÉBRALE ET OSSEUSE



Les **vertèbres dites en aile de papillon** sont l'anomalie vertébrale la plus caractéristique. Elle est **sans conséquence** pour l'enfant.

L'**ostéoporose** est l'une des complications de la cholestase chronique ainsi que de la dénutrition. Cette **fragilité osseuse** s'associe souvent à des risques de **fractures**.

## LES YEUX

L'**embryotoxon postérieur** est l'anomalie oculaire la plus caractéristique du SAG. Il s'agit d'une proéminence sous forme d'une ligne blanche sur la face postérieure de la cornée (seul un examen ophtalmologique spécialisé permet de le mettre en évidence). **Elle n'interfère pas avec la vision.**



**Des anomalies de l'iris**, des dépôts anormaux de protéines au niveau de la papille optique (**drusen de la papille**) ainsi qu'une **rétinopathie pigmentaire** (maladie de la rétine) peuvent également être observés nécessitant un suivi ophtalmologique.



Le SAG peut également toucher d'autres organes, notamment la sphère ORL et plus rarement les systèmes respiratoire, digestif ou encore endocrinien.

# Pourquoi certains examens sont recommandés, et dans quel but ?

## Foie



- **Biopsie du foie** (ponction) peut être réalisée en cas de doute sur le diagnostic
- **Bilan sanguin** (surveillance des fonctions du foie, des acides biliaires, du cholestérol et des vitamines)
- **Échographie du foie** (pour le diagnostic puis dans le suivi) pour surveiller le risque d'évolution vers la cirrhose
- **Elastométrie/Fibroscan®** (mesure de la dureté du foie) pour le suivi
- **Endoscopie digestive** si nécessaire pour surveiller ou traiter une éventuelle hypertension portale

## Cœur



- **Échographie du cœur** (diagnostic et suivi)

## Reins



- **Bilans sanguins et urinaires** pour l'évaluation de la fonction rénale
- **Échographie rénale** (diagnostic et suivi)

## ORL



- **Scanner, IRM et des tests auditifs** pour le dépistage de l'atteinte ORL et des troubles de l'audition

## Examens possibles

Afin de vérifier le bon fonctionnement des organes de votre enfant et d'évaluer le retentissement de la maladie, des examens seront réalisés lors du diagnostic et du suivi.

**N'oubliez pas de prendre les comptes rendus des précédents examens avant un rendez-vous**

### Yeux



- **Examen ophtalmologique** avec recherche d'anomalies du globe oculaire

### Squelette



- **Radiographie du rachis dorso-lombaire** (colonne vertébrale) au diagnostic, pour détecter la présence de vertèbres en ailes de papillon
- Surveillance de la **minéralisation osseuse** et **dépistage d'éventuelles fractures**

### Croissance



- **Surveillance de la croissance**
- **Suivi de l'état nutritionnel**

### Développement



- **Suivi multidisciplinaire rééducatif** si des difficultés développementales et/ou des apprentissages sont identifiés : médecin de médecine physique et réadaptation (MPR), kinésithérapie, ergothérapie, psychomotricité, orthophonie, ...
- **Suivi psychologique** si nécessaire

### Analyse génétique



- **Conseil génétique**

# Préparer votre rendez-vous chez votre pédiatre à l'hôpital

La **préparation**, avant le rendez-vous, **est importante** car elle vous permet de ne pas oublier les **documents essentiels** pour votre pédiatre et **facilite** également les échanges en communiquant toutes les **informations** relatives aux **symptômes** de votre enfant ainsi que ses **traitements** en cours ou à venir.

**À CHAQUE RENDEZ-VOUS, NE PAS OUBLIER :**

- ✓ Les derniers **comptes rendus des spécialistes** consultés.
- ✓ Les résultats des **derniers examens** (scanner, IRM, échographie, ...) et **bilans biologiques** ou **analyses d'urine** réalisés.
- ✓ Les dernières **ordonnances des bilans biologiques** prescrits.
- ✓ Les dernières **ordonnances des traitements** prescrits.
- ✓ Le **carnet de santé** (vaccination).
- ✓ L'**évaluation des démangeaisons (prurit) de votre enfant avant et après le rendez-vous** pour mesurer le retentissement de sa maladie sur son quotidien et sa santé.
- ✓ Le **suivi de la nutrition 3 jours avant le RDV**.
- ✓ L'**évaluation de la digestion au cours du dernier mois**.
- ✓ De **noter vos remarques éventuelles** : évènements entre 2 rendez-vous, des oublis de médicaments et leurs causes, les difficultés rencontrées dans le suivi de certains traitements afin d'en discuter et trouver des solutions adaptées avec votre pédiatre, les éventuels effets indésirables rencontrés pour les signaler.
- ✗ Il est déconseillé d'arrêter un traitement sans l'accord de votre médecin. Si votre enfant arrête l'un de ses traitements, il est important de le signaler à votre médecin.

En prévision de votre rendez-vous chez le pédiatre, vous trouverez dans les pages suivantes, des outils et explications pour évaluer :

- > Le prurit
- > L'alimentation

## DÉMANGEAISONS (PRURIT) :

ÉVALUATION HEBDOMADAIRE **1 MOIS AVANT**  
ET **1 MOIS APRÈS** LA CONSULTATION

Il existe un outil d'évaluation qui peut-être utilisé afin d'évaluer la **sévérité** du symptôme de votre enfant.

Grâce à cette **échelle graduée de 0 à 4**, vous pourrez mesurer l'intensité des démangeaisons de votre enfant.



Avec ce langage commun de mesure, **en évaluant une fois par semaine, le pire score de la journée**, un mois avant votre rendez-vous, puis les quatre semaines suivantes, votre pédiatre pourra suivre l'évolution de l'intensité (amélioration ou aggravation) du prurit de votre enfant ce qui lui permettra d'adapter la prise en charge thérapeutique.



Si votre enfant est en âge de s'auto-évaluer, vous pouvez utiliser ces images : votre enfant vous montre quel visage exprime le mieux l'intensité de ses démangeaisons le jour et la nuit

Pas de  
démangeaison

Peu de  
démangeaisons

Démangeaisons  
assez  
importantes

Démangeaisons  
très  
importantes

Démangeaisons  
très très fortes

0

1

2

3

4



**EXEMPLE**

Nature du symptôme	Evaluation avant le RDV	Evaluation après le RDV
Démangeaisons	Semaine 1 : 3 (jour) 3 (nuit)	Semaine 1 : 3 (jour) 3 (nuit)
	Semaine 2 : 3 (jour) 4 (nuit)	Semaine 2 : 2 (jour) 3 (nuit)
	Semaine 3 : 3 (jour) 4 (nuit)	Semaine 3 : 2 (jour) 2 (nuit)
	Semaine 4 : 4 (jour), 4 (nuit)	Semaine 4 : 1 (jour), 2 (nuit)

Un questionnaire simple complètera cette évaluation de l'intensité des démangeaisons de votre enfant et ainsi aidera votre pédiatre à évaluer son retentissement sur sa vie au quotidien.



## LE RELEVÉ ALIMENTAIRE : ÉVALUATION **3 JOURS AVANT** LA CONSULTATION

Le relevé alimentaire permettra à votre pédiatre d'évaluer l'apport nutritionnel de votre enfant sur 3 ou 4 repas en termes de quantité (millilitres ou grammes) ou en nombre de cuillères ou fourchettes en fonction de son âge.

Il donne une information sur les apports caloriques, les habitudes alimentaires, les préférences et permet d'identifier éventuellement les carences. Des ajustements peuvent être nécessaires en cas de ralentissement sur la croissance (taille et poids).

### EXEMPLE

Jours	Repas et boissons	Quantité et produits
<b>1</b>	MATIN	1/2 bol de céréales
	MIDI	Une 1/2 assiette de dessert de légumes et riz + 50 g de steak haché + 1 yahourt + 2 verres d'eau
	GOÛTER	Petit suisse et 1 petit pot compote + 1 verre de jus de fruit
	SOIR	1/2 assiette de pâtes avec du gruyère et du ketchup + 1 banane et 2 verres d'eau
<b>2</b>	MATIN	Lait (biberon 150 ml)
	MIDI	40 g de poulet + 1/2 assiette de dessert de haricots verts et riz + 2 verres d'eau
	GOÛTER	Petit suisse et 1 crème chocolat + 1 verre de jus de fruit
	SOIR	1 poisson pané avec de la purée de pommes de terre + 2 verres d'eau
<b>3</b>	MATIN	1 tartine de beurre avec de la confiture + 1 verre de lait
	MIDI	40 g de poulet + 1/2 assiette de dessert de haricots verts 1/4 de tasse de riz cuit + 1 verre d'eau
	GOÛTER	1 yaourt aux fruits + 1 tranche de fromage + 1 verre d'eau
	SOIR	1/2 assiettes de patates douces avec carottes cuites + 1 œuf à la coque + 20g de pain + 1 tranche de gruyère + 3 verres d'eau

# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

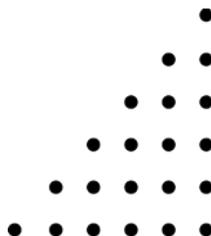
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

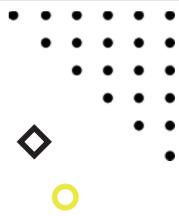
• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	

# EVALUATION DIGESTIVE AU COURS DU DERNIER MOIS



Votre enfant a-t-il eu :

• Des diarrhées

oui  non

• Des vomissements

oui  non

**Traitement(s)** : inscrivez les oublis de prise du médicament, les raisons pour lesquelles le médicament a été arrêté ou diminué ainsi que les effets indésirables éventuellement rencontrés

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**DES COMMENTAIRES  
OU DES QUESTIONS À POSER  
A VOTRE PÉDIATRE ?**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• Si oui, préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

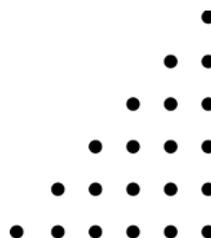
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

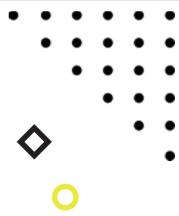
• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	

# EVALUATION DIGESTIVE AU COURS DU DERNIER MOIS



Votre enfant a-t-il eu :

• Des diarrhées

oui  non

• Des vomissements

oui  non

**Traitement(s)** : inscrivez les oublis de prise du médicament, les raisons pour lesquelles le médicament a été arrêté ou diminué ainsi que les effets indésirables éventuellement rencontrés

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**DES COMMENTAIRES  
OU DES QUESTIONS À POSER  
A VOTRE PÉDIATRE ?**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....

.....

.....

.....

.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

.....

.....

.....

.....

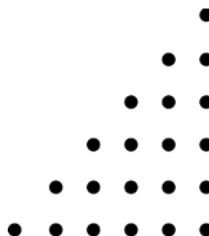
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

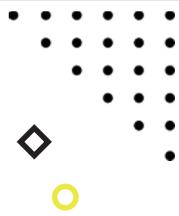
• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	

# EVALUATION DIGESTIVE AU COURS DU DERNIER MOIS



Votre enfant a-t-il eu :

• Des diarrhées

oui  non

• Des vomissements

oui  non

**Traitement(s)** : inscrivez les oublis de prise du médicament, les raisons pour lesquelles le médicament a été arrêté ou diminué ainsi que les effets indésirables éventuellement rencontrés

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**DES COMMENTAIRES  
OU DES QUESTIONS À POSER  
A VOTRE PÉDIATRE ?**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• Si oui, préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

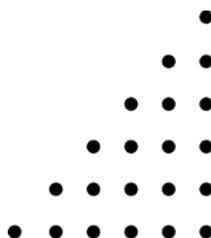
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

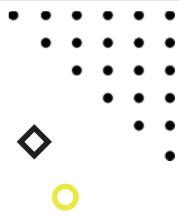
• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	

# EVALUATION DIGESTIVE AU COURS DU DERNIER MOIS



Votre enfant a-t-il eu :

• Des diarrhées

oui  non

• Des vomissements

oui  non

**Traitement(s)** : inscrivez les oublis de prise du médicament, les raisons pour lesquelles le médicament a été arrêté ou diminué ainsi que les effets indésirables éventuellement rencontrés

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**DES COMMENTAIRES  
OU DES QUESTIONS À POSER  
A VOTRE PÉDIATRE ?**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement  
sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....

.....

.....

.....

.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

.....

.....

.....

.....

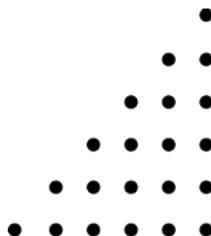
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	



# L'évaluation de votre enfant



Date du RDV avec votre pédiatre : .....

## ÉVALUATION DES DÉMANGEAISONS (PRURIT)

1 mois avant le RDV  
(intensité de 1 à 4)

1 mois après le RDV  
(intensité de 1 à 4)

Semaine 1 :	Semaine 1 :
Semaine 2 :	Semaine 2 :
Semaine 3 :	Semaine 3 :
Semaine 4 :	Semaine 4 :

Des lésions de la peau sont-elles apparues ?  oui  non

• **Si oui,** préciser (marques rouges, écorchures, saignements ...) :

.....  
.....

N'hésitez à prendre des photos pour illustrer et montrer à votre pédiatre les lésions de grattage ou les draps tachés de sang

Les démangeaisons nocturnes ont-elles eu un retentissement sur le sommeil de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser

• Durée de l'endormissement : .....

• Nombre de réveils nocturnes : .....

# Notez ici vos évaluations et faits marquants pour la consultation.

**Préciser les retentissements :** somnolence, difficulté à se concentrer, fatigue, modification des activités, absences scolaires, abandon des activités périscolaires, majoration du nombre de siestes, autre(s)

.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Les démangeaisons ont-elles eu un retentissement  
sur l'humeur ou le comportement  
de votre enfant ?  oui  non

• **Si oui,** préciser : agitation, irritabilité, interactions sociales, autre(s)

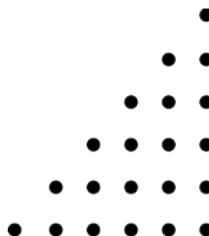
.....  
.....  
.....  
.....  
.....

Après une instauration ou un changement de traitement,  
constatez-vous une amélioration ?

• Des démangeaisons

• Du sommeil

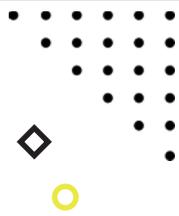
• Aucune



SUIVI DE LA NUTRITION :  
3 JOURS AVANT LE RDV

Jour	Repas / boissons	Quantité et produits ingérés
JOUR 1	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 2	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	
JOUR 3	MATIN	
	MIDI	
	GOÛTER	
	SOIR	

# EVALUATION DIGESTIVE AU COURS DU DERNIER MOIS



Votre enfant a-t-il eu :

• Des diarrhées

oui  non

• Des vomissements

oui  non

**Traitement(s)** : inscrivez les oublis de prise du médicament, les raisons pour lesquelles le médicament a été arrêté ou diminué ainsi que les effets indésirables éventuellement rencontrés

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**DES COMMENTAIRES  
OU DES QUESTIONS À POSER  
A VOTRE PÉDIATRE ?**

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

# 7 conseils pour un bon suivi du traitement médicamenteux

Les médicaments qui sont prescrits à votre enfant ont pour objectif soit d'améliorer la cholestase qui peu à peu abîme le foie de l'enfant, soit de diminuer un symptôme, soit de combler un déficit.

Il est important de :

1.

**Respecter la posologie et la prescription :**

le nombre de comprimés ou de gouttes par prise, le nombre de prises, l'horaire des prises, la durée du traitement.

2.

**Informez** votre ou vos médecins, à l'occasion de chaque consultation, **de tous les médicaments pris par votre enfant**. N'hésitez pas à demander s'il existe des risques d'interactions avec d'autres médicaments.

3.

**Ne pas décider soi-même d'interrompre, de suspendre ou d'espacer un traitement en cours.**



4.

**Signaler à votre médecin tout événement** pouvant modifier l'efficacité ou la tolérance d'un traitement : hospitalisation, infection, choc émotionnel, ...

5.

**Avertir** immédiatement votre médecin si vous soupçonnez qu'un traitement soit à l'origine d'effets indésirables.

6.

**Conserver** vos médicaments dans leur emballage d'origine.

7.

**En cas de substitution par un générique**, faire préciser à votre pharmacien à quel médicament inscrit sur l'ordonnance il correspond afin de le noter sur la boîte.

# Conseils pratiques pour le PRURIT de votre enfant

## ÉVITER TOUT CE QUI PEUT FAVORISER L'APPARITION OU L'AGGRAVATION DU PRURIT



- **La chaleur** car le prurit est augmenté par la chaleur mais calmé par le froid.
- **Le frottement** des vêtements ou des draps sur la peau, avec des fibres synthétiques (comme le polyester, l'acrylique, le nylon) ou des tissus chauds (comme la laine).
- **Le stress et l'anxiété** : si le prurit dans le Syndrome d'Alagille est lié à l'atteinte du foie (cholestase), la part émotionnelle est toujours présente. Le prurit sera toujours ressenti de manière plus intense en situation de stress, de maladie infectieuse ou d'anxiété.
- **Un air sec** qui favorise une déshydratation cutanée.
- **Les produits qui peuvent irriter la peau** comme par exemple les antiseptiques à base d'alcool, les savons parfumés ou acides, les lessives trop parfumées.

## POUR CALMER ET ATTÉNUER LES DÉMANGEAISONS

- **Privilégier les douches ou les bains à une température tempérée (pas trop chaude)** afin de soulager la douleur déclenchée ou exacerbée par la chaleur et la température du corps (la nuit).
- **Choisir des huiles lavantes émoullientes et re-lipidantes** (anti-irritation anti-grattage) plutôt que du savon.
- **S'hydrater avec des crèmes émoullientes** pour améliorer une peau sèche et enflammée.
- Distraire votre enfant pour l'occuper.
- **Penser à couper régulièrement les ongles de votre enfant** pour éviter qu'il ne se blesse en se grattant



Pour en savoir plus sur cette maladie vous pouvez consulter les liens suivants ou flasher directement les QR-Codes



**FILIÈRE DE SANTÉ DES MALADIES RARES DU FOIE (FILFOIE)**

<https://www.filfoie.com>



Association maladies du foie depuis l'enfance

**ASSOCIATION MALADIES DU FOIE DEPUIS L'ENFANCE (AMFE)**

<https://www.amfe.fr>



**FICHE DE L'ENCYCLOPÉDIE PROFESSIONNELLE (ORPHANET)**

[https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=FR&Expert=52](https://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=52)

Pour connaître les centres du Réseau des maladies rares AVB-CG



La Réunion



Saint-Denis

Beaujon

Necker

Kremlin-Bicêtre

Paul Brousse

Lille

Caen

Rennes

Tours

Paris

Strasbourg

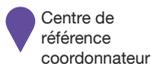
Bordeaux

Lyon

Toulouse

Montpellier

Marseille



Centre de référence coordonnateur



Centre de référence constitutif



Centre de compétence

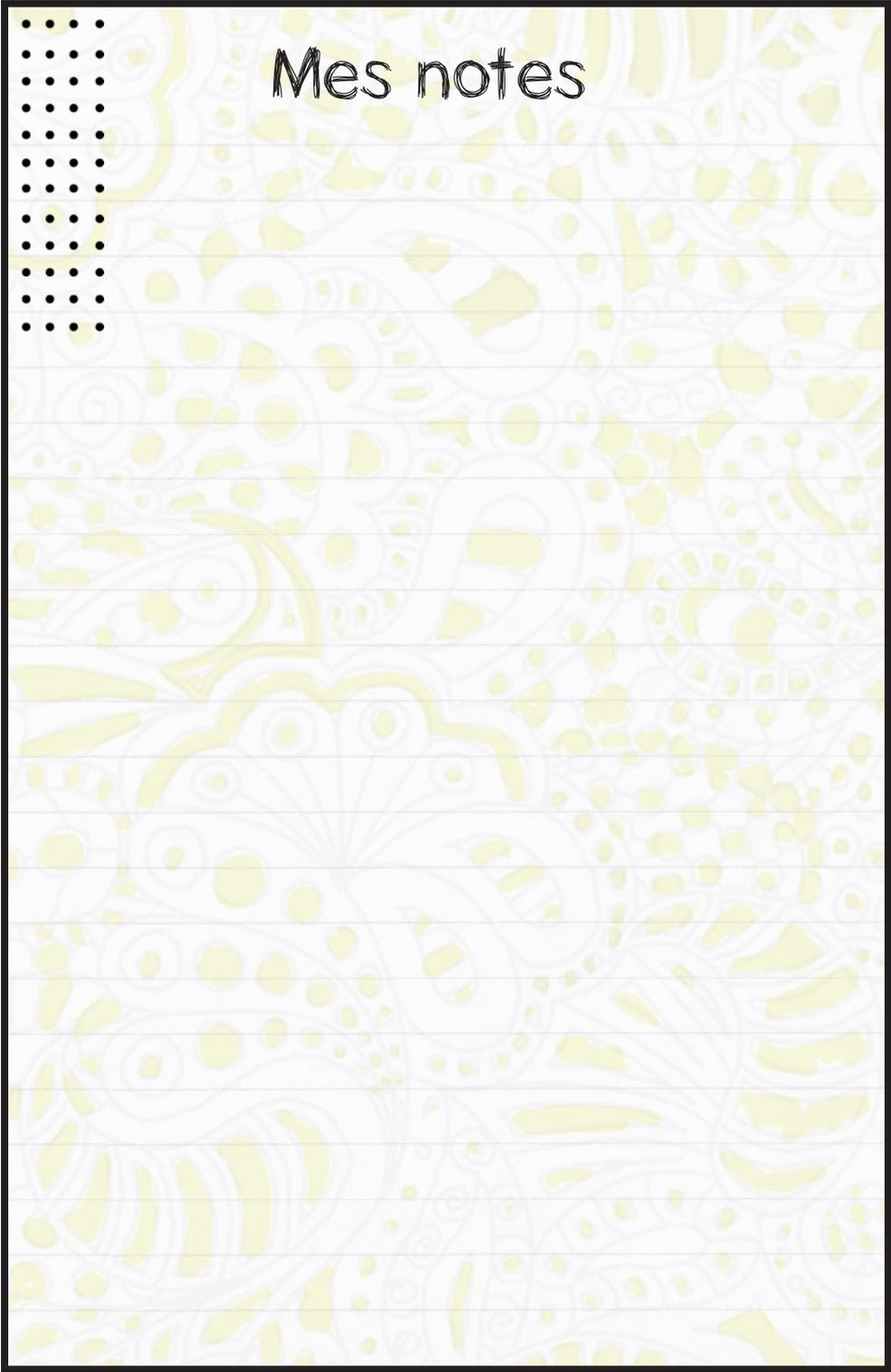
# LE SYNDROME D'ALAGILLE

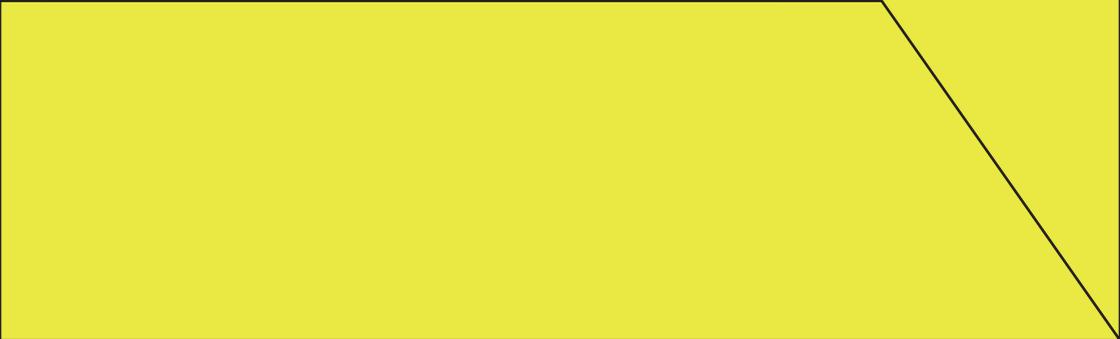
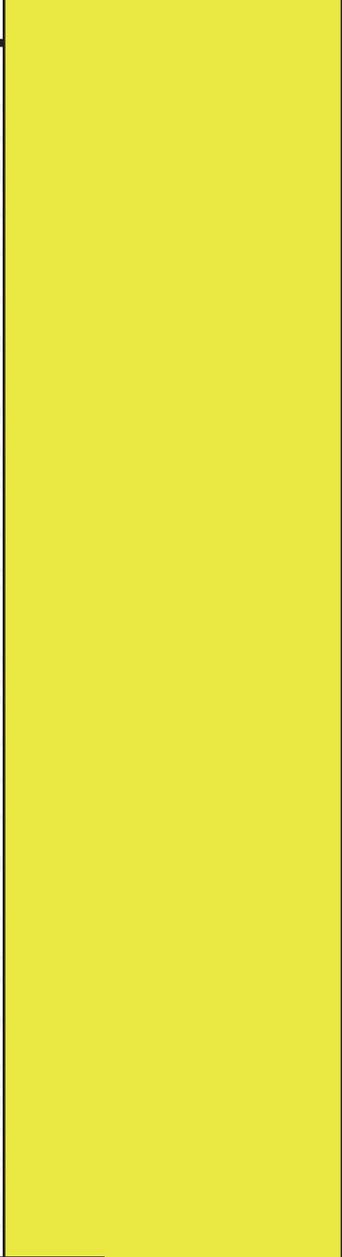
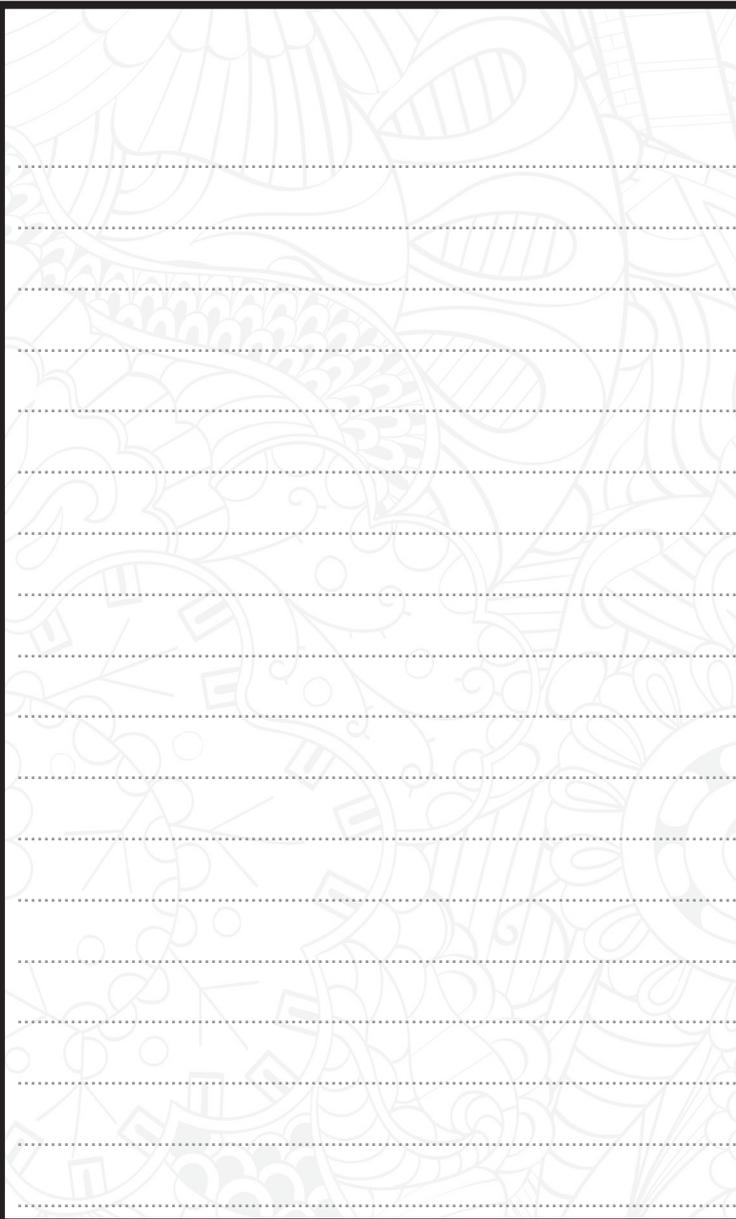
## qu'est-ce que c'est ?

- Le syndrome d'Alagille (ou SAG) est une pathologie rare qui **peut affecter plusieurs organes** : le foie, le cœur, les reins, les systèmes vasculaires, oculaires et osseux.
- C'est une maladie génétique : elle n'est donc **pas contagieuse**.
- Les enfants peuvent être **très fatigués et agités, se gratter toute la journée de façon incontrôlable**, avoir des **difficultés à se concentrer** ou présenter des troubles de l'humeur.
- Il y a un risque que l'enfant se sente rejeté, ou mis à l'écart notamment à cause des signes de la maladie.
- **Les signes visibles** de la maladie, variables d'un enfant à l'autre, ne sont pas contagieux et sont généralement liés à l'atteinte du foie :
  - Des démangeaisons plus ou moins intenses ;
  - Des dépôts de graisse, de taille plus ou moins importante, formant des bosses, de couleur jaune ou orangée, à la surface de la peau (xanthomes) ;
  - Une jaunisse ;
  - Une croissance et une prise de poids ralenties.

**CETTE MALADIE NÉCESSITE UN SUIVI MÉDICAL FRÉQUENT  
QUI PEUT EXPLIQUER DES ABSENCES RÉGULIÈRES.**

# Mes notes







© 2024 - Mirum Pharmaceuticals France  
Tous droits réservés.  
FR- NON-2300007 - 01/2024



Ne pas jeter sur la voie publique

