

***WHEN INNOVATION MEETS CARE:  
HOW **NEW THERAPIES** RESHAPE  
PAEDIATRIC **PALLIATIVE APPROACHES**  
IN **SPINAL MUSCULAR ATROPHY**  
ACCORDING TO FRENCH SPECIALIST PHYSICIANS***

Marie-Liesse Guenée, Claire Pilet, Hélène Martinez, Véronique Christophe, Matthias Schell

Présentation par Dre ML. Guenée

# *L'AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE*

(ASI)

*Maladie neuromusculaire  
progressive liée à SMN1*

*Types 0 et 1*

Prévalence : 1-2/100 000  
5 formes : 0 à 4

Type 0 : décès en périnatal  
Type 1 : décès avant 1 an

*D'Amico et all. 2011, Verhaart IEC et all. 2017, Dubowitz V. et all. 1999, Munsat TL et all. 1992, Finkel RS et all. 2014*

*Une situation palliative reconnue*

*Wang et all. 2007, Ho et all. 2013, Feudtner et all. 2011*

# SOINS PALLIATIFS PEDIATRIQUES

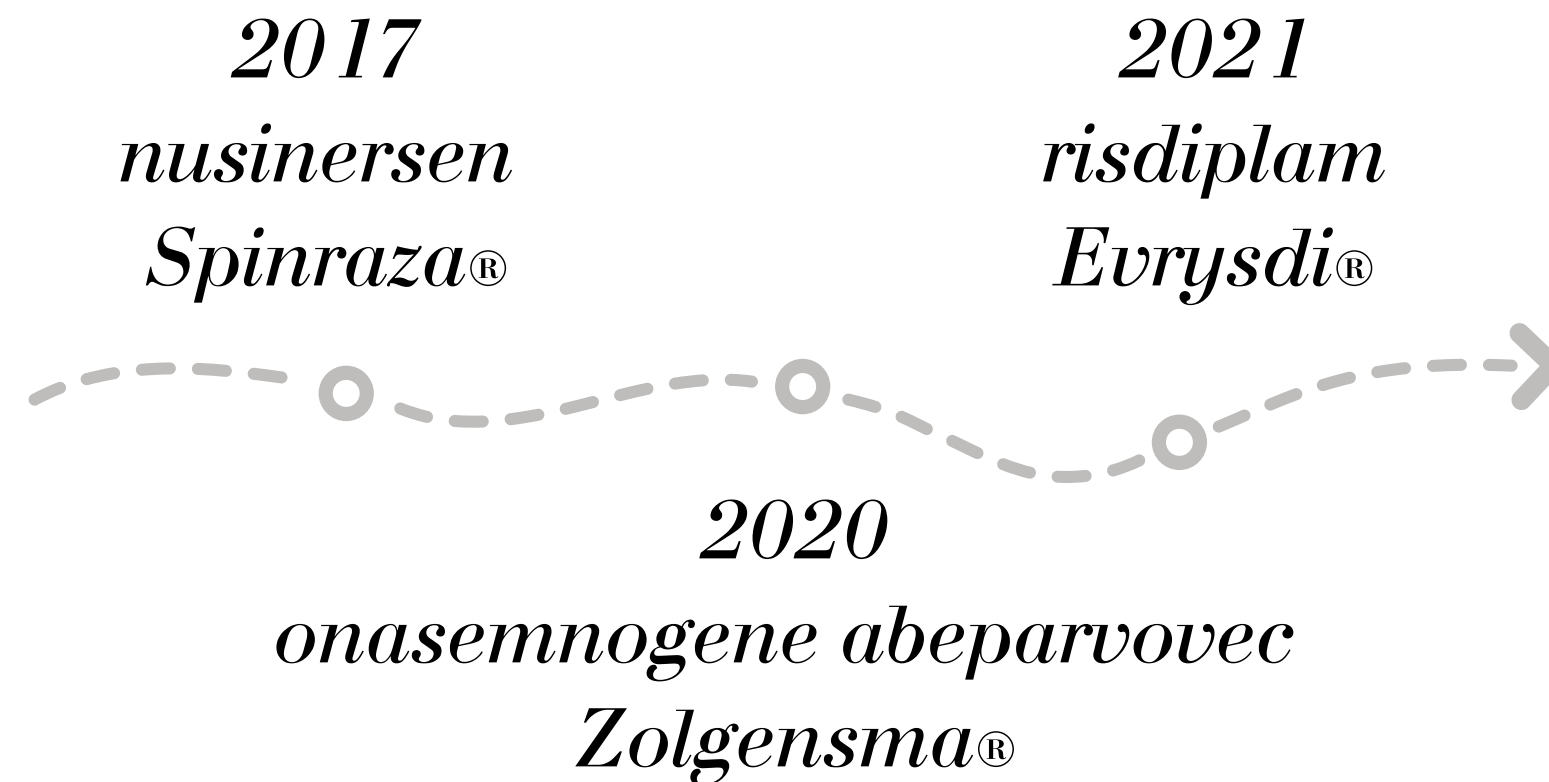
**Levels of Care of PPC Programs**

Level	Description	Example of Providers Involved
1 – Palliative approach	Palliative care principles should be applied to all children with life-threatening/life-limiting conditions with low complexity needs of care regardless of where they are being cared for	All healthcare providers dealing with a situation in which PPC is required
2 – <u>Generalized pediatric palliative care</u>	Children and their families should benefit from the expertise of healthcare professionals who have basic training and experience in pediatric palliative care, without being fully engaged in PPC	Community pediatricians, hospital pediatricians, pediatric oncologists, pediatric neurologists, family doctors, nurses, social workers and psychologists involved in PPC
3 – <u>Specialized pediatric palliative care</u>	Specialized PPC services should be provided by an IDT of health and social care providers who work exclusively in a PPC setting and should assume the care of families of children with complex needs	Healthcare professionals specifically working in PPC in a dedicated setting

*Extrait de International Standards for Pediatric Palliative Care: From IMPaCCT to GO-PPaCS, F. Beninin et al., 2022*



# LES THERAPIES INNOVANTES



HAS 2018 - 2021 - 2021

AFMTÉLÉTHON  
BÂTIR LES TRAITEMENTS  
COMBATTRE LA MALADIE

**LA RECHERCHE  
A SAUVÉ MES FILLES**  
MAIS IL RESTE TANT  
DE MALADIES À BATTRE.

France • tv

29-30 NOV.  
2024

Faites un don  
telethon.fr  
3637 service gratuit  
+ prix appel

radiofrance LA POSTE GROUPE Lions International FONDATION GROUPE EDF



# *L'ERE POST TRAITEMENT*

*Maladie*

*Limitant l'espérance de vie*



*Maladie*

*Pouvant mettre en jeu le  
pronostic vital*

*Chronique complexe*

*Incertitude*

*Situation palliative reconnue*

*?*

*Soins palliatifs (SP) spécialisés*

*?*

*Friebert S, 2015. Boyden JY 2018. Simon TD, 2014.*



# *DANS L'AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE DE TYPE 0 & 1*

Quelle est la place de  
l'approche palliative selon les  
MPR et neuropédiatres ?

Dans quelles circonstances les  
soins palliatifs spécialisés  
sont-ils plébiscités ?

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion



# *PLAN*

- Méthode  
Une étude qualitative
- Résultats
  - Vision de l'approche palliative
  - Lien avec les soins palliatifs spécialisés
- Discussion  
Une résonnance avec la littérature
- Conclusion

# MÉTHODOLOGIE



Analyse thématique réflexive/Entretiens individuels semi-dirigés  
(Braun and Clark, 2016)



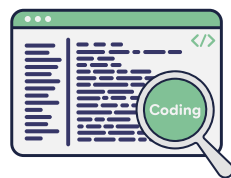
Neuropédiatres et MPR pédiatres spécialisés dans l'ASI  
France



Email et intervention en RCP  
Exhaustif jusqu'à saturation



Approuvé par un comité d'éthique (R202-000-005)  
Données traitées selon recommandation CNIL



Codage avec NVivo 15®  
Triangulation

Contexte

Problématique

Méthode

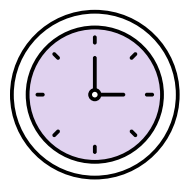
Résultats

Discussion

Conclusion

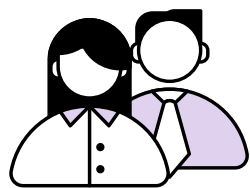


# RÉSULTATS



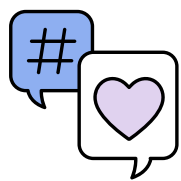
*35-114 min*

4 en présentiel



*16/57*

11 femmes et 5 hommes  
13 neuropédiatres



*5 thèmes*

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# RÉSULTATS

## Compétences perçues dans la pratique des soins palliatifs

“Enfin on fait des soins pall parce qu’on fait de la neuropédiatrie, forcément, voilà.”

Docteur 8

“Et moi je considère que les soins palliatifs c’est de la médecine,  
en fait notre travail c’est aussi de faire des soins palliatifs [...] ça ne doit pas être forcément une équipe différente”

Docteur 13

“C’est quelque chose qui s’acquiert, c’est vraiment une expérience,  
là pour le coup c’est pas quelque chose qui s’apprend très très facilement  
dans les articles ou dans des bouquins.”

Docteur 11

“Et voilà, ça s’est terminé, ça ne s’est pas éternisé des mois et des mois,  
ça aussi c’est important.”

Docteur 4

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion



# RÉSULTATS

## Perception générale de l'approche palliative

“Moi je fais que du soins palliatif ici.  
A part les amyotrophies spinales  
mais sinon les autres je fais que du soins palliatif.”  
Docteur 1

“Cependant, il s'agit véritablement ici de soins palliatifs, d'un accompagnement, avec un  
traitement symptomatique, du confort, etc.”  
Docteur 6

“Surtout un où on a longuement hésité à savoir si on faisait du soin palliatif ou si on le traitait.”  
Docteur 7

“On est quand même malgré tout sur une maladie sévère où le traitement n'est pas complètement curatif,  
donc on reste sur une maladie grave  
avec une fragilité qui fait que l'on n'est pas à l'abri, malheureusement, d'une complication grave.”  
Docteur 10

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# RÉSULTATS

“Donc c’est vrai que globalement les équipes de soins palliatifs vont être beaucoup moins sollicitées pour cet accompagnement palliatif qui va évoluer vers une fin de vie.”

Docteur 11

“[... ] après je pense que les 2 éléments qui m’orientent beaucoup vers le palliatif c’est la douleur [... ], et puis c’est quand il commence à y avoir une problématique respiratoire”

Docteur 12

“Donc c’est vrai que[... ] le double suivi par l’équipe de soins palliatifs pourrait avoir un réel intérêt pour ces formes là sévères qu’on n’accompagne pas [... ] qu’on traite mais qui restent sévères et qu’on suit au long cours avec un handicap lourd.”

Docteur 6

**Rôle de l’équipe de soins palliatifs  
dans le champs de l’innovation  
thérapeutique**

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion



# RÉSULTATS

“De fournir une présence médicale quasi continue pour répondre aux angoisses, à la détresse des familles.”

Docteur 1

“C’est pas plus mal que de pas être seul aussi pour gérer !  
Parce qu’on n’est pas, on n’est pas formés...”

Docteur 8

## Eléments clés facilitant l’implication des équipes de soins palliatifs

“ [...] ils gèrent aussi l’après et ça c’est bien aussi [...] parce que nous on est pédiatre de l’enfant et on n’est pas pédiatre de la famille.”

Docteur 6

“Ils ont cette possibilité de mobilité que nous on n’aura pas, la neuropédiatrie.”

Docteur 7

“Et voila, ils ont une psychologue. Voilà.”

Docteur 4

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# RÉSULTATS

“On essaye de le faire nous même parce qu’on est disponible et le kiné et les infirmières ont cette qualité de palliatif [...]”

Docteur 15

“Je ne transfère pas la prise en charge du patient aux soins palliatifs. [...] Ce n’est pas dire “*Bon ben maintenant nous on est arrivé au bout de ce qu’on sait faire. Alors maintenant prenez le relais pour la fin hein.*” Non !”

Docteur 2

“Et ils peuvent faire le lien avec [équipe ERRSPP] qui peut passer en HAD quand il y a besoin.”

Docteur 8

## Obstacles et croyances limitant l’implication d’une équipe de soins palliatifs pédiatriques

“[...] des familles, de savoir que quel degré ils souhaitent être accompagné par cette équipe.”

Docteur 3

“Donc ils sont restés dans le service de réanimation néonatale. [...] c’est à la fois le service qui a le plus d’expérience dans les soins palliatifs en néonatalogie.”

Docteur 10

“En fait les tierces personnes...

Si le lien il est difficile à établir c’est compliqué quand même donc...”

Docteur 13

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# *DISCUSSION*

## *L'ASI COMME SITUATION PALLIATIVE*

*Maladie limitant l'espérance de vie<sup>1</sup>*

*Maladie potentiellement mortelle<sup>3</sup>*

*Maladie chronique complexe<sup>2,3</sup>*

*Haut risque de mortalité, conséquences négatives sur la qualité de vie et la vie quotidienne, fardeau des symptômes, traitements ou pour les aidants<sup>4</sup>*

*Compatible avec thérapies innovantes<sup>4</sup>*

*Traitement curatif et fardeau des symptômes ou incertitude sur la survie<sup>5</sup>*

Chez nos participants

*Fin de vie<sup>1,2</sup>*

*Décès précoce*

*Absence de thérapeutique disponible<sup>3</sup>*

*Polyhandicap*

*1. Rüser K et al., 2022, 2. Nenner V et al., 2025, 3. Vincik LY et al., 2024*

*1. NHCPO, 2015, 2. Simon TD et al. 2014, 3. Boyden JY et al., 2018, 4. Radbruch L et al., 2020, 5. Elverson J et al., 2023.*

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# DISCUSSION

## SOINS PALLIATIFS SPECIALISES OU NON ?

### Barrières

#### Perception de l'approche palliative

Parents<sup>12</sup>

#### Soins palliatifs généralistes/niveau 2

Possède des compétences de SP<sup>1</sup>

Expérience comme compétence en SP

Autres spécialités vu comme référents en SP

#### Perception de l'approche palliative

Temporalité d'introduction ERRSPP<sup>4</sup>

Terminologie "Soins palliatifs"<sup>1,3,4,5</sup>

#### Niveau d'expertise de soins palliatifs

Rester médecin référent<sup>2</sup>

Disponibilité 24/7<sup>2,8</sup>

Soutien psychologique<sup>10</sup>

Mobilité à domicile<sup>11</sup>

Connaissance de la pathologie<sup>1,2</sup>

### Facilitateurs

#### Perception de l'approche palliative

Perçus comme collègues

#### Soins palliatifs spécialisés/niveau 3

Compétences spécifiques en SP<sup>2</sup>

Vision différente de la situation<sup>2</sup>

Adaptabilité

Soutien pour l'équipe soignante et la famille<sup>2</sup>

Diminution du fardeau familial<sup>8</sup>

Coordination<sup>6,7</sup>

Soutien deuil<sup>9</sup>

Compétences en spiritualité<sup>6</sup>

1. Salins et al., 2022, 2. Firn et al., 2016, 3. Gott M et al., 2012, 4. Yu J et al., 2020, 5. Formagini T, 2022, 6. Lemmon et al., 2016, 7. Janisch et al., 2020, 8. Holder et al., 2024, 9. Higgs et al., 2016, 10. Santini et al. 2022, 11. Rubenstrunk et al. 2024, 12. Davies et al., 2008

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion



# *DISCUSSION*

## *L'IMPLICATION DES ERRSPP DANS L'ASI TRAITÉE*

Quand ?

Si ne tiens pas assis ?

*Wang et al. 2007*

> symptômes modérés ?

*Benedetti, Agosto, 2025*

Problèmes complexes et réfractaires ?

*Quill et al. 2013*

**Pour la décision thérapeutique ?**

**Avant intervention ? Si douleur ?**

**Selon les parents ?**

**Selon des guidelines ?**

Contexte

Problématique

Méthode

Résultats

Discussion

Conclusion

# *PORTÉE ET LIMITES*

- *Vue d'ensemble des perceptions des spécialistes sur les SP dans l'ASI*
- *Composition des ERRSPP et ressources locales fluctuantes*
- *Influence du parcours universitaire de la chercheuse principale*
- *Biais de sélection et de désirabilité sociale*

# *RÉSUMÉ ET CONCLUSION*

*Intérêt de soins palliatifs  
**spécialisés**  
en l'absence de traitement  
ou en fin de vie*



***Pas d'approche palliative**  
ou des soins palliatifs  
**généralistes**  
dans les situations de complexité  
avec traitement innovant*

*Une potentielle introduction précoce  
de soins palliatifs spécialisés  
chez les traités ?*

# RÉFÉRENCES

D’Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E. Spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis. 2 nov 2011;6:71.

Verhaart IEC, Robertson A, Wilson IJ, Aartsma-Rus A, Cameron S, Jones CC, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q–linked spinal muscular atrophy – a literature review. Orphanet J Rare Dis. 4 juill 2017;12:124.

Dubowitz V. Very severe spinal muscular atrophy (SMA type 0): an expanding clinical phenotype. Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc. 1999;3(2):49-51.

Munsat TL, Davies KE. International SMA consortium meeting. (26-28 June 1992, Bonn, Germany). Neuromuscul Disord NMD. 1992;2(5-6):423-8.

Finkel RS, McDermott MP, Kaufmann P, Darras BT, Chung WK, Sproule DM, et al. Observational study of spinal muscular atrophy type I and implications for clinical trials. Neurology. 26 août 2014;83(9):810-7.

Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. J Child Neurol. août 2007;22(8):1027-49.

Ho C, Straatman L. A review of pediatric palliative care service utilization in children with a progressive neuromuscular disease who died on a palliative care program. J Child Neurol. janv 2013;28(1):40-4.

Feudtner C, Kang TI, Hexem KR, Friedrichsdorf SJ, Osenga K, Siden H, et al. Pediatric palliative care patients: a prospective multicenter cohort study. Pediatrics. juin 2011;127(6):1094-101.

HAS. Avis de la commission de transparence spinraza. In: HAS Santé. 2018. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/evamed/CT-16362\\_SPINRAZA\\_PIC\\_INS\\_Avis3\\_CT16362.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/evamed/CT-16362_SPINRAZA_PIC_INS_Avis3_CT16362.pdf)

HAS. Avis de la commission de la transparence Risdiplam. In: HAS Santé. 2021. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/evamed/CT-19266\\_EVRYSOI\\_PIC\\_AVIS%20DEF\\_CT19266.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/evamed/CT-19266_EVRYSOI_PIC_AVIS%20DEF_CT19266.pdf)

HAS. Avis de la commission de transparence onasemnogene abeparvovec. In: HAS Santé. 2021.

Desguerre I, Barrois R, Audic F, Barnerias C, Chabrol B, Davion JB, et al. Real-world multidisciplinary outcomes of onasemnogene abeparvovec monotherapy in patients with spinal muscular atrophy type 1: experience of the French cohort in the first three years of treatment. Orphanet J Rare Dis. 13 sept 2024;19:344.

Stimpson G, Fanelli L, Conway E, Johnson E, Berti B, Scoto M, et al. Bulbar function in children with spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. Dev Med Child Neurol. 12 juin 2025;

Weststrate H, Stimpson G, Thomas L, Scoto M, Johnson E, Stewart A, et al. Evolution of bulbar function in spinal muscular atrophy type 1 treated with nusinersen. Dev Med Child Neurol. juill 2022;64(7):907-14.

Giannotta G, Ruggiero M, De Rinaldis M, Trabacca A. Exploring variability in cognitive functioning in patients with spinal muscular atrophy: a scoping review. Neurol Sci. 1 août 2024;45(8):3699-710.

Yang H, Yang J, Xue Y, Liao L, Cai Q, Luo R. Cognitive impairment in children with 5q-associated spinal muscular atrophy type 1: two case reports and the review of the literature. Front Pediatr. 27 sept 2024;12. <https://www.frontiersin.org/journals/pediatrics/articles/10.3389/fped.2024.1407341/full>

Kirschner J, Butoianu N, Goemans N, Haberlova J, Kostera-Pruszyk A, Mercuri E, et al. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc. sept 2020;28:38-43.

Wohnrade C, Velling AK, Mix L, Wurster CD, Cordts I, Stolte B, et al. Health-Related Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy Patients and Their Caregivers—A Prospective, Cross-Sectional, Multi-Center Analysis. Brain Sci. 7 janv 2023;13(1):110.

Moultrie F, Chiverton L, Hatami I, Lilien C, Servais L. Pushing the boundaries: future directions in the management of spinal muscular atrophy. Trends Mol Med. 1 avr 2025;31(4):307-18.

Simon TD, Cawthon ML, Stanford S, Popalisky J, Lyons D, Woodcox P, et al. Pediatric Medical Complexity Algorithm: A New Method to Stratify Children by Medical Complexity. Pediatrics. 1 juin 2014;133(6):e1647-54.

FRIEBERT S, WILLIAMS C. NHCPO’s Facts and figures: Pediatric palliative and hospice care in America, 2015. National hospice and palliative care organization. 2015;

Boyden JY, Curley MAQ, Deatrick JA, Ersek M. Factors Associated With the Use of U.S. Community–Based Palliative Care for Children With Life-Limiting or Life-Threatening Illnesses and Their Families: An Integrative Review. J Pain Symptom Manage. 1 janv 2018;55(1):117-31.



# RÉFÉRENCES

DRadbruch L, De Lima L, Knaul F, Wenk R, Ali Z, Bhatnagar S, et al. Redefining Palliative Care—A New Consensus-Based Definition. J Pain Symptom Manage. 1 oct 2020;60(4):754-64.

Elverson J, Evans H, Dewhurst F. Palliation, end of life care and ventilation withdrawal in neuromuscular disorders. Chron Respir Dis. 18 mai 2023;20:14799731231175911.

Riiser K, Holmen H, Winger A, Steindal SA, Castor C, Kvarme LG, et al. Stories of paediatric palliative care: a qualitative study exploring health care professionals’ understanding of the concept. BMC Palliat Care. 22 oct 2022;21(1):187.

Nenner V, Napierala H, Jonas MA, Kubiak N, Thumfart J. Listening to the multidisciplinary care team: exploring the pediatric palliative care needs in advanced chronic kidney disease. Pediatr Nephrol Berl Ger. juill 2025;40(7):2341-51.

Vincik LY, Dautel AD, Staples AA, Lauck LV, Armstrong CJ, Howard JT, et al. Evolving Role of Viltolarsen for Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy. Adv Ther. avr 2024;41(4):1338-50.

Salins N, Hughes S, Preston N. Presuppositions, cost-benefit, collaboration, and competency impacts palliative care referral in paediatric oncology: a qualitative study. BMC Palliat Care. 2 déc 2022;21(1):215.

Lemmon ME, Bidegain M, Boss RD. Palliative care in neonatal neurology: robust support for infants, families and clinicians. J Perinatol. mai 2016;36(5):331-7.

Lin GL, Staub KA, Nguyen VP, Koshiya HG, Campen CJ, Shear TC. Pediatric Palliative Care Education in Child Neurology Residency: A National Needs Assessment. Pediatr Neurol. avr 2025;165:60-7.

Firn J, Preston N, Walshe C. What are the views of hospital-based generalist palliative care professionals on what facilitates or hinders collaboration with in-patient specialist palliative care teams? A systematically constructed narrative synthesis. Palliat Med. mars 2016;30(3):240-56.

Salins N, Hughes S, Preston N. Presuppositions, cost-benefit, collaboration, and competency impacts palliative care referral in paediatric oncology: a qualitative study. BMC Palliat Care. 2 déc 2022;21(1):215.

Yu J, Song IG, Kim CH, Moon YJ, Shin HY, Kim MS. Perceptions of Pediatric Palliative Care among Physicians Who Care for Pediatric Patients in South Korea. J Palliat Med. mars 2020;23(3):346-52.

Janisch M, Boehme K, Thiele S, Bock A, Kirschner J, Schara U, et al. Tasks and interfaces in primary and specialized palliative care for Duchenne muscular dystrophy – A patients’ perspective. Neuromuscul Disord. 1 déc 2020;30(12):975-85.

Higgs EJ, McClaren BJ, Sahhar MA, Ryan MM, Forbes R. « A short time but a lovely little short time »: Bereaved parents’ experiences of having a child with spinal muscular atrophy type 1. J Paediatr Child Health. janv 2016;52(1):40-6.

Santini A, Avagnina I, Marinetto A, De Tommasi V, Lazzarin P, Perilongo G, et al. The Intervention Areas of the Psychologist in Pediatric Palliative Care: A Retrospective Analysis. Front Psychol. 22 mars 2022;13:858812.

Rubenstrunk A, Gagez AL, Hoeusler CH, Demol E, Mahieux I, Lavedrine F, et al. Pediatric Palliative Care for a French Hospital-At-Home Facility: A Case Report. J Pediatr Health Care. 1 janv 2024;38(1):90-6.

Davies B, Sehring SA, Partridge JC, Cooper BA, Hughes A, Philp JC, et al. Barriers to palliative care for children: perceptions of pediatric health care providers. Pediatrics. févr 2008;121(2):282-8.

Benini F, Salamon E, Divisic A, Maghini I, Agosto C. Acknowledging Limits: Statistics and the Child’s Quality of Life in Spinal Muscular Atrophy. J Paediatr Child Health. 2020;56(6):995-6.

---

# *QUESTIONS RÉPONSES*

*Merci de votre attention !*

---