

Chez nous

LE BULLETIN DES EMPLOYÉS DE L'HME | Publié par les Relations publiques et communications | www.hopitalpourenfants.com

MARS 2019

Garder la tête haute : Un jeune garçon face à une maladie génétique rarissime

— page 2

Hôpital de Montréal
pour enfants
Centre universitaire
de santé McGill



Montreal Children's
Hospital
McGill University
Health Centre

ÉGALEMENT DANS CE NUMÉRO :

Agrément Canada bientôt de passage chez vous! — Page 6

Une journée dans la vie d'une... travailleuse sociale
aux soins intensifs — Page 8

Nouveau tableau de bord de l'HME — Page 12



Bravo Lorenzo!

Un jeune garçon face à une maladie génétique rarissime

Par Stephanie Tsirgiotis

Lorenzo Bravo, 7 ans, garde maintenant la tête bien haute. En effet, au cours de la dernière année et demie, non seulement il a grandi de dix centimètres, mais il a aussi appris à attacher sa ceinture de sécurité, à ouvrir les portes et à monter une volée d'escaliers. « Ce sont toutes des choses qu'il ne pouvait pas faire il y a peu », raconte

Jorge, le père de Lorenzo. « C'est fabuleux de voir le chemin qu'il a parcouru en si peu de temps. »

Sous la courbe de croissance

Lorenzo et sa famille ont immigré au Canada en juin 2012, en provenance de Lima, au Pérou. Jorge et sa femme, Mariela Paredes, ont décidé

[suite >](#)

► (Rangée du haut, de gauche à droite) Mariela, mère de Lorenzo, et sa grand-mère Mary. (Rangée du bas, de gauche à droite) Maria Fernanda, tante de Lorenzo, et Lorenzo.

de s'installer à Drummondville, au Québec, où ils ont rapidement commencé à se faire une nouvelle vie.

Bébé Lorenzo semblait tout à fait normal, à part une démarche très rigide. Mais à 4 ans, il a arrêté de grandir. «Tous les membres de la famille de ma femme sont petits, alors nous avons juste pensé qu'il suivait leurs traces», se rappelle Jorge.

Mais au cours de l'année qui a suivi, le développement de la motricité fine de Lorenzo a cessé de se faire normalement et il est devenu moins mobile. L'infirmière de son école a aussi remarqué quelque chose d'étrange dans ses yeux; ils semblaient voilés. Lorenzo a été dirigé vers la D^{re} Louise Auger, directrice de la Clinique multiculturelle à l'Hôpital de Montréal pour enfants (HME). Dès le premier rendez-vous, la D^{re} Auger a soupçonné un problème génétique, et elle l'a envoyé passer d'autres tests. Son intuition était bonne.

Une maladie rarissime

Lorenzo était atteint d'une maladie génétique extrêmement rare appelée «mucopolysaccharidose de type VI» (MPS VI), aussi connue sous le nom de «syndrome de Maroteaux-Lamy». Il a commencé à



► Le D^r John Mitchell et Lorenzo s'amuse.

voir le D^r John Mitchell, endocrinologue pédiatrique, directeur de la Division d'endocrinologie de l'HME et un expert des maladies métaboliques rares. «Il n'y a que deux patients au Québec qui sont atteints de cette maladie, et dix au Canada», dit-il.

La MPS VI est causée par une mutation du gène ARSB, qui dans ces cas, empêche le corps de produire une enzyme nécessaire à la dégradation de grosses molécules de sucre appelées «glycosaminoglycanes»

(GAG). «Ces molécules s'accumulent à l'intérieur des cellules, et finissent inévitablement par causer l'inflammation de différents tissus et organes, en particulier ceux du système musculo-squelettique, explique le D^r Mitchell. Sans un traitement adéquat, l'accumulation de ces GAG peut provoquer la mort des cellules.»

Comme la maladie affectait différents organes et systèmes de son corps, Lorenzo

[suite >](#)

Chez nous est publié par le bureau des Relations publiques et communications de l'HME.

Rédactrice : Stephanie Tsirgiotis
Collaboratrices : Maureen McCarthy, Pamela Toman
Design : Vincenzo Comm Design inc.
Photographie : Owen Egan, Pamela Toman, Stephanie Tsirgiotis
Traduction française : Joanne Lavallée

Pour soumettre des témoignages ou des idées pour le *Chez nous*, communiquez avec le bureau des Relations publiques et communications au poste 24307 ou à l'adresse mchpr@muhc.mcgill.ca.

La production du *Chez nous* est rendue possible grâce au financement de la Fondation de l'Hôpital de Montréal pour enfants.

Sur la page couverture : Lorenzo Bravo

Photo couverture : Owen Egan

Suivez-nous sur [facebook.com/lechildren](https://www.facebook.com/lechildren) twitter.com/HopitalChildren [instagram.com/lechildren](https://www.instagram.com/lechildren)



“
**Il n’y a que
deux patients
au Québec
qui sont
atteints de
cette maladie,
et dix au
Canada.**
”

plus faible. «Le traitement n’offre pas de guérison, mais il change le cours de la maladie. Il agit sur différents organes à des rythmes différents, mais il ne peut pas réparer les dommages déjà faits», ajoute-t-il.

C’est ainsi qu’en 2017 Lorenzo a dû se faire opérer pour une hernie; il souffre aussi du syndrome du tunnel carpien dans les deux mains, et il devra être opéré à la fin mars et en juillet. Mais Lorenzo a pu prendre entre cinq et huit centimètres en six mois, parce que le traitement a permis de réduire l’inflammation dans son organisme. Il a aussi énormément amélioré sa mobilité, son endurance et sa motricité fine. «Lorenzo n’a plus besoin d’une aide à plein temps à l’école, et sa confiance a monté en flèche. Il lui faut plus de temps que les autres enfants pour être prêt, mais il arrive maintenant à tout faire par lui-même», dit son père. «Ma femme nous a donné la force de continuer. C’est une mère exceptionnelle.»

Même si la MPS VI est une maladie génétique, personne d’autre dans la famille de Lorenzo n’en est atteint, y compris **suite >**

► (Rangée du haut, de gauche à droite) Maria Fernanda, Lina Moisan, infirmière de Lorenzo, Mary, et Dr John Mitchell. (Rangée du bas, de gauche à droite) Mariela et Lorenzo.

a commencé à être suivi dans différentes spécialités. «Ma conjointe et moi avons dû fermer notre entreprise, parce que nous étions à l’hôpital au moins trois fois par semaine, raconte Jorge. Nous voulions tous les deux être là pour notre fils.»

Mary, la mère de Jorge, souffrait de voir à distance sa famille se débattre ainsi, et elle a décidé de quitter le Chili pour le Canada afin d’aider à prendre soin de Lorenzo. «Cette décision a vraiment changé nos vies. Elle nous a permis, à mon épouse et à moi, de retourner à l’école et d’améliorer notre sort, explique-t-il. Nous n’aurions pas pu y arriver seuls.»

Pas un remède miracle, mais pas loin

En 2018, le Dr Mitchell a entrepris sur Lorenzo une enzymothérapie de substitution. Chaque lundi, une infirmière se rend à la maison pour mettre Lorenzo sous infusion intraveineuse pendant quatre heures. «Nous arrivons à administrer l’enzyme manquante directement dans son corps, et il commence à se débarrasser des GAG, explique le Dr Mitchell. Ce traitement fonctionne mieux avec les organes qui ont un débit sanguin élevé, comme le foie.» Mais il ne fonctionne pas aussi bien sur des organes comme les cornées, dont le débit sanguin est

son petit frère, Leonardo. Toutefois, ses deux parents en sont porteurs. C'est assez surprenant étant donné leurs origines différentes : les ancêtres de Jorge viennent d'Allemagne et ceux de Mariela ont été retracés en Chine. « La maladie de Lorenzo a changé nos vies pour toujours, dit Jorge. Mais elle a aussi beaucoup rapproché la famille. » ●



► Lorenzo peut maintenant monter tout un escalier sans être fatigué.

Le parcours saisissant de Sarah

Le 26 mars, c'est la Journée lavande visant à sensibiliser les gens à l'épilepsie dans le monde

« Malgré tout ce qu'elle a vécu, Sarah est une fillette de 7 ans heureuse et positive, qui a toujours le sourire aux lèvres. Elle sort même d'une crise en riant et en faisant des blagues », raconte Jessica Lowe, mère de Sarah. En 2017, Sarah a appris qu'elle souffrait d'épilepsie quand des crises incontrôlables ont commencé à bouleverser son quotidien. Elle a pris toute une panoplie de médicaments différents pour essayer de mieux contrôler sa maladie, mais les crises se répétaient, implacables, entre convulsions et épisodes de chute, sans signe d'apaisement. Après plusieurs essais et erreurs avec les médicaments, le Dr Kenneth Myers, neuropédiatre, et le Dr Jean-Pierre Farmer, neurochirurgien pédiatrique, ont réexaminé récemment les résultats de tests de longue durée menés en tentant de provoquer des crises chez Sarah.

« Le Dr Farmer a expliqué que l'activité cérébrale anormale de Sarah provenait du côté droit du cerveau, en 2 points distincts — ce même côté où on lui a retiré une tumeur à l'âge de 3 semaines, raconte Jessica. Il a recommandé que Sarah subisse une hémisphérectomie pour couper les connexions entre les hémisphères gauche et droit afin d'éliminer complètement ses crises d'épilepsie. »

La décision de subir une intervention aussi majeure est tout sauf facile à prendre. Jessica raconte qu'on les a informés que l'opération avait un taux de succès de 90 % pour éliminer complètement les crises d'épilepsie, mais qu'il y avait aussi des effets secondaires à prendre en compte. « Malgré les risques, c'était tous des effets secondaires qui affectaient déjà Sarah, souligne Jessica. Les pires journées, Sarah peut faire jusqu'à



200 crises en 24 heures. Et même si elle se développe bien, qu'elle peut marcher, parler et aller dans une école ordinaire, elle a des problèmes de mobilité et des retards de langage. L'équipe nous a bien expliqué que l'opération améliorerait grandement le développement de Sarah. C'est une décision à laquelle nous avons longuement réfléchi. »

Après avoir discuté avec plusieurs familles dont les enfants avaient été opérés avec des résultats très positifs, la famille a décidé d'aller de l'avant, et l'opération de Sarah est prévue d'ici la fin de l'année. « Nous savons que ce sera une grosse opération, et nous sommes prêts à faire face à ce qui vient avec, dit Jessica. Ce qui nous rassure le plus, c'est que ce soit le Dr Farmer qui pratique l'opération. Il a déjà aidé Sarah avant, et il n'y a personne en qui nous pourrions avoir plus confiance. Nous avons une formidable équipe autour de nous qui a déjà fait toute la différence pour Sarah et pour notre famille. » ●

Agrément Canada

Dans les deux prochains numéros, le *Chez nous* expliquera en détail ce que vous devez savoir sur la visite imminente d'Agrément Canada, et comment vous y préparer.

L'agrément des soins de santé est un processus continu visant à évaluer les organismes de soins de santé par rapport à des normes d'excellence pour voir ce qui est bien fait et ce qui doit être amélioré. Des représentants d'Agrément Canada visiteront le Centre universitaire de santé McGill (CUSM) **entre le 27 et le 30 mai 2019**.

Pourquoi tout le monde doit-il être prêt?

Pendant cette visite, différentes équipes du CUSM seront visées par des évaluations. À l'Hôpital de Montréal pour enfants (HME), cela inclut l'équipe des services de santé mentale.

Mais, tous les membres du personnel et tous les médecins de l'HME doivent être prêts à répondre à des questions des visiteurs chargés de l'agrément même s'ils ne travaillent pas en santé mentale. Ils doivent donc être informés des principaux thèmes transversaux tels que : les activités organisationnelles du CUSM, les activités de patients-partenaires, les rôles et responsabilités du personnel, la formation du personnel, la gestion

de la qualité et des risques, la gestion des médicaments, la prévention et le contrôle des infections, et le retraitement des dispositifs médicaux réutilisables.

Un autre élément important est la nécessité de connaître et de comprendre les pratiques organisationnelles requises (POR), en particulier si elles sont liées à votre domaine d'activités. Les POR, qui font partie du programme Qmentum d'Agrément Canada, sont des pratiques essentielles qui doivent être implantées et appliquées par les fournisseurs de services de santé pour améliorer la sécurité et réduire les risques au minimum.

Que sont les pratiques organisationnelles requises?

Les pratiques organisationnelles requises figurent dans six catégories de sécurité : culture de sécurité, communication, utilisation des médicaments, milieu de travail, prévention des infections, et évaluations des risques. Voici les 29 POR qui ont été définies pour le CUSM :

ÉVALUATION DES RISQUES

- Un programme documenté et coordonné de prévention des chutes est mis en place et est évalué.
- En utilisant un outil normalisé, vous effectuez, pour chaque patient, une évaluation des risques à développer des plaies de pression et vous intervenez pour les prévenir.
- Le CUSM évalue et assure le suivi des patients à risque de suicide.
- Vous identifiez les patients qui risquent de développer une thrombo-embolie veineuse et effectuez la thromboprophylaxie appropriée, afin d'en prévenir l'apparition.

CULTURE DE SÉCURITÉ

- Le conseil d'administration du CUSM a pris un engagement clair envers la qualité et la sécurité.
- Le CUSM a un processus officiel de divulgation des accidents qui favorise la communication et le soutien aux patients et aux familles. Vous devez documenter la divulgation au dossier du patient.
- Le CUSM a un mécanisme officiel de gestion des incidents et accidents qui nous permet d'apprendre de ceux-ci.
- Des rapports sur les incidents et accidents et les améliorations qui ont été apportées sont régulièrement fournis aux gestionnaires.

bientôt de passage chez vous!

COMMUNICATION

- Vous utilisez au moins deux identificateurs uniques à la personne pour confirmer que le patient reçoit l'intervention ou le service qui lui est destiné, en partenariat (collaboration) avec celui-ci et la famille.
- Vous n'utilisez jamais les abréviations dangereuses telles que « QD » ou « IU » sur les prescriptions, bons de commande ou étiquettes des médicaments.
- Vous utilisez des outils de consignation et des stratégies de communication pour standardiser le transfert d'information aux points de transition des soins où le patient change d'équipe soignante : admission, transfert des soins, transfert et congé.
- Le bilan comparatif des médicaments est une priorité organisationnelle du CUSM.
- Au début de tout service, lors du transfert d'un patient sur une autre unité de soins ou lors d'un congé, une liste complète des médicaments pris par l'usager (bilan comparatif des médicaments) est produite, en partenariat (collaboration) avec le patient, la famille et les autres personnes impliquées; les listes de médicaments recueillies sont comparées et lorsque des écarts sont décelés, ils sont clarifiés. Une liste de médicaments à jour est transmise aux prestataires de soins, au patient et à la famille.
- Avant chaque chirurgie, vous utilisez la liste de vérification pour une chirurgie sécuritaire, et son utilisation est évaluée.

PRÉVENTION DES INFECTIONS

- L'évaluation de la conformité aux pratiques d'hygiène des mains est effectuée grâce à des audits, vous êtes informés des résultats et vous apportez des améliorations à vos pratiques.
- Vous avez reçu de la formation sur l'hygiène des mains.
- Les taux d'infections nosocomiales sont surveillés et ils sont partagés avec vous.
- Un processus de retraitement (nettoyage, désinfection et stérilisation) des dispositifs médicaux et des équipements est mis en place, il est évalué et amélioré au besoin.

UTILISATION DES MÉDICAMENTS

- Un programme de gestion des antimicrobiens est mis en place, afin d'obtenir les meilleurs résultats chez les patients, réduire les risques d'infection, réduire ou stabiliser la résistance aux antibiotiques, et favoriser la sécurité des patients.
- Il faut éviter d'entreposer les électrolytes concentrés (ex. : chlorure de potassium) dans les secteurs de soins aux patients.
- La disponibilité de l'héparine est limitée et les formats à dose élevée ont été retirés des unités de soins aux patients.
- Un programme de gestion des médicaments à risque élevé (ex: insuline) est mis en place, afin d'améliorer la sécurité des patients et réduire la possibilité de préjudices.
- Vous recevez ou avez reçu de la formation sur l'utilisation sécuritaire des pompes à perfusion. La façon dont vous les utilisez a été évaluée, et vous signalez tout problème lié aux pompes aux personnes responsables.
- La disponibilité de produits narcotiques est limitée et les formats à dose élevée ont été retirés des unités de soins aux patients.

MILIEU DE TRAVAIL

- Les données sur le cheminement des patients (ex. : durée de séjour, retard pour une admission) sont utilisées pour identifier les obstacles à une prestation de services optimale au département des urgences.
- La formation sur la sécurité des patients est offerte chaque année.
- Un plan de sécurité des patients est mis en place et des améliorations sont effectuées.
- Un programme d'entretien préventif existe pour tous les appareils et instruments médicaux, les équipements et la technologie.

Au cours des deux prochains mois, soyez attentifs aux mises au point hebdomadaires sur l'intranet/MonCUSM. Votre participation est au cœur du succès du processus d'agrément. Ne manquez pas le numéro d'avril du *Chez nous* pour savoir **à quoi vous attendre durant la visite.**



**Mars est le mois
du travail social**

Une journée dans la vie d'une... travailleuse sociale aux soins intensifs

Par Pamela Toman

Pour une jeune famille, l'arrivée d'un bébé est censée être le moment le plus heureux qui soit. Mais pour les parents d'un bébé extrêmement prématuré ou malade, l'excitation de ce moment est souvent éclipsée par une admission soudaine et inattendue à l'unité de soins intensifs néonataux (USIN).

« Tout d'un coup, tout s'arrête pour la famille », explique Angela Heguy-Johnston, l'une des trois travailleuses sociales de l'unité qui apportent un soutien psychosocial crucial aux parents des nouveau-nés qui se retrouvent sans trop de préparation dans une situation bouleversante. « C'est mon rôle de donner du pouvoir à ces familles quand elles se sentent impuissantes. »

[suite >](#)

► Ci-dessus : Angela Heguy-Johnston

“
**C'est mon rôle
de donner
du pouvoir à
ces familles
quand elles
se sentent
impuissantes.**
”

Aider les parents à trouver leur voie

Généralement, Angela commence sa journée avec les autres travailleuses sociales de l'unité pour se partager les patients, puis elle va se présenter aux parents.

Contrairement à ses autres collègues des soins intensifs qui mettent toute leur énergie à traiter et prendre soin de ces fragiles nouveau-nés, Angela a pour seul rôle d'accompagner les parents et de leur fournir les outils dont ils ont besoin pour tenir le coup, tant sur le plan émotionnel que fonctionnel. « Ce couple ne savait pas qu'il allait aboutir ici, et il ne sait pas où ce périple va le mener, explique-t-elle. Ils ont rêvé du shower du bébé, ils ont préparé sa chambre, et puis ils se retrouvent ici. C'est vraiment un drame. »

Quand elle rencontre les familles pour la première fois, Angela essaie de se concentrer sur les démarches qui peuvent alléger le fardeau financier qui pèse sur elles en raison de la longue hospitalisation de leur enfant. Les aides peuvent venir de l'assurance-emploi, de congés parentaux ou d'autres programmes gouvernementaux auxquels elles pourraient avoir droit. Elles peuvent aussi prendre

la forme de permis de stationnement, de tickets-repas, de cartes-cadeaux ou autres que l'on donne aux familles qui ont besoin de plus de soutien matériel. « Certaines de ces aides peuvent sembler minimales », dit Angela, mais toute parcelle d'aide est appréciée quand une famille est dans le besoin.

Soutenir les familles encore et toujours

Angela explique qu'au fil des jours et des semaines, les besoins des familles changent naturellement; ils passent du côté pratique au côté émotionnel en raison du pronostic ou des nouvelles parfois mauvaises que les familles reçoivent au sujet de la santé de leur enfant. « Au fur et à mesure que j'apprends à connaître les parents, mon rôle évolue pour en arriver à leur offrir un cadre rassurant où ils peuvent exprimer leurs sentiments, et où je peux leur suggérer des avenues

[suite >](#)



► Angela consulte ses collègues de l'USIN, les travailleuses sociales Nancy Lee Saul (à droite) et Melinda Di Minno (à gauche).

pour mieux surmonter cette épreuve», explique-t-elle. Il n'est pas rare que des parents continuent à éprouver un sentiment de stress, d'isolement et de souffrance, même quand leur enfant va beaucoup mieux. « Parfois, si on voit qu'ils ne vont pas bien, on peut les diriger vers un médecin de famille, dit-elle. On peut aussi recommander un parent au psychologue de notre équipe. » L'objectif, c'est d'essayer d'aider un parent à donner un sens à ce qui vient de se passer, et à lui faire sentir qu'on se préoccupe de ses besoins tout comme ceux de son enfant.

Se préparer à la vie en dehors de l'hôpital

C'est un moment doux-amer que celui où une famille qui a passé tant de temps à l'hôpital se prépare enfin à rentrer à la maison raconte Angela. « Ces parents ont passé des semaines, voire des mois à l'unité, et cet endroit fait maintenant partie de leur vie, explique-t-elle. Alors, il

arrive que le retour à la maison soit vécu d'une certaine façon comme une perte. »

Angela dit être très consciente du fait que les parents des bébés qui sont passés par l'USIN ne rentrent pas à la maison comme ils le feraient après une naissance normale, et qu'ils vont continuer à avoir besoin de soutien psychosocial pour s'adapter à la vie à l'extérieur de l'hôpital. « Ma relation avec les membres de la famille ne prend pas fin avec le congé, dit-elle. Je fais des suivis par téléphone pour m'assurer que leurs besoins sont satisfaits, en transférant le dossier à une travailleuse sociale du CLSC ou à une collègue s'ils continuent à être suivis en consultation externe. »

L'une des expériences les plus valorisantes, c'est quand les familles viennent à l'hôpital pour un suivi et décident de lui rendre visite plusieurs mois, ou même des années plus tard. « Voir une famille avec un enfant maintenant âgé de 2 ou 3 ans,

et constater tout le chemin parcouru... c'est extraordinaire. »

Destinée à faire partie de la famille de l'HME

Devenir travailleuse sociale à l'Hôpital de Montréal pour enfants (HME) est un rôle qu'Angela a préparé toute sa vie. Ayant grandi avec deux parents qui ont connu de longues carrières à l'HME et deux frères dont le parcours a aussi croisé l'établissement, Angela a toujours su qu'elle voulait faire partie de la grande famille de l'HME. Et elle a commencé à y travailler en juin 2015, après avoir obtenu son diplôme en travail social à McGill. Angela avait obtenu un DEC en loisirs auparavant, mais elle raconte que c'est un stage à l'unité de psychiatrie il y a quelques années qui a redéfini son plan de carrière. « J'ai réalisé que le travail social allait davantage dans la direction que je voulais emprunter, et heureusement, il n'était pas trop tard. » ●



► Angela rencontre chaque semaine l'équipe psychosociale de l'USIN.

Des scientifiques découvrent la cause d'un trouble neurologique rare chez les enfants

Par Stephanie Tsirgiotis et Susan Usher

Mathilde Poliquin est venue au monde avec des joues potelées et de beaux cheveux auburn. Mais c'était un bébé très malade, et le 19 janvier 2013, elle a été transférée à l'unité de soins intensifs néonataux (USIN) de l'Hôpital de Montréal pour enfants. À son arrivée, son état était plus grave que ce à quoi on s'attendait. La petite taille de la tête de Mathilde préoccupait particulièrement les médecins.

Elle a subi des examens neurologiques qui, malheureusement, ont révélé des anomalies : son cerveau ne s'était pas développé correctement et sa substance blanche (ou myéline) était atypique. Les médecins ont confirmé qu'elle souffrait d'une forme non identifiée de leuco-encéphalopathie génétique, faisant partie de la famille des maladies affectant à la fois les cellules nerveuses et la substance blanche.

Au cours des deux mois qui ont suivi, l'état de Mathilde s'est gravement dégradé, et les médecins ont informé la famille qu'elle n'en avait plus pour longtemps. Ses parents, Emily et Gabriel, accompagnés de leur équipe médicale, ont opté pour l'approche palliative pour offrir à Mathilde le plus de confort possible pour ces derniers jours. Mathilde est décédée à l'âge de deux mois et demi, entourée des personnes qui l'aimaient le plus.

Sept ans plus tard, grâce à une équipe internationale de chercheurs dirigée par le Rady Children's Institute for Genomic Medicine (RCIGM) à San Diego, la D^{re} Geneviève Bernard de l'Institut de recherche du Centre universitaire de santé McGill (IR-CUSM) a pu confirmer le diagnostic médical de Mathilde : elle est décédée d'un trouble lié au gène VARS, causant une maladie neurodéveloppementale extrêmement rare.

Les travaux de cette équipe, récemment publiés dans la revue *Nature Communications*, ouvrent la voie au développement d'éventuels traitements pour cette maladie neurodégénérative. C'est en effectuant des tests génétiques poussés sur des échantillons de sang de sept enfants souffrant de troubles neurodéveloppementaux que des chercheurs de San Diego, de

Montréal et du Caire ont découvert des mutations du gène VARS.

Ces mutations sont à l'origine d'un défaut dans une enzyme responsable de produire des protéines contenant de la valine, un acide aminé essentiel à la santé cellulaire. Ils ont aussi décou-

vert que l'activité enzymatique dans les cellules de ces jeunes patients était grandement réduite. Ces observations portent à croire que ces enfants malades pourraient bénéficier de traitements pouvant favoriser la production de protéines contenant de la valine dans le cerveau.

En effectuant le séquençage de l'exome et du génome entier de ces enfants, les chercheurs ont pu rechercher les imperfections dans leur code génétique et trouver la cause de la maladie, ce qui permettra aux médecins de développer des plans de traitement précis dans l'avenir.

« Il est important de tester de nouvelles approches pour comprendre ces maladies. Le fait d'avoir une réponse qui explique ce qui rend leur enfant aussi malade aide les familles à faire leur deuil », ajoute la D^{re} Bernard, neuropédiatre à l'Hôpital de Montréal pour enfants et chercheuse au Programme en santé de l'enfant et en développement humain de l'IR-CUSM.

« Le diagnostic nous a apporté des réponses », explique Gabriel, le père de Mathilde. Étant donné que la maladie de leur fille est rare, les parents de Mathilde ont également accepté de prendre part à de nouvelles recherches sur cette maladie. « Ça faisait du bien de savoir que notre fille pouvait aider d'autres enfants et la communauté scientifique en général. » ●



► Mathilde Poliquin

Avoir une vision d'ensemble

Un guichet unique pour les gestionnaires des secteurs cliniques pour accéder aux données

Par Maureen McCarthy

Le Bureau de la qualité et de l'amélioration continue (BQAC) de l'HME a procédé récemment au lancement d'un tableau de bord sur le web, qui regroupe une variété de sources de données pour soutenir l'amélioration continue dans l'ensemble de l'hôpital.

Même si plusieurs tableaux de bord avaient déjà été offerts, ils reposaient tous sur la plateforme Excel, ce qui limitait leur fonctionnalité. L'an dernier, le comité directeur de l'HME a rencontré les gestionnaires pour discuter de ce problème et des mesures à prendre pour créer une infrastructure de données meilleure et plus cohérente. On a demandé au BQAC, dirigé par Frédéric De Civita, de gérer le projet; une partie de la stratégie consistait à avoir une personne responsable de la maintenance des données, et Simon Gignac a été embauché pour remplir ce rôle.

Frédéric et Simon ont élaboré le concept d'un nouveau portail qui pourrait donner accès à 10 bases de données différentes. Ils ont utilisé un logiciel existant doté de vastes capacités de personnalisation qui leur a permis d'examiner tous les indicateurs, sources de données et mesures disponibles au sein de l'hôpital pour trouver la façon optimale d'afficher les informations. Aux dires de Frédéric, un élément clé du nouveau tableau de bord, c'est qu'il est sur la plateforme web, connecté à plus de sources de données que jamais.

Le tableau de bord couvre tout un éventail de domaines et de sujets allant de l'urgence à la prévention des infections en passant par l'activité des patients hospitalisés et la satisfaction des patients. Certaines des données sont mises à jour en temps réel.

Le nouveau tableau de bord est un outil interactif dynamique et puissant. «Essentiellement, c'est un guichet unique pour les gestionnaires des secteurs cliniques qui donne accès aux données dont ils ont besoin quand ils en ont besoin, dit Frédéric. Par exemple, si vous allez à l'onglet Urgence, vous pouvez voir immédiatement la durée moyenne de séjour pour une période donnée. Un utilisateur peut cliquer sur le menu déroulant et limiter la recherche à la durée de séjour des niveaux 4 et 5, ou à la durée de séjour des enfants qui ont été hospitalisés. Les possibilités sont infinies.» Le tableau de bord a aussi des outils qui permettent à chaque utilisateur de personnaliser son expérience.

Dans sa phase initiale, le tableau de bord est mis à la disposition des gestionnaires des secteurs cliniques et des responsables de l'amélioration de la qualité dans leurs secteurs. La prochaine phase (2019-2020) prévoit ajouter de nouvelles sources de données au besoin, ouvrir l'accès à d'autres utilisateurs de l'hôpital et travailler individuellement avec les gestionnaires pour personnaliser leurs tableaux de bord. ●

