



ROYAUME DU MAROC
UNIVERSITÉ MOHAMMED V
DE RABAT
FACULTÉ DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE
RABAT



Année: 2023

Thèse N°:235

Prise en charge anesthésique
des maladies rares
a propos de 06 observations
avec revue de la littérature

THESE

Présentée et soutenue publiquement le : / /2023

PAR

Madame Chaima KACEM

Pour l'Obtention du Diplôme de
Docteur en Médecine

Mots clés : Prise en charge anesthésique , Maladies rares , Revue de littérature

Membres du Jury :

Monsieur Abdelouahed BAITE

Professeur d'Anesthésie Réanimation

Monsieur Khalil ABOUELALAA

Professeur d'Anesthésie Réanimation

Monsieur Rachid ABILKACEM

Professeur de Pédiatrie

Madame Aziza BENTALHA

Professeur d'Anesthésie Réanimation

Président du jury

Directeur de thèse

Juge

Juge

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

﴿ وَقُلْ أَعْمَلُوا فَسَيَرَى اللَّهُ عَمَلَكُمْ
وَرَسُولُهُ وَالْمُؤْمِنُونَ ﴾



DOYENS HONORAIRES :

1962 _ 1969: Professeur Abdelmalek FARAJ
1969 _ 1974: Professeur Abdellatif BERBICH
1974 _ 1981: Professeur Bachir LAZRAK
1981 _ 1989: Professeur Taieb CHKILI
1989 _ 1997: Professeur Mohamed Tahar ALAOUI
1997 _ 2003: Professeur Abdelmajid BELMAHI
2003 _ 2013: Professeur Najia HAJJAJ – HASSOUNI
2013 _ 2022: Professeur Mohamed ADN AOUI

ORGANISATION DECANALE :

- *Doyen*

Professeur Brahim LEKEHAL

- *Vice-Doyen chargé des Affaires Académiques et Etudiantines*

Professeur Amal THIMOU

- *Vice-Doyen chargé de la Recherche et de la Coopération*

Professeur Taoufiq DAKKA

- *Vice-Doyen chargé des Affaires Spécifiques à la Pharmacie*

Professeur Younes RAHALI

- *Secrétaire Général*

Mr. Mohamed KARRA

SERVICES ADMINISTRATIFS :

- *Chef du Service des Affaires Administratives*

Mr. Abdellah KHALED

- *Chef du Service des Affaires Etudiantines, Statistiques et Suivi des Lauréats*

Mr. Azzeddine BOULAAJOUL

- *Chef du Service de la Recherche, Coopération, Partenariat et des Stages*

Mr. Najib MOUNIR

- *Chef du service des Finances*

Mr. Rachid BENNIS

- *Chef du Service Informatique*

Mr. Abdelhakim EL MESSAOUDI

1 - ENSEIGNANTS-CHERCHEURS MEDECINS ET PHARMACIENS

PROFESSEURS DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR :

Décembre 1984

Pr. MAAOUNI Abdelaziz
Pr. MAAZOUZI Ahmed Wajdi
Pr. SETTAF Abdellatif

Médecine Interne – [Clinique Royale](#)
Anesthésie -Réanimation
Pathologie Chirurgicale

Décembre 1989

Pr. ADNAOUI Mohamed
Janvier et Novembre 1990
Pr. KHARBACH Aïcha

Médecine Interne

Gynécologie -Obstétrique

Février Avril Juillet et Décembre 1991

Pr. AZZOUZI Abderrahim
Pr. BAYAHIA Rabéa
Pr. BELKOUCHI Abdelkader
Pr. BERRAHO Amina
Pr. BEZAD Rachid
Pr. CHERRAH Yahia
Pr. SOULAYMANI Rachida

Anesthésie Réanimation
Néphrologie
Chirurgie Générale
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique [Méd. Chef Maternité des Orangers Rabat](#)
Pharmacologie [Doyen de la Fac. Phar. Abulcassis Rabat](#)
Pharmacologie- [Dir. Centre Anti Poison et de Pharmacovigilance](#)

Décembre 1992

Pr. AHALLAT Mohamed
Pr. BENSOUDA Adil
Pr. EL OUAHABI Abdessamad
Pr. FELLAT Rokaya
Pr. JIDDANE Mohamed
Pr. ZOUHDI Mimoun

Chirurgie Générale [Doyen de FMPT](#)
Anesthésie Réanimation
Neurochirurgie
Cardiologie
Anatomie
Microbiologie

Mars 1994

Pr. BEN RAIS Nozha
Pr. CAOUI Malika
Pr. CHRAIBI Abdelmjid
Pr. EL AMRANI Sabah
Pr. ERROUGANI Abdelkader
Pr. ESSAKALI Malika
Pr. ETTAYEBI Fouad
Pr. IFRINE Lahssan
Pr. SENOUCI Karima

Biophysique
Biophysique
Endocrinologie et Maladies Métaboliques [Doyen de la FMPA](#)
Gynécologie Obstétrique
Chirurgie Générale – [Directeur du CHIS Rabat](#)
Immunologie
Chirurgie pédiatrique
Chirurgie Générale
Dermatologie

Mars 1994

Pr. ABBAR Mohamed*
Pr. BENTAHILA Abdelali
Pr. BERRADA Mohamed Saleh
Pr. CHERKAoui Lalla Ouafae
Pr. LAKHDAR Amina
Pr. MOUANE Nezha

Urologie [Inspecteur du SSM](#)
Pédiatrie
Traumatologie – Orthopédie
Ophtalmologie
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie

Mars 1995

Pr. ABOUQUAL Redouane
Pr. AMRAoui Mohamed
Pr. BAIDADA Abdelaziz
Pr. BARGACH Samir
Pr. EL MESNAoui Abbes
Pr. ESSAKALI HOUSSYNI Leila
Pr. IBEN ATTYA ANDALOUSSI Ahmed
Pr. OUAZZANI CHAHDI Bahia
Pr. SEFIANI Abdelaziz
Pr. ZEGGWAGH Amine Ali

Réanimation Médicale
Chirurgie Générale
Gynécologie Obstétrique
Gynécologie Obstétrique
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Oto-Rhino-Laryngologie
Urologie
Ophtalmologie
Génétique
Réanimation Médicale

Décembre 1996

Pr. BELKACEM Rachid
Pr. EL ALAMI EL FARICHA EL Hassan
Pr. GAOUZI Ahmed
Pr. OUZEDDOUN Naima
Pr. ZBIR EL Mehdi*

Chirurgie Pédiatrie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Néphrologie
Cardiologie [Directeur HMI Mohammed V Rabat](#)

Novembre 1997

Pr. ALAMI Mohamed Hassan
Pr. BIROUK Nazha
Pr. FELLAT Nadia
Pr. KADDOURI Nouredine
Pr. KOUTANI Abdellatif
Pr. LAHLOU Mohamed Khalid
Pr. MAHRAoui CHAFIQ
Pr. TOUFIQ Jallal
Pr. YOUSFI MALKI Mounia

Gynécologie-Obstétrique
Neurologie
Cardiologie
Chirurgie pédiatrique
Urologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Psychiatrie [Directeur Hôp. Ar-razi Salé](#)
Gynécologie Obstétrique

Novembre 1998

Pr. BENOMAR ALI
Pr. BOUGTAB Abdesslam
Pr. ER-RIHANI Hassan
Pr. BENKIRANE Majid*

Neurologie [Doyen de la Fac. Méd. Abulcassis Rabat](#)
Chirurgie Générale
Oncologie Médicale
Hématologie

Janvier 2000

Pr. ABID Ahmed*
Pr. AIT OUAMAR Hassan
Pr. BENJELLOUN Dakhama Badr Sououd
Pr. BOURKADI Jamal-Eddine

Pneumo-phtisiologie
Pédiatrie
Pédiatrie
Pneumo-phtisiologie

Pr. CHARIF CHEFCHAOUNI Al Montacer
Pr. ECHARRAB El Mahjoub
Pr. EL FTOUH Mustapha
Pr. EL MOSTARCHID Brahim*
Pr. TACHINANTE Rajae
Pr. TAZI MEZALEK Zoubida

Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Pneumo-phtisiologie
Neurochirurgie
Anesthésie-Réanimation
Médecine Interne

Novembre 2000

Pr. AIDI Saadia
Pr. AJANA Fatima Zohra
Pr. BENAMR Said
Pr. CHERTI Mohammed
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Selma
Pr. EL HASSANI Amine
Pr. EL KHADER Khalid
Pr. GHARBI Mohamed El Hassan
Pr. MDAGHRI ALAOUI Asmae

Neurologie
Gastro-Entérologie
Chirurgie Générale
Cardiologie
Anesthésie-Réanimation
Pédiatrie
Urologie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Pédiatrie

Décembre 2001

Pr. BALKHI Hicham*
Pr. BENABDELJLIL Maria
Pr. BENAMAR Loubna
Pr. BENELBARHDADI Imane
Pr. BENNANI Rajae
Pr. BENOUACHANE Thami
Pr. BEZZA Ahmed*
Pr. BOUCHIKHI IDRISSE Med Larbi
Pr. BOUMDIN El Hassane*
Pr. CHAT Latifa
Pr. EL HIJRI Ahmed
Pr. EL MAAQILI Moulay Rachid
Pr. EL MADHI Tarik
Pr. EL OUNANI Mohamed
Pr. ETTAIR Said
Pr. GAZZAZ Miloudi*
Pr. HRORA Abdelmalek
Pr. KABIRI EL Hassane*
Pr. LAMRANI Moulay Omar
Pr. LEKEHAL Brahim
Pr. MEDARHRI Jalil
Pr. MOHSINE Raouf
Pr. NOUINI Yassine
Pr. SABBAH Farid
Pr. SEFIANI Yasser
Pr. TAOUFIQ BENCHEKROUN Soumia

Anesthésie-Réanimation
Neurologie
Néphrologie
Gastro-Entérologie
Cardiologie
Pédiatrie
Rhumatologie
Anatomie
Radiologie
Radiologie
Anesthésie-Réanimation
Neuro-Chirurgie
Chirurgie-Pédiatrique Directeur Hôp. d'Enfants Rabat
Chirurgie Générale
Pédiatrie -
Neuro-Chirurgie
Chirurgie Générale Directeur Hôpital Ibn Sina Rabat
Chirurgie Thoracique
Traumatologie orthopédie
Chirurgie Vasculaire Périphérique – Doyen de la FMPR
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Urologie
Chirurgie Générale
Chirurgie Vasculaire Périphérique
Pédiatrie

Décembre 2002

Pr. AMEUR Ahmed*
Pr. AMRI Rachida
Pr. AOURARH Aziz*
Pr. BAMOU Youssef*
Pr. BELMEJDOUB Ghizlene*
Pr. BENZEKRI Laila
Pr. BENZZOUBEIR Nadia
Pr. BERNOUSSI Zakiya
Pr. CHOHO Abdelkrim*
Pr. CHKIRATE Bouchra
Pr. EL ALAMI EL Fellous Sidi Zouhair
Pr. FILALI ADIB Abdelhai
Pr. HAJJI Zakia
Pr. KRIOUILE Yamina
Pr. OUJILAL Abdelilah
Pr. RAISS Mohamed
Pr. THIMOU Amal
Pr. ZENTAR Aziz*

Janvier 2004

Pr. ABDELLAH El Hassan
Pr. AMRANI Mariam
Pr. BENBOUZID Mohammed Anas
Pr. BENKIRANE Ahmed*
Pr. BOULAADAS Malik
Pr. BOURAZZA Ahmed*
Pr. CHAGAR Belkacem*
Pr. CHERRADI Nadia
Pr. EL FENNI Jamal*
Pr. EL HANCHI ZAKI
Pr. EL KHORASSANI Mohamed
Pr. HACHI Hafid
Pr. KHARMAZ Mohamed
Pr. MOUGHIL Said
Pr. OUBAAZ Abdelbarre*
Pr. TARIB Abdelilah*
Pr. TIJAMI Fouad
Pr. ZARZUR Jamila

Janvier 2005

Pr. ABBASSI Abdellah
Pr. AL KANDRY Sif Eddine*
Pr. ALLALI Fadoua
Pr. AMAZOUZI Abdellah
Pr. BAHIRI Rachid
Pr. BARKAT Amina
Pr. BENYASS Aatif*

Urologie
Cardiologie
Gastro-Entérologie [Directeur HMI Moulay Ismail-Meknès](#)
Biochimie-Chimie
Endocrinologie et Maladies Métaboliques
Dermatologie
Gastro-Entérologie
Anatomie Pathologique
Chirurgie Générale
Pédiatrie
Chirurgie pédiatrique
Gynécologie Obstétrique
Ophtalmologie
Pédiatrie
Oto-Rhino-Laryngologie
Chirurgie Générale
Pédiatrie [V-D chargé Aff Acad. Est.](#)
Chirurgie Générale [Directeur de l' ERPPLM](#)

Ophtalmologie
Anatomie Pathologique
Oto-Rhino-Laryngologie
Gastro-Entérologie
Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Neurologie
Traumatologie orthopédie [Directeur HM Avicenne-Marrakech](#)
Anatomie Pathologique
Radiologie
Gynécologie Obstétrique
Pédiatrie
Chirurgie Générale
Traumatologie orthopédie
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Ophtalmologie
Pharmacie Clinique
Chirurgie Générale
Cardiologie

Chirurgie Réparatrice et Plastique
Chirurgie Générale
Rhumatologie
Ophtalmologie
Rhumatologie [Directeur Hôp. Al Ayachi Salé](#)
Pédiatrie
Cardiologie

Pr. DOUDOUH Abderrahim*
Pr. HESSISSEN Leila
Pr. JIDAL Mohamed*
Pr. LAAROUSSI Mohamed
Pr. LYAGOUBI Mohammed
Pr. ZERAIDI Najia

AVRIL 2006

Pr. ACHEMLAL Lahsen*
Pr. BELMEKKI Abdelkader*
Pr. BENCHEIKH Razika
Pr. BOUHAFS Mohamed El Amine
Pr. BOULAHYA Abdellatif*
Pr. CHENGUETI ANSARI Anas
Pr. DOGHMI Nawal
Pr. FELLAT Ibtissam
Pr. FAROUDY Mamoun
Pr. HARMOUCHE Hicham
Pr. IDRIS LAHLOU Amine*
Pr. JROUNDI Laila
Pr. KARMOUNI Tariq
Pr. KILI Amina
Pr. KISRA Hassan
Pr. KISRA Mounir
Pr. LAATIRIS Abdelkader*
Pr. LMIMOUNI Badreddine*
Pr. MANSOURI Hamid*
Pr. OUANASS Abderrazzak
Pr. SAFI Soumaya*
Pr. SOUALHI Mouna
Pr. TELLAL Saida*
Pr. ZAHRAOUI Rachida

Octobre 2007

Pr. ABIDI Khalid
Pr. ACHACHI Leila
Pr. AMHAJJI Larbi*
Pr. AOUI Sarra
Pr. BAITE Abdelouahed*
Pr. BALOUCH Lhousaine*
Pr. BENZIANE Hamid*
Pr. BOUTIMZINE Nourdine
Pr. CHERKAOUI Naoual*
Pr. EL BEKKALI Youssef*
Pr. EL ABSI Mohamed
Pr. EL MOUSSAOUI Rachid
Pr. EL OMARI Fatima
Pr. GHARIB Nouredine

Biophysique
Pédiatrie
Radiologie
Chirurgie Cardio-vasculaire
Parasitologie
Gynécologie Obstétrique

Rhumatologie
Hématologie
Oto-Rhino-Laryngologie
Chirurgie - Pédiatrique
Chirurgie Cardio – Vasculaire. [Directeur Hôpital Ibn Sina Marr.](#)
Gynécologie Obstétrique
Cardiologie
Cardiologie
Anesthésie Réanimation
Médecine Interne
Microbiologie
Radiologie
Urologie
Pédiatrie
Psychiatrie
Chirurgie – Pédiatrique
Pharmacie Galénique
Parasitologie
Radiothérapie
Psychiatrie
Endocrinologie
Pneumo – Phtisiologie
Biochimie
Pneumo – Phtisiologie

Réanimation Médicale
Pneumo phtisiologie
Traumatologie orthopédie
Parasitologie
Anesthésie Réanimation
Biochimie-Chimie
Pharmacie clinique
Ophtalmologie
Pharmacie galénique
Chirurgie cardio-vasculaire
Chirurgie Générale
Anesthésie Réanimation
Psychiatrie
Chirurgie plastique et réparatrice

Pr. HADADI Khalid*
 Pr. ICHOU Mohamed*
 Pr. ISMAILI Nadia
 Pr. KEBDANI Tayeb
 Pr. LOUZI Lhoussain*
 Pr. MADANI Naoufel
 Pr. MARC Karima
 Pr. MASRAR Azlarab
 Pr. OUZZIF Ez zohra*
 Pr. SEFFAR Myriame
 Pr. SEKHSOKH Yessine*
 Pr. SIFAT Hassan*
 Pr. TACHFOUTI Samira
 Pr. TAJDINE Mohammed Tariq*
 Pr. TANANE Mansour*
 Pr. TLIGUI Houssain
 Pr. TOUATI Zakia

Mars 2009

Pr. ABOUZAHIR Ali*
 Pr. AGADR Aomar*
 Pr. AIT ALI Abdelmounaim*
 Pr. AKHADDAR Ali*
 Pr. ALLALI Nazik
 Pr. AMINE Bouchra
 Pr. ARKHA Yassir
 Pr. BELYAMANI Lahcen*
 Pr. BJIJOU Younes
 Pr. BOUHSAIN Sanae*
 Pr. BOUI Mohammed*
 Pr. BOUNAIM Ahmed*
 Pr. BOUSSOUGA Mostapha*
 Pr. CHTATA Hassan Toufik*
 Pr. DOGHMI Kamal*
 Pr. EL MALKI Hadj Omar
 Pr. EL OUENNASS Mostapha*
 Pr. ENNIBI Khalid*
 Pr. FATHI Khalid
 Pr. HASSIKOU Hasna*
 Pr. KABBAJ Nawal
 Pr. KABIRI Meryem
 Pr. KARBOUBI Lamya
 Pr. LAMSAOURI Jamal*
 Pr. MARMADE Lahcen
 Pr. MESKINI Toufik
 Pr. MSSROURI Rahal

Radiothérapie
 Oncologie médicale
 Dermatologie
 Radiothérapie
 Microbiologie
 Réanimation Médicale
 Pneumo phtisiologie
 Hématologie biologique
 Biochimie-Chimie
 Microbiologie
 Microbiologie
 Radiothérapie
 Ophtalmologie
 Chirurgie Générale
 Traumatologie-orthopédie
 Parasitologie
 Cardiologie

Médecine interne
 Pédiatrie
 Chirurgie Générale
 Neuro-chirurgie
 Radiologie
 Rhumatologie
 Neuro-chirurgie [Directeur Hôp. des Spécialités Rabat](#)
 Anesthésie Réanimation [Directeur de la Clinique Royale](#)
 Anatomie [Dir. Délégué de la Fondation Ch.Kh.Ibn Zaid](#)
 Biochimie-Chimie
 Dermatologie
 Chirurgie Générale
 Traumatologie-orthopédie
 Chirurgie Vasculaire Périphérique
 Hématologie clinique
 Chirurgie Générale
 Microbiologie
 Médecine interne
 Gynécologie obstétrique
 Rhumatologie
 Gastro-Entérologie
 Pédiatrie
 Pédiatrie
 Chimie Thérapeutique
 Chirurgie Cardio-vasculaire
 Pédiatrie
 Chirurgie Générale

Pr. NASSAR Ittimade
Pr. OUKERRAJ Latifa
Pr. RHORFI Ismail Abderrahmani*

Mars 2010

Pr. FILALI Karim*
Pr. CHEMSI Mohamed*

Octobre 2010

Pr. ALILOU Mustapha
Pr. AMEZIANE Taoufiq*
Pr. BELAGUID Abdelaziz
Pr. CHADLI Mariama*
Pr. DAMI Abdellah*
Pr. DENDANE Mohammed Anouar
Pr. EL HAFIDI Naima
Pr. EL KHARRAS Abdennasser*
Pr. EL MAZOUZ Samir
Pr. EL SAYEGH Hachem
Pr. ERRABIH Ikram
Pr. LAMALMI Najat
Pr. MOSADIK Ahlam
Pr. MOUJAHID Mountassir*
Pr. ZOUAIDIA Fouad

Décembre 2010

Pr. ZNATI Kaoutar

Mai 2012

Pr. AMRANI Abdelouahed
Pr. ABOUELALAA Khalil*
Pr. BENCHEBBA Driss*
Pr. DRISSI Mohamed*
Pr. EL ALAOUI MHAMDI Mouna
Pr. EL OUAZZANI Hanane*
Pr. ER-RAJI Mounir
Pr. JAHID Ahmed

Février 2013

Pr. AHID Samir
Pr. AIT EL CADI Mina
Pr. AMRANI HANCHI Laila
Pr. AMOR Mourad
Pr. AWAB Almahdi
Pr. BELAYACHI Jihane
Pr. BELKHADIR Zakaria Houssain
Pr. BENCHEKROUN Laila
Pr. BENKIRANE Souad

Radiologie
Cardiologie
Pneumo-Phtisiologie

Anesthésie-Réanimation *Directeur ERSSM*
Médecine Aéronautique

Anesthésie Réanimation
Médecine Interne
Physiologie
Microbiologie
Biochimie- Chimie
Chirurgie pédiatrique
Pédiatrie
Radiologie
Chirurgie Plastique et Réparatrice
Urologie
Gastro-Entérologie
Anatomie Pathologique
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Anatomie Pathologique

Anatomie Pathologique

Chirurgie pédiatrique
Anesthésie Réanimation
Traumatologie-orthopédie
Anesthésie Réanimation
Chirurgie Générale
Pneumophtisiologie
Chirurgie pédiatrique
Anatomie Pathologique

Pharmacologie *Doyen de la Faculté de Pharmacie de l'UM6SS*
Toxicologie
Gastro-Entérologie
Anesthésie-Réanimation
Anesthésie-Réanimation
Réanimation Médicale
Anesthésie-Réanimation
Biochimie-Chimie
Hématologie

Pr. BENSGHIR Mustapha*	Anesthésie Réanimation
Pr. BENYAHIA Mohammed*	Néphrologie
Pr. BOUATIA Mustapha	Chimie Analytique et Bromatologie
Pr. BOUABID Ahmed Salim*	Traumatologie orthopédie
Pr. BOUTARBOUCH Mahjouba	Anatomie
Pr. CHAIB Ali*	Cardiologie <i>Président de la Ligue N. de L. contre les M. CV</i>
Pr. DENDANE Tarek	Réanimation Médicale
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Mohamed Ali	Anesthésie Réanimation
Pr. ECH-CHERIF EL KETTANI Najwa	Radiologie
Pr. ELFATEMI NIZARE	Neuro-chirurgie
Pr. EL GUERROUJ Hasnae	Médecine Nucléaire
Pr. EL HARTI Jaouad	Chimie Thérapeutique
Pr. EL JAOUDI Rachid*	Toxicologie
Pr. EL KABABRI Maria	Pédiatrie
Pr. EL KHANNOUSSI Basma	Anatomie Pathologique
Pr. EL KHLOUFI Samir	Anatomie
Pr. EL KORAICHI Alae	Anesthésie Réanimation
Pr. EN-NOUALI Hassane*	Radiologie
Pr. ERRGUIG Laila	Physiologie
Pr. FIKRI Meryem	Radiologie
Pr. GHFIR Imade	Médecine Nucléaire
Pr. IMANE Zineb	Pédiatrie
Pr. IRAQI Hind	Endocrinologie et maladies métaboliques
Pr. KABBAJ Hakima	Microbiologie
Pr. KADIRI Mohamed*	Psychiatrie
Pr. LATIB Rachida	Radiologie
Pr. MAAMAR Mouna Fatima Zahra	Médecine Interne
Pr. MEDDAH Bouchra	Pharmacologie
Pr. MELHAOUI Adyl	Neuro-chirurgie
Pr. MRABTI Hind	Oncologie Médicale
Pr. NEJJARI Rachid	Pharmacognosie
Pr. OUBEJJA Houda	Chirurgie Pédiatrique
Pr. OUKABLI Mohamed*	Anatomie Pathologique
Pr. RAHALI Younes	Pharmacie Galénique <i>Vice-Doyen à la Pharmacie</i>
Pr. RATBI Ilham	Génétique
Pr. RAHMANI Mounia	Neurologie
Pr. REDA Karim*	Ophtalmologie
Pr. REGRAGUI Wafa	Neurologie
Pr. RKAIN Hanan	Physiologie
Pr. ROSTOM Samira	Rhumatologie
Pr. ROUAS Lamiaa	Anatomie Pathologique
Pr. ROUIBAA Fedoua*	Gastro-Entérologie
Pr. SALIHOUN Mouna	Gastro-Entérologie
Pr. SAYAH Rochde	Chirurgie Cardio-Vasculaire
Pr. SEDDIK Hassan*	Gastro-Entérologie
Pr. ZERHOUNI Hicham	Chirurgie pédiatrique
Pr. ZINE Ali*	Traumatologie orthopédie

AVRIL 2013

Pr. EL KHATIB MOHAMED KARIM*

Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale

MAI 2013

Pr. BOUSLIMAN Yassir*

Toxicologie

JUIN 2013

Pr. BENALI Bennaceur

Médecine du Travail

MARS 2014

Pr. ACHIR Abdellah

Pr. BENCHAKROUN Mohammed*

Pr. BOUCHIKH

Pr. EL KABBAJ Driss*

Pr. EL MACHTANI IDRISSE Samira*

Pr. HARDIZI Houyam

Pr. HASSANI Amale*

Pr. HERRAK Laila

Pr. JEAIDI Anass*

Pr. KOUACH Jaouad*

Pr. RHISSASSI Mohamed Jaafar

Pr. SEKKACH Youssef*

Pr. TAZI MOUKHA Zakia

Chirurgie Thoracique

Traumatologie- Orthopédie

Mohammed Chirurgie Thoracique

Néphrologie

Biochimie-Chimie

Histologie- Embryologie-Cytogénétique

Pédiatrie

Pneumologie

Hématologie Biologique

Généco-logie-Obstétrique

CHIRURGIE CARDIO-VASCULAIRE

Médecine Interne

Généco-logie-Obstétrique

DECEMBRE 2014

Pr. ABILKASSEM Rachid*

Pr. AIT BOUGHIMA Fadila

Pr. BEKKALI Hicham*

Pr. BOUABDELLAH Mounya

Pr. DERRAJI Soufiane*

Pr. EL AYOUBI EL IDRISSE Ali

Pr. EL GHADBANE Abdedaim Hatim*

Pr. EL MARJANY Mohammed*

Pr. FEJJAL Nawfal

Pr. JAHIDI Mohamed*

Pr. LAKHAL Zouhair*

Pr. OUDGHIRI NEZHA

Pr. RAMI Mohamed

Pr. SABIR Maria

Pr. SBAI IDRISSE Karim*

Pédiatrie

Médecine Légale

Anesthésie-Réanimation

Biochimie-Chimie

Pharmacie Clinique

Anatomie

Anesthésie-Réanimation

Radiothérapie

Chirurgie Réparatrice et Plastique

OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE

Cardiologie

Anesthésie-Réanimation

Chirurgie pédiatrique

Psychiatrie

Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène

AOÛT 2015

Pr. MEZIANE Meryem

Pr. TAHIRI Latifa

Dermatologie

Rhumatologie

JANVIER 2016

Pr. BENKABBOU Amine
Pr. EL ASRI Fouad*
Pr. ERRAMI Nouredine*

Chirurgie Générale
Ophtalmologie
Oto-Rhino-Laryngologie

JUIN 2017

Pr. ABI Rachid*
Pr. ASFALOU Ilyasse*
Pr. BOUAITI El Arbi*
Pr. BOUTAYEB Saber
Pr. EL GHISSASSI Ibrahim
Pr. HAFIDI Jawad
Pr. MAJBAR Mohammed Anas
Pr. OURAINI Saloua*
Pr. RAZINE Rachid
Pr. SOUADKA Amine
Pr. ZRARA Abdelhamid*

Microbiologie
Cardiologie
Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène
Oncologie Médicale
Oncologie Médicale
Anatomie
Chirurgie Générale
Oto-Rhino-Laryngologie
Médecine Préventive, Santé Publique et Hygiène
Chirurgie Générale
Immunologie

PROFESSEURS AGREGES :

MAI 2018

Pr. AMMOURI Wafa
Pr. BENTALHA Aziza
Pr. EL AHMADI Brahim
Pr. EL HARRECH Youness*
Pr. EL KACEMI Hanan
Pr. EL MAJJAOUI Sanaa
Pr. FATIHI Jamal*
Pr. GHANNAM Abdel-Ilah
Pr. JROUNDI Imane
Pr. MOATASSIM BILLAH Nabil
Pr. TADILI Sidi Jawad
Pr. TANZ Rachid*

Médecine interne
Anesthésie-Réanimation
Anesthésie-Réanimation
Urologie
Radiothérapie
Radiothérapie
Médecine Interne
Anesthésie-Réanimation
Médecine préventive, santé publique et Hygiène
Radiologie
Anesthésie-Réanimation
Oncologie Médicale

NOVEMBRE 2018

Pr. AMELLAL Mina
Pr. SOULY Karim
Pr. TAHRI Rajae

Anatomie
Microbiologie
Histologie-Embryologie-Cytogénétique

NOVEMBRE 2019

Pr. AATIF Taoufiq*
Pr. ACHBOUK Abdelhafid*
Pr. ANDALOUSSI SAGHIR Khalid
Pr. BABA HABIB Moulay Abdellah*
Pr. BASSIR Rida Allah
Pr. BOUATTAR Tarik
Pr. BOUFETTAL Monsef
Pr. BOUCHENTOUF Sidi Mohammed*
Pr. BOUZELMAT Hicham*
Pr. BOUKHRIS Jalal*
Pr. CHAFRY Bouchaib*
Pr. CHAHDI Hafsa*
Pr. CHERIF EL ASRI ABAD*
Pr. DAMIRI Amal*
Pr. DOGHMI Nawfal*
Pr. ELALAOUI Sidi-Yassir
Pr. EL ANNAZ Hicham*
Pr. EL HASSANI Moulay El Mehdi*
Pr. EL HJOUJI Abderrahman*
Pr. EL KAOUI Hakim*
Pr. EL WALI Abderrahman*
Pr. EN-NAFAA Issam*
Pr. HAMAMA Jalal*
Pr. HEMMAOUI Bouchaib*
Pr. HJIRA Naouafal*
Pr. JIRA Mohamed*
Pr. JNIENE Asmaa
Pr. LARAQUI Hicham*
Pr. MAHFOUD Tarik*
Pr. MEZIANE Mohammed*
Pr. MOUTAKI ALLAH Younes*
Pr. MOUZARI Yassine*
Pr. NAOUI Hafida*
Pr. OBTEL MAJDOULINE
Pr. OURRAI ABDELHAKIM*
Pr. SAOUAB RACHIDA*
Pr. SBITTI YASSIR*
Pr. ZADDOUG OMAR*
Pr. ZIDOUH SAAD*

Néphrologie
Chirurgie réparatrice et plastique
Radiothérapie
Gynécologie-Obstétrique
Anatomie
Néphrologie
Anatomie
Chirurgie-Générale
Cardiologie
Traumatologie-Orthopédie
Traumatologie-Orthopédie
Anatomie Pathologique
Neuro-chirurgie
Anatomie Pathologique
Anesthésie-Réanimation
Pharmacie-Galénique
Virologie
Gynécologie-Obstétrique
Chirurgie Générale
Chirurgie Générale
Anesthésie-Réanimation
Radiologie
Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Oto-Rhino-Laryngologie
Dermatologie
Médecine interne
Physiologie
Chirurgie-Générale
Oncologie Médicale
Anesthésie-Réanimation
Chirurgie Cardio-Vasculaire
Ophtalmologie
Parasitologie-Mycologie
Médecine préventive, santé publique et Hygiène
Pédiatrie
Radiologie
Oncologie Médicale
Traumatologie-Orthopédie
Anesthésie-Réanimation

NOVEMBRE 2020

Pr. LALYA ISSAM*

Radiothérapie

SEPTEMBRE 2021

Pr. ABABOU Karim*	Chirurgie Réparatrice et Plastique
Pr. ALAOUI SLIMANI Khaoula*	Oncologie Médicale
Pr. ATOUF OUAFA	Immunologie
Pr. BAKALI Youness	Chirurgie Générale
Pr. BAMOUS Mehdi*	CHIRURGIE CARDIO-VASCULAIRE
Pr. BELBACHIR Siham	Psychiatrie
Pr. BELKOUCH Ahmed*	Médecine des Urgences et des Catastrophes
Pr. BENNIS Azzelarab*	Traumatologie-Orthopédie
Pr. CHAFAI ELALAOUI Siham	Génétique
Pr. DOUMIRI Mouhssine	Anesthésie-Réanimation
Pr. EDDERAI Meryem*	Radiologie
Pr. EL KTAIBI Abderrahim*	Anatomie Pathologique
Pr. EL MAAROUFI Hicham*	Hématologie Clinique
Pr. EL OMRI Naoual*	Médecine Interne
Pr. EL QATNI Mohamed*	Médecine Interne
Pr. FAHRY Aicha*	Pharmacie Galénique
Pr. IBRAHIM RAGAB MOUNTASSER Dina*	Néphrologie
Pr. IKEN Maryem*	Parasitologie
Pr. JAAFARI Abdelhamid*	Anesthésie-Réanimation
Pr. KHALFI Lahcen*	Stomatologie et Chirurgie Maxillo-faciale
Pr. KHEYI Jamal*	Cardiologie
Pr. KHIBRI Hajar	Médecine Interne
Pr. LAAMRANI Fatima Zahrae	Radiologie
Pr. LABOUDI Fouad	Psychiatrie
Pr. LAHKIM Mohamed*	Radiologie
Pr. MEKAOUI Nour	Pédiatrie
Pr. MOJEMMI Brahim	Chimie Analytique
Pr. OUDRHIRI Mohammed Yassaad	Neurochirurgie
Pr. SATTE AMAL*	Neurologie
Pr. SOUHI Hicham*	Pneumo-phtisiologie
Pr. TADLAOUI Yasmina*	Pharmacie Clinique
Pr. TAGAJDID Mohamed Rida*	Virologie
Pr. ZAHID Hafid*	Hématologie
Pr. ZAJJARI Yassir*	Néphrologie
Pr. ZAKARYA Imane*	Pharmacognosie

(*) Enseignants Chercheurs Militaires

2 - ENSEIGNANTS-CHERCHEURS SCIENTIFIQUES

PROFESSEURS DE L'ENSEIGNEMENT SUPERIEUR :

Pr. ABOUDRAR Saadia	Physiologie
Pr. ALAMI OUHABI Naima	Biochimie-Chimie
Pr. ALAOUI KATIM	Pharmacologie
Pr. ALAOUI SLIMANI Lalla Naïma	Histologie-Embryologie
Pr. ANSAR M'hammed	Chimie Organique et Pharmacie Chimique
Pr. BARKIYOU Malika	Histologie-Embryologie
Pr. BOUHOUCHE Ahmed	Génétique Humaine
Pr. BOUKLOUZE Abdelaziz	Applications Pharmaceutiques
Pr. DAKKA Taoufiq	Physiologie <i>Vice-Doyen chargé de la Rech. et de la Coop.</i>
Pr. FAOUZI Moulay El Abbès	Pharmacologie
Pr. IBRAHIMI Azeddine	Biologie moléculaire/Biotechnologie
Pr. RIDHA Ahlam	Chimie
Pr. TOUATI Driss	Pharmacognosie
Pr. ZAHIDI Ahmed	Pharmacologie

PROFESSEURS HABILITES :

Pr. AANNIZ Tarik	Microbiologie et Biologie moléculaire
Pr. BENZEID Hanane	Chimie
Pr. CHAHED OUAZZANI Lalla Chadia	Biochimie-Chimie
Pr. CHERGUI Abdelhak	Botanique, Biologie et physiologie végétales
Pr. DOUKKALI Anass	Chimie Analytique
Pr. EL BAKKALI Mustapha	Physiologie
Pr. EL JASTIMI Jamila	Chimie
Pr. KHANFRI Jamal Eddine	Histologie-Embryologie
Pr. LAZRAK Fatima	Chimie
Pr. LYAHYAI Jaber	Génétique
Pr. OUADGHIRI Mouna	Microbiologie et Biologie
Pr. RAMLI Youssef	Chimie Organique Pharmaco-Chimie
Pr. SERRAGUI Samira	Pharmacologie
Pr. TAZI Ahnini	Génétique (<i>mis en disponibilité</i>)
Pr. YAGOUBI Maamar	Eau, Environnement

Mise à jour le 20/02/2023

KHALED Abdellah

Chef du Service des Affaires Administratives

FMPR

Le Doyen



DEDICACES

*Louange à **Dieu** tout puissant, qui m'a permis de voir ce jour tant attendu.*

*Au **PROPHETE MOHAMED** paix et salut sur lui.*

A mes très chers parents :

Je tiens à remercier mes parents pour leur soutien inconditionnel tout au long de mes études. Votre amour et votre encouragement ont été les piliers de ma réussite académique et personnelle. Cette dédicace est pour vous, mes héros, et je suis fière de vous avoir comme mes parents.

Que Dieu vous préserve santé et longue vie.

A ma très chère sœur :

Je tiens à exprimer mes remerciements les plus sincères à mon cœur pour avoir été mon pilier de soutien tout au long de ma vie.

Tu as été là pour moi dans les bons et les mauvais moments et ton amour et ta gentillesse ont été mes anges gardiens. Cette dédicace est faite pour toi, je t'aime plus que tout au monde.

A ma tante bien aimée :

Je tiens à vous exprimer mes plus sincères remerciements pour tout ce que vous avez fait pour moi. Vous avez toujours été une tante aimante et attentionnée, qui a su me soutenir dans les moments difficiles et me guider lorsque j'en avais besoin.

A la mémoire de mes défunts grands-parents :

*Mes grands-parents... Mes origines... Ma fierté ...La lumière qui ne s'éteint jamais...
Que Dieu, le tout puissant, vous couvre de sa sainte miséricorde. Que vos âmes
reposent en paix.*

A Tonton Selim, à qui je dois beaucoup :

*Votre aide et vos conseils ont été inestimables pour moi, merci pour tout ce que vous
avez fait pour moi.*

A Tonton Ibrahim et Tata Jamila Bellouche :

*Je ne sais pas comment exprimer ma gratitude envers vous suffisamment, mais je tenais
à vous dire du fond de mon cœur merci infiniment pour tout.*

A mes amies que j'aime tant Khaoula, Amina, Fatima Zahrae :

*Je dédie cette thèse à mes amies qui m'ont soutenu tout au long de ce voyage
académique. Votre amour et votre soutien ont été inestimables, merci de tout cœur.*



REMERCIEMENTS

A mon maître et Président du jury

Monsieur le Médecin Colonel Major Abdelouahed BAITE

Je suis honorée que vous ayez accepté de présider le jury de ma thèse, et je tiens à vous exprimer ma profonde gratitude et mon respect pour votre présence.

Veillez agréer, Monsieur l'expression de ma profonde reconnaissance et de ma plus haute considération.

A mon maître et rapporteur de Thèse

Monsieur le médecin colonel Khalil ABOUELALAA

Professeur d'Anesthésie Réanimation

Chef du service des Blocs opératoires

De l'hôpital militaire d'instruction Mohammed V Rabat.

Je tiens à vous exprimer mes sincères remerciements pour votre incroyable engagement dans mon projet. Votre soutien, vos conseils, votre humanité, votre expertise et votre bienveillance ont été inestimables pour moi tout au long de ce processus, et je suis honorée de vous avoir comme maître de thèse. Merci infiniment

A mon maître et juge de thèse

Monsieur le Professeur Rachid ABILKACEM

Professeur de Pédiatrie

Je suis reconnaissante pour l'opportunité qui m'a été donnée de soutenir ma thèse devant vous. Votre présence est à la fois un honneur et une fierté pour moi.

A ma maîtresse et juge de thèse

Madame la Professeur Aziza BENTALHA

Professeur d'Anesthésie Réanimation

Je suis honorée par votre présence et votre contribution à la réussite de ma thèse.

Mes profonds respects et ma gratitude infinie.



LISTE DES ABREVIATIONS

Abréviations

ADN	: Acide désoxyribonucléique
ADF	: Administration des aliments et des médicaments
ALR	: Anesthésie loco-régionale
AMS	: Atrophie Musculaire Spinale
CAM	: Concentration alvéolaire minimale
CSS	: Churg Strauss Syndrome
CIA	: Cathéter d'intubation Aintree
CMT	: Maladie de Charcot-Marie-Tooth
DAA	: Double Arc Aortique
DPOC	: Dysfonction Postopératoire Cognitive
DMD	: Dystrophie Musculaire de Duchenne
ECG	: Électrocardiographie
ETT	: Tube Endotrachéal
FB	: Fibroscopie Bronchique
FC	: Fréquence cardiaque
FiO2	: Fraction inspirée en oxygène
HMIMV	: Hôpital Militaire d'Instruction de Rabat
IMC	: Indice de masse corporelle
IC	: Insuffisance cardiaque
IV	: Intraveineux
IRM	: Imagerie par Résonance Magnétique
MLA	: Masque Laryngée
MUSD	: Maladie urinaire du sirop d'érable
MG	: Myasthénie Grave
MPS	: Mucopolysaccharidoses
PA	: Pression artérielle
PNI	: Pression non invasive
PCU	: Phénylcétonurie
QI	: Quotient intellectuel
RGO	: Reflux gastro-œsophagien
SAOS	: Syndrome d'apnée du sommeil
SED	: Syndrome d'Ehlers Danlos
SSPI	: Surveillance post interventionnelle
Spo2	: Saturation pulsée en oxygène
VAS	: Voies aériennes supérieures
XP	: Xéroderma Pigmentosum



LISTE DES ILLUSTRATIONS

Liste des figures

Figure 1: Critères d'intubation difficile avec ouverture limitée de la bouche, cou court et Mallampati IV	11
Figure 2 . Voies supérieures vue bronchoscopique à travers un cathéter d'intubation Aintree (AIC) après avoir tenté de faire passer le cathéter à travers un MLA-Classic TM de taille 4 situé dans un simulateur de gestion des voies respiratoires Laerdal (Laerdal Médical AS, Stavanger, Norvège). Après que l'AIC n'a pas réussi à avancer à travers le , le fibroscope a été retiré à l'intérieur de l'AIC pour révéler le point où l'AIC a été capturé (panneau de gauche). La crête a été identifiée comme la barrière physique lors du retrait ultérieur du fibroscope et de l'AIC (panneau de droite).	16
Figure 3: Image de coupe axiale de tomographie informatisée à contraste amélioré montrant le double arc aortique	30
Figure 4: Vue postérieure de l'artériographie de reconstruction par tomodensitométrie montrant les arcs aortiques droit et gauches formant un anneau vasculaire	30
Figure 5: Dysmorphie faciale et microphthalmie	34

Liste des tableaux

Tableau 1	Tableau symptômes typiques et atypiques du patient dans le Syndrome Charge	35
------------------	--	----



SOMMAIRE

INTRODUCTION	1
OBJECTIFS.....	6
OBSERVATIONS.....	8
Observation 1	9
Observation 2	15
Observation 3	18
Observation 4	22
Observation 5	29
Observation 6	33
DISCUSSION.....	38
1.GENERALITES SUR LES MALADIES RARES	39
1.1 Définition et prévalence	39
1.2 Cadre réglementaire	39
1.3 Les défis de la recherche et du développement	40
1.4 Impact sur les systèmes de santé	40
2.PRESENTATION CLINIQUE ET CONSIDERATIONS ANESTHESIQUES POUR LES MALADIES RARES.....	41
2.1 Présentation clinique des maladies rares.....	41
2.2 Considérations anesthésiques pour les maladies rares	41
2.2.1 Considérations spécifiques à la maladie	42
2.2.2 Évaluation et optimisation préopératoires.....	42
2.2.3 Sélection et administration des agents anesthésiques	43
2.2.4 Gestion et surveillance peropératoires	43
2.2.5 Soins postopératoires et suivi	44
3 DEFIS ET STRATEGIES PERIOPERATOIRES POUR LES MALADIES RARES	45
3.1 Défis péri opératoires liés aux maladies rares	45

a) Des preuves et des connaissances limitées	45
b) Histoires médicales complexes	45
c) Atteinte multisystémique	45
d) Risque de complications et d'événements indésirables	46
3.2 Stratégies de soins péri opératoires pour les maladies rares.....	46
a) Collaboration multidisciplinaire	46
b) Planification et optimisation préopératoires	47
c) Approche anesthésique personnalisée	47
d) Surveillance et soins postopératoires renforcés	47
4.CONSIDERATIONS ANESTHESIQUES POUR DES MALADIES RARES SPECIFIQUES ...	48
4.1 Prise en charge anesthésique des maladies neuromusculaires.....	48
a) Dystrophie musculaire de Duchenne	48
b) Myasthénie grave	48
c) Atrophie musculaire spinale	48
d) Maladie de Charcot-Marie-Tooth	49
4.2 Prise en charge anesthésique des troubles métaboliques	49
a) La phénylcétonurie	49
b) La maladie urinaire du sirop d'érable	49
c) Porphyrisme	50
4.3 Prise en charge anesthésique des syndromes génétiques	50
a) Le syndrome de Down	50
b) Syndrome de Marfan	50
c) Syndrome d'Ehlers-Danlos	51
5.SOINS PERIOPERATOIRES ET APPROCHE MULTIDISCIPLINAIRE POUR LES MALADIES RARES.....	52
5.1 Approche multidisciplinaire des soins périopératoires	52
a) Évaluation préopératoire	52

b) Coordination des soins	52
c) Protocole d'anesthésie individualisé	52
d) Surveillance périopératoire	53
e) Soins postopératoires et suivi	53
5.2 Intégration des registres des maladies rares et de la recherche	53
a) Collaboration avec les registres des maladies rares	53
b) Possibilités de recherche	54
c) Considérations éthiques	54
6. DEFIS ET ORIENTATIONS FUTURES DES SOINS D'ANESTHESIE POUR LES MALADIES RARES.....	55
6.1 Défis liés aux soins anesthésiques pour les maladies rares	55
a) Base de données limitée	55
b) Hétérogénéité des maladies rares	55
c) Manque de sensibilisation et d'expertise	55
d) Comorbidités complexes	55
e) Difficultés liées à la gestion des voies aériennes	56
6.2 Orientations et stratégies futures	56
a) Collaboration et échange de connaissances	56
b) Lignes directrices spécifiques aux maladies rares	56
c) Recherche et partage des données	57
d) Éducation et formation	57
e) Soins centrés sur le patient	57
CHAPITRE 7 : CONSIDERATIONS ETHIQUES RELATIVES AUX SOINS D'ANESTHESIE POUR LES MALADIES RARES.....	58
7.1 Consentement éclairé et prise de décision partagée.....	58
7.2 Allocation des ressources et justice	58
7.3 Confidentialité et respect de la vie privée	59

CHAPITRE 8 : ORIENTATIONS ET DEFIS FUTURS EN MATIERE DE SOINS ANESTHESIQUES POUR LES MALADIES RARES	60
8.1 Faire progresser la recherche et les connaissances	60
8.1.1 Registres et bases de données sur les maladies rares	60
8.1.2 Recherche collaborative multicentrique.....	60
8.1.3 Recherche translationnelle	61
8.2 Éducation et formation.....	61
8.2.1 Formation médicale continue	61
8.2.2 Collaboration interdisciplinaire	61
8.3 Plaidoyer et politique	62
8.3.1 Sensibilisation aux maladies rares	62
8.3.2 Financement de la recherche et subventions	62
8.3.3 Défense des politiques	63
APPROCHE PRATIQUE DE PRISE EN CHARGE ANESTHESIQUE	64
CONCLUSION	69
RESUMES	71
BIBLIOGRAPHIE.....	75



INTRODUCTION

"Les maladies rares sont rares, mais les patients atteints de maladies rares sont nombreux"

Environ 4% de la population mondiale souffre d'une maladie rare. Au-delà de l'aspect médical, les approches économiques, organisationnelles et politiques restent des aspects clés lorsqu'il s'agit de l'évolution du monde des maladies rares.

Les maladies rares sont caractérisées par leur faible prévalence, touchant un petit nombre d'individus. Cependant, malgré leur rareté, elles ont une importance significative en raison du nombre considérable de patients atteints.

Au-delà des aspects médicaux, il est essentiel de prendre en compte les dimensions économiques, organisationnelles et politiques pour faire évoluer la prise en charge des maladies rares. Les approches globales nécessitent une collaboration multidisciplinaire impliquant différents professionnels de la santé, tels que les pédiatres, les endocrinologues, les généticiens, les orthopédistes, les chirurgiens généraux, les médecins anesthésistes réanimateurs, et médecins spécialistes en médecine physique et en réadaptation. Cette approche vise à élaborer un plan thérapeutique optimal et à améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares.

La définition de la rareté d'une maladie peut varier selon les régions et évoluer dans le temps. En Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle affecte au maximum 5 personnes sur 10 000. Cependant, il existe plus de 6000 maladies rares répertoriées dans le monde [1], ce qui souligne la diversité et la complexité de ces affections.

La Société Européenne d'Anesthésiologie pédiatrique et le portail européen des maladies rares Orphanet ont contribué à l'établissement d'une base de données en libre accès dédiée à l'anesthésie chez les patients atteints de maladies rares. Ce projet, appelé OrphanAnesthesia, vise à fournir des recommandations pour assurer une prise en charge anesthésique sûre de ces patients.

Depuis sa mise en œuvre en 2011, cette plateforme web a permis la participation active de médecins spécialisés du monde entier, travaillant ensemble pour atteindre l'objectif principal du projet : la publication de recommandations pour une prise en charge anesthésique sûre des patients atteints de maladies rares.

Dans le contexte nord-américain, les statistiques estiment que 8% de la population âgée de moins de 25 ans présente une maladie rare ou un syndrome génétique, contre 5% de la population âgée de plus de 25ans. [2]

Au fil des années, les avancées dans la compréhension de la physiopathologie, du contexte métabolique et de l'origine génétique des maladies rares ont permis des progrès considérables dans la thérapie, la classification et le conseil génétique pour les patients et les familles. Cependant, en raison de la faible prévalence de ces maladies, de nombreux professionnels de la santé ne sont pas encore familiers avec ce type de patients, ce qui crée un manque de connaissances et de compétences nécessaires pour assurer un diagnostic précoce, une prise en charge complète et une réadaptation appropriée visant à garantir une qualité de vie acceptable.

La complexité des maladies rares exige une approche holistique et multidisciplinaire pour optimiser les soins et répondre aux besoins spécifiques des patients. Les associations de patients, les centres de référence et les réseaux collaboratifs sont essentiels pour soutenir la recherche, améliorer les connaissances, promouvoir l'accès aux soins et favoriser l'échange d'informations entre les professionnels de la santé. La recherche translationnelle, qui vise à transformer les découvertes scientifiques en applications cliniques, est un domaine crucial pour accélérer les progrès dans le domaine des maladies rares.

Dans le domaine de l'anesthésie, il est essentiel d'adapter les protocoles et les stratégies de gestion pour tenir compte des particularités des patients atteints de maladies rares. Cela comprend une évaluation approfondie des antécédents médicaux, une compréhension des risques spécifiques liés à chaque maladie rare, une planification préopératoire détaillée, une sélection appropriée des médicaments et des techniques anesthésiques, une surveillance étroite pendant et après l'intervention chirurgicale, et une gestion adéquate de la douleur postopératoire. L'équipe anesthésique doit être bien informée et en mesure de collaborer avec d'autres spécialistes pour offrir des soins optimaux et éviter les complications potentielles, les maladies rares représentent un défi complexe pour le système de santé et nécessitent une approche globale impliquant la collaboration de différents acteurs. La recherche, l'éducation médicale continue et la sensibilisation du public sont essentielles pour améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

En travaillant ensemble, nous pouvons faire progresser les connaissances, développer de nouvelles thérapies et offrir un soutien optimal aux personnes touchées par ces affections rares. Dans le cadre de cette étude, nous avons essayé de faire une mise au point sur la prise en charge anesthésique des patients atteints de maladies rares, à travers le rapport de 6 observations colligées à l'Hôpital Militaire d'Instruction de Rabat (HMIMV).

Cette institution médicale a eu l'opportunité de prendre des patients atteints de maladies rares, fournissant ainsi une base pour analyser ces cas et explorer les problématiques spécifiques qu'ils soulèvent. Grâce à ces observations, une meilleure compréhension des besoins médicaux particuliers de ces patients a été acquise, ainsi que des approches optimales en matière d'anesthésie pour garantir leur sécurité et leur bien-être.

L'examen attentif de ces observations nous permettra d'identifier les considérations spécifiques qui doivent être prises en compte lors de la prise en charge anesthésique des patients atteints de maladies rares.

Si vous entendez des sabots, pensez aux ZEBRES et non aux CHEVAUX.

L'anesthésie des patients atteints de maladies orphelines contre dit de manière quelque peu ludique le célèbre aphorisme du professeur Theodore Woodward des années 1940.[3]

Bien que les professionnels de la santé soient bien avisés de s'en tenir à l'évaluation originale de Woodward en général, s'occuper de patients souffrant de maladies rares et orphelines vous confrontera en revanche à la rareté et ce qui est peu familier : le zèbre et non le cheval.

Des connaissances limitées dans la littérature, aucune expérience pratique, une expérience pratique personnelle, sont des circonstances probables.

Le patient souffrant d'une maladie orpheline attendra cependant avec impatience des soins d'anesthésiologie sophistiqués, indépendamment de toute classification épidémiologique.

Ou comme le dit si bien Harvey : "Dans un cas rare et unique, les calculs de probabilité n'ont aucun sens".[4]

Ainsi, le défi - apparemment impossible - consiste donc à fournir l'anesthésie avec le même niveau d'expertise que si votre patient avait le diagnostic le plus commun et le plus connu.



OBJECTIFS

L'objectif principal de cette thèse est d'explorer les implications des maladies orphelines pour la pratique de l'anesthésie et faire une revue de la littérature sur les recommandations et protocoles proposés par des lignes fondées sur des preuves pour la prise en charge anesthésique.

Les objectifs spécifiques sont les suivants :

- Présenter des cas de maladies rares pris en charge à l'HMIMV de Rabat pour illustrer la complexité de la prise en charge anesthésique.
- Analyser les généralités des maladies rares, y compris la prévalence, les cadres réglementaires et les défis de la recherche et du développement.
- Étudier les présentations cliniques des maladies orphelines, en se concentrant sur les bases génétiques et moléculaires, les caractéristiques cliniques communes et la variabilité observée dans leurs présentations.
- Identifier les considérations et les défis anesthésiques spécifiques aux patients atteints de maladies orphelines, y compris l'évaluation préopératoire, la gestion peropératoire et les soins postopératoires.



OBSERVATIONS

Observation 1 [5]

Il s'agissait d'une patiente âgée de 19 ans, programmée pour cure chirurgicale d'une hernie ombilicale. Ses antécédents comprenaient la maladie de Hurler (Mucopolysaccharidoses type I), traitée par enzymothérapie de substitution hebdomadaire (L-iduronidase « Aldurazyme »).

L'évaluation préopératoire trouvait une patiente non scolarisée, avec retard statural (poids : 35 kg, taille : 1,50m, un indice de masse corporelle (IMC) : 15,55 kg/M²), une dysmorphie crâniofaciale, des déformations squelettiques et des raideurs articulaires. Les fonctions psycho-cognitives étaient intactes. Par ailleurs, la patiente présentait une hernie ombilicale avec défaut pariétal de la ligne médiane et issue d'anses intestinales en sous cutanée.

L'évaluation des voies aériennes trouvait une dysmorphie faciale avec ouverture limitée de la bouche, classe IV à la classification de Mallampati et une distance thyro-mentonnaire à 30 mm avec un cou court à mobilité limitée (Figure 1). La radiographie thoracique montrait une déviation latérale gauche de la trachée. La tension artérielle était à 130/70 mmhg, la fréquence cardiaque à 105 batt/min la SpO₂ à 99% à l'air ambiant.

L'examen cardiovasculaire trouvait un souffle systolique para-sternal gauche avec à l'électrocardiogramme un rythme régulier sinusal, sans trouble de repolarisation ni de conduction, l'échocardiographie objectivait une maladie aortique modérément sténosée avec anneau aortique à 19mm, associée à une insuffisance mitrale modérée sur valve remaniée.

Lors de la visite pré-anesthésique la patiente a été mise sous hydroxyzine 1mg/Kg (40mg) la veille et le matin de l'intervention. Au bloc opératoire, dans une ambiance calme, la patiente a été installée en décubitus dorsale avec monitoring de la pression artérielle non invasive (PNI), un électrocardioscope 5 dérivations et un oxymètre de pouls pour la saturation pulsée en oxygène (SpO₂). Une voie veineuse périphérique 18G a été prise avec pré-oxygénation par masque à haute concentration 8L/min. Devant la présence de critères d'intubation difficile, le contrôle des voies aériennes supérieures (VAS) a été réalisé par fibroscopie.

La procédure a été initiée par la nébulisation de Naphazoline (lidocaïne 5%), méchage des fosses nasales par la lidocaïne gel, bloc laryngé bilatérale (40mg de lidocaïne 2% de chaque côté) et par bloc intra-trachéal (40mg en intra-trachéal).

L'atropine a été utilisée comme anti hypersialorrhéique (0.5mg en IV(Intraveineux)). L'induction anesthésique a été réalisée par 200ug de fentanyl, 100mg de propofol et 20mg de rocuronium après contrôle de la position de la sonde trachéale par la symétrie à l'auscultation et par la courbe de capnographie. L'entretien de l'anesthésie a été assuré par un mélange d'oxygène-protoxyde d'azote (60%- 40%) et sevoflurane à 0,6 concentration alvéolaire maximale (CAM). Le geste opératoire, d'une durée de 55 min, a consisté à une cure prothétique.

Le saignement a été minime et la patiente a demeuré stable tout au long du geste. La patiente a été extubée sur la table opératoire après réveil complet, reprise de ventilation spontanée et décurarisation totale. Elle a été transférée au service de chirurgie viscérale 2h après passage à la salle de surveillance post-interventionnelle.

L'analgésie postopératoire a été assurée par l'association de paracétamol (1g en perfusion toutes les 8 heures) et de néfopam (20mg en mini-perfusion lente chaque 8 heures) pendant 2 jours. Après reprise du transit, l'alimentation orale a été reprise et la patiente a quitté l'hôpital au troisième jour.



Figure 1: Critères d'intubation difficile avec ouverture limitée de la bouche, cou court et Mallampati IV [5]

Discussion

La Mucopolysaccharidoses (MPS) est un groupe de maladies héréditaires rares à transmission autosomique récessive, à l'exception de la maladie de Hunter qui se transmet selon le mode lié au chromosome X.

La plupart se caractérise par une atteinte multisystémique, même si l'atteinte d'un système peut être prédominante.

Elle est due à un déficit d'une enzyme lysosomale impliquée dans la dégradation des glucosaminoglycanes [6].

Ces derniers n'étant pas dégradés, vont s'accumuler au niveau des lysosomes et être ainsi à l'origine d'un dysfonctionnement cellulaire et tissulaire. Dans le syndrome de Hurler, forme la plus fréquente des MPS, il existe une mutation de l'enzyme alpha-Liduronidase responsable de l'accumulation excessive de glycosaminoglycanes surtout au niveau des articulations, les yeux, le cœur et le cerveau [7].

Elle entraîne généralement un développement osseux anormal avec raideur articulaire et cyphose dorsale, une surdité, une baisse de l'acuité visuelle, une atteinte cardiaque et pulmonaire. Dans les cas les plus graves elle peut entraîner un déficit intellectuel.

Actuellement le développement des techniques de greffe de moelle osseuse et de l'enzymothérapie de remplacement, de plus en plus disponibles, a conduit au prolongement de la durée de survie [8]. En revanche, cette population devient plus proposée à la chirurgie avec une mortalité opératoire globale très élevée, estimée à 20% [7,9].

Les patients porteurs de MPS type I sont à haut risque anesthésique. La préoccupation majeure des anesthésistes réside dans l'accès et le contrôle des VAS, car plusieurs anomalies anatomiques prédisposent à l'obstruction mécanique, à l'apnée du sommeil et surtout à l'intubation difficile. Ces anomalies incluent un cou court avec une mobilité limitée, l'épiglotte relativement élevée, une fosse crânienne profonde qui rétrécit le nasopharynx, la mandibule hypoplasique, l'ankylose de l'articulation temporo-mandibulaire, l'infiltration des tissus pharyngés et du cartilage trachéale, le rétrécissement intraluminal des voies aériennes, la macroglossie, la muqueuse orale friable, l'hypertrophie amygdalienne et les sécrétions abondantes [10].

Tous ces arguments imposent une attitude prudente dans le cadre d'une stratégie d'abord des VAS prédéfinie. La littérature rapporte différentes approches dans la gestion des VAS. Cela inclut la laryngoscopie directe, le masque respiratoire laryngé, la vidéo laryngoscopie, l'intubation avec fibroscopie flexible, l'intubation rétrograde et dans les cas extrêmes la trachéotomie de sauvetage [12].

Il n'existe pas actuellement des recommandations formelles pour la gestion des voies aériennes chez les patients porteurs du syndrome de Hurler, mais la plupart des auteurs seraient d'accord sur le maintien d'une ventilation spontanée jusqu'à sécurisation des voies respiratoires, au mieux par le fibroscope.

L'intubation classique par laryngoscopie directe, avec ou sans bougie d'Eschmann, ou au mieux par vidéolaryngoscopie est possible, quoique difficile, avec présence souhaitable du chirurgien oto-rhino-laryngologiste en vue d'une trachéotomie de sauvetage [13,14].

Le masque laryngé peut être également utilisé, mais la diminution de la compliance thoraco-pulmonaire ainsi qu'une durée d'intervention relativement longue peuvent limiter son usage [14]. Chez notre patiente, l'intubation a été réalisée par fibroscopie vu la présence de critères d'intubation et de ventilation difficiles. Une attention particulière doit être portée à la ventilation, car elle est souvent perturbée par l'hypersécrétion, les malformations thoraciques ainsi que le retentissement broncho-pulmonaire de la maladie.

Ces éléments prédisposent à un risque accru de bronchospasme, laryngospasme ou encore à un œdème pulmonaire post obstructif [14]. Autres problèmes périopératoires peuvent être rencontrés, vu la présence de lésions ostéo-articulaires, cardiaques, coronaires et respiratoires [11]. Celles-ci imposent une évaluation préopératoire complète et une attention particulière dans le positionnement

Éléments recherchés lors de l'évaluation préopératoire : - Fonction respiratoire - Fonction cardiaque - Fonction neurologique - Rechercher un syndrome d'apnée du sommeil (SAOS) - Rechercher une pathologie obstructive - Rechercher une pathologie restrictive - Rechercher un encombrement bronchique chronique - Rechercher une coronaropathie - Rechercher une insuffisance cardiaque (IC) - Rechercher une valvulopathie - Recherche des signes de

compression médullaire - Rechercher une arthrose ou une ankylose du rachis .Au bloc opératoire, l'installation doit être prudente en préservant l'axe tête-cou-tronc.

L'accès veineux est souvent difficile essentiellement à cause de l'infiltration cutanée, le choix des drogues et du monitoring doit être guidé par le terrain, les tares associées ainsi que le geste opératoire.

Chez notre patiente la position était le décubitus dorsal strict avec monitoring non invasif. En postopératoire, la surveillance doit être armée afin de détecter les épisodes d'obstruction des voies aériennes et de désaturation jusqu'à la reprise de conscience. L'extubation trachéale doit être prudente et éventuellement différée en cas d'œdème des VAS [15].

Une place en réanimation doit être réservée à l'avance pour un éventuel transfert post opératoire en cas de difficulté d'intubation ou d'extubation, devant une instabilité hémodynamique ou ventilatoire peropératoire ou encore en cas de syndrome d'apnée du sommeil (pour la ventilation non invasive postopératoire).

Après extubation, la kinésithérapie respiratoire postopératoire est de règle avec usage, au besoin, de bronchodilatateurs et de corticoïdes [14].

Notre patiente a été extubée sur la table opératoire, puis surveillée rigoureusement à la salle de surveillance post interventionnelle (SSPI) pendant 2H.

Aucun évènement n'est survenu après extubation. La patiente a quitté l'hôpital après 3 jours. Les patients porteurs de MPS type I représentent un défi majeur pour l'anesthésiste.

Le risque anesthésique peut être considérablement réduit par anticipation des problèmes potentiels qui peuvent survenir pendant et après la procédure, y compris le risque d'intubation difficile.

Observation 2[16].

C'est le cas d'une adolescente âgée de 15 ans, porteuse d'une forme familiale du syndrome Rubinstein-Taybi admise pour une exérèse avec tympanoplastie d'une otite moyenne chronique gauche cholestéatomateuse.

À l'examen clinique, on retrouvait une patiente de 34 kg coopérante souffrant d'un retard psychomoteur. Elle présentait une dysmorphie faciale avec épicanthus, traits grossiers du visage, implantation basse des cheveux, hypertrichose, orientation antimongoloïde des yeux, sourcils épais, mains et pieds trapus, courts et boudinés, pouces et gros orteils larges.

L'examen cardiovasculaire et pulmonaire était sans particularités, l'examen révélait aussi des veines fines, une limitation de l'ouverture buccale à deux travers de doigts, une classification de Mallampati II et un cou souple.

A la salle d'opération, on a installé un électrocardioscope, un oxymètre et un appareil à tension artérielle non invasive. Une voie veineuse périphérique de calibre 22G a été posée au niveau du dos de la main et un remplissage vasculaire de 5 ml·kg⁻¹ de sérum salé 0,9 % était débuté. Après une préoxygénation à 100 % de fraction inspirée en oxygène (FIO₂) pendant trois minutes, une induction d'anesthésie a été débutée par l'injection de fentanyl 3 µg·kg⁻¹ et de propofol 2,5 mg·kg⁻¹, suivie par du rocuronium 0,6 mg·kg⁻¹. A la laryngoscopie directe, on observait un grade IV de Cormack-Lehane et l'intubation s'avérait impossible.

La ventilation au masque facial était toujours possible, la saturation en oxygène était à 98 %. À l'aide d'un vidéolaryngoscope, le grade Cormack-Lehane était ramené à II et l'intubation par une sonde armée numéro 5,5 avec un guide souple était réalisée. L'entretien faisait appel à un mélange équimolaire oxygène/air 50 %/50 %, associé au sévoflurane et du fentanyl.

L'intervention a duré 80 minutes, et s'est déroulée sans particularité, la patiente a été extubée sans incident à la salle de surveillance post interventionnelle après réveil complet. Après un séjour de deux heures dans la SSPI, la patiente rejoignait son service d'accueil.

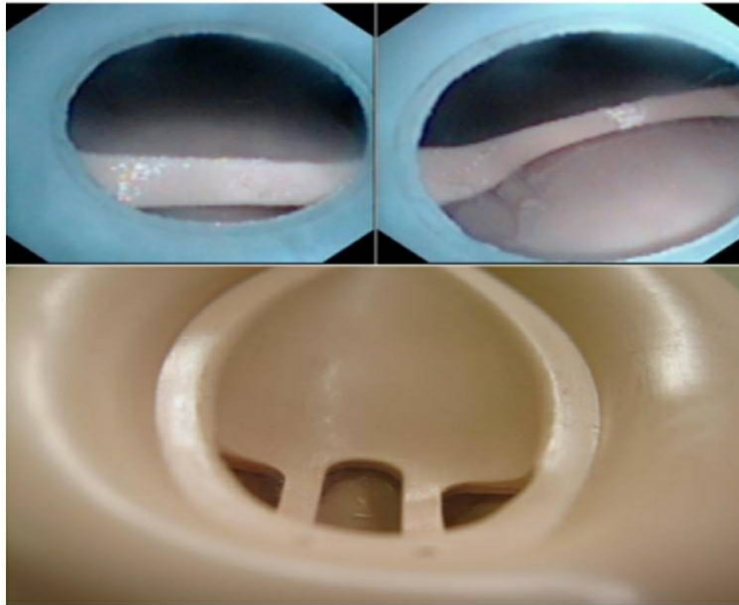


Figure 2 [16]. Voies supérieures vue bronchoscopique à travers un cathéter d'intubation Aintree (AIC) après avoir tenté de faire passer le cathéter à travers un masque laryngée (MLA) Classic TM de taille 4 situé dans un simulateur de gestion des voies respiratoires Laerdal (Laerdal Médical AS, Stavanger, Norvège). Après que l'AIC n'a pas réussi à avancer à travers le MLA, le fibroscope a été retiré à l'intérieur de l'AIC pour révéler le point où l'AIC a été capturé (panneau de gauche). La crête a été identifiée comme la barrière physique lors du retrait ultérieur du fibroscope et de l'AIC (panneau de droite).

Panneau inférieur : vue rapprochée du MLA-Classic TM montrant la crête à l'ouverture entre les barres. Un MLA-Classic TM a été utilisé pour cette illustration car le plastique transparent du MLA-Unique TM ne se reproduit pas bien dans les images photographiques

Discussion

Le syndrome de Rubinstein-Taybi est rare. Son diagnostic est clinique, et son origine génétique est actuellement bien déterminée. Les anesthésiologistes doivent reconnaître le risque de difficulté de prise en charge des voies aériennes.

L'Anesthésie loco régionale (ARL) ne pouvait être envisagée pour notre patiente, mais même lorsque le type de chirurgie se prête à l'ARL, des problèmes de communication avec ces patients sont susceptibles de compliquer cette procédure. [17]. Twigg et Cook ont anticipé une intubation difficile chez un patient adulte présentant un syndrome de Rubinstein-Taybi et ont ventilé à l'aide d'un masque laryngé ProSeal. [18]. Nous avons choisi le rocuronium afin d'éviter les effets indésirables de la succinylcholine. Stirt a rapporté un arrêt cardiaque après l'utilisation de la succinylcholine chez ces enfants. [19].

Bien qu'un masque laryngé ProSeal aurait été approprié chez notre patiente, nous avons préféré la sonde endotrachéale pour empêcher l'inhalation bronchique comme l'a préconisé Altintas et coll.

Le vidéolaryngoscope est un dispositif permettant une intubation par laryngoscopie sans avoir recours à l'alignement des axes oraux, pharyngé et laryngé qui facilite l'exposition glottique lors de la laryngoscopie classique. [20]. Il n'est pas rare de rencontrer la classe de Cormack-Lehane III ou IV par laryngoscopie directe tandis que la glotte est visualisée sur l'écran. C'est le cas d'ailleurs de notre observation.

Observation 3 [21].

Une jeune patiente de 36 ans, mariée et mère de deux enfants, elle souffrait d'asthme depuis les 8 dernières années, elle était actuellement sous salbutamol inhalé et symbicort inhalé, la dernière crise d'asthme remonte à plus de 6 mois.

Le diagnostic de Churg Strauss Syndrome (CSS) a été posé 2 ans auparavant lorsqu'elle a commencé à se plaindre de symptômes répétés liés aux sinus tels que : douleur ou pression dans les joues des deux côtés, un écoulement nasal purulent une ou deux fois par mois avec polypose nasale. La radiographie pulmonaire a montré un infiltrat interstitiel bilatéral, l'analyse de sang a montré une éosinophilie périphérique et des anticorps antigènes. Une éosinophilie périphérique et un anticorps cytoplasmique antineutrophile négatif. La biopsie endo-nasale a été réalisée et a montré un infiltrat inflammatoire éosinophile intense, un diagnostic de CSS a alors été posé.

Elle a pris 150 mg/jour d'azathiopirine et 40 mg/jour de prednisone au début, puis une réduction progressive de la dose actuellement 7,5 mg par jour. La patiente a subi une ethmoïdectomie fonctionnelle endo-nasale il y a 4 mois, au cours de laquelle elle a présenté une détérioration hémodynamique sévère liée à des saignements abondants avec hypotension, et une diminution du taux d'hémoglobine dans le sang, qui a nécessité une transfusion sanguine et un traitement par des médicaments vasoactifs.

Les suites postopératoires ont été marquées par l'apparition d'une diplopie, d'une exophtalmie et d'un déficit d'adduction de l'œil gauche. Un bilan orthoptique a été réalisé et a montré un déficit du muscle droit interne de l'œil gauche, dû à un piégeage du muscle droit interne. Le patient a été programmé pour une révision de la chirurgie endoscopique des sinus.

L'évaluation physique préopératoire a montré une taille et un poids de 163 cm et 86 kg, respectivement (IMC de 32kg/m²). L'examen pulmonaire a révélé une respiration sifflante diffuse bilatérale : les examens cardiovasculaires, neurologiques et des voies respiratoires étaient normaux. Les études de laboratoire ont montré une hémoglobine de 10,2 g/dl, une numération leucocytaire totale de 8400/mm avec 500/mm d'éosinophiles, les tests de la

fonction rénale ainsi que les électrolytes sériques étaient dans les limites normales. L'électrocardiogramme (ECG) a montré un rythme sinusal à 72 battements/min avec un QRS normal et aucune altération du ST-T, et la radiographie du thorax a montré des infiltrats minimes dans le lobe inférieur bilatéral.

Le salbutamol inhalé et la prednisone orale ont été maintenus jusqu'au jour de l'opération. Le matin de l'opération, le patient a reçu une prémédication à base de midazolam 2 mg et d'hydrocortisone 100 mg.

Dans la salle d'opération, une surveillance non invasive de routine a été mise en place, comprenant la PNI, fréquence cardiaque (FC), la SpO2 et l'ECG. Sa pression artérielle (PA) de base et sa fréquence cardiaque étaient respectivement de 120/75 mmHg et 80 battements par minutes. Sa SpO2 était de 99% à l'air ambiant. L'ECG a montré un rythme sinusal normal.

Après l'obtention d'un accès veineux et 5 minutes de préoxygénation avec de l'oxygène à 100%, une anesthésie générale a été induite avec du propofol (200 mg) et du fentanyl (250 µg) ; après une ventilation manuelle avec oxygène-Sévoflurane 3% pendant 3 minutes, une sonde endotrachéale (taille 7) a été placée.

L'anesthésie a été maintenue avec du sévoflurane (MAC 1,5) dans l'air et l'oxygène (FiO2 50 %), et des bolus intermittents de fentanyl 50 µg. Aucun relaxant n'a été administré.

L'opération s'est déroulée sans incident, la ventilation et la pression sanguine étaient adéquates pendant toute l'opération, aucune complication n'est survenue et la durée totale de l'anesthésie était de 1h et 10 minutes, et aucun anticholinestérasique n'a été administré.

À la fin de l'opération, le sévoflurane a été arrêté et la sonde trachéale a été retirée patient toujours endormi et a été complété par un masque facial dans l'unité de soins post-anesthésie jusqu'à ce que le patient a repris pleinement conscience

Discussion

Selon la définition de la conférence de consensus de Chapel Hill, le syndrome de Churg et Strauss est une inflammation granulomateuse et riche en éosinophiles impliquant les voies respiratoires, et une vascularite nécrosante affectant des vaisseaux de taille petite à moyenne. Et est associée à l'asthme et à l'éosinophilie [22,23].

Le diagnostic du CSS est basé sur une combinaison de manifestations cliniques spécifiques qui distinguent le syndrome des autres vascularites primaires.

Les critères de classification du CSS ont été élaborés en comparant 20 patients qui présentent ce diagnostic avec 787 patients témoins présentant d'autres formes de vascularite. Pour la classification traditionnelle, 6 critères ont été retenus : Asthme, Éosinophilie > 10% sur la numération différentielle des globules blancs, mononeuropathie (y compris multiplex) ou polyneuropathie, infiltrat pulmonaire non fixe à la radiographie, anomalie des sinus paranasaux et biopsie contenant un vaisseau sanguin avec éosinophilie extravasculaire.

La présence de 4 ou plus de ces 6 critères a permis d'obtenir une sensibilité de 85% et une spécificité de 99,7%. Un arbre de classification a également été construit avec 3 critères sélectionnés : asthme, éosinophilie > 10% sur la numération différentielle des globules blancs et des antécédents d'allergie documentée autre que l'asthme ou l'allergie (classification ACR 1990) [24].

Chez notre patient, l'asthme l'infiltrat pulmonaire à la radiographie, l'éosinophilie du sang périphérique, la polyposé nasale et la biopsie endo-nasale avec un infiltrat inflammatoire éosinophile. Son incidence varie de 2, 4 à 40 cas pour un million d'habitants. En moyenne de 35 à 45 ans. En outre, les hommes sont plus souvent touchés que les femmes [25].

Le traitement du CSS repose sur l'utilisation de corticostéroïdes à forte dose et d'autres agents immunosuppresseurs (7artII), la prednisone est le médicament le plus couramment prescrit de fortes doses de prednisone sont initialement utilisées (40-60 mg / jour), après le premier mois environ, cette forte dose de prednisone n'est plus utilisée. Un mois environ, cette forte dose de Prednisone est lentement réduite au cours des mois suivants (5 mg toutes les unes à deux semaines) [26,27].

Des médicaments immunosuppresseurs tels que le cyclophosphamide, l'azathiopirine ou le méthotrexate peuvent être utilisés en plus de la prednisone pour réduire le risque de cancer, en plus de la prednisone pour réduire l'immunoréaction de l'organisme : l'induction peut se faire avec le cyclophosphamide et l'entretien avec l'azathiopirine [28].

D'autres médicaments biologiques peuvent également être utilisés comme le rituximab ou le milolizumab [27]. Le site groupe d'étude français sur la vascularite a développé cinq facteurs pronostiques (Five Factor Score) qui prédisent le décès des patients atteints de granulométrie éosinophile. Atteints de granulomatose éosinophile avec polyangéite, dont la cardiomyopathie spécifique.

Observation 4[29]

Une jeune femme d'origine Afrique subsaharienne de 24 ans, atteinte de Xéroderma Pigmentosum (XP) depuis l'enfance, a été admise dans notre hôpital pour une fracture du col fémoral après une chute dans les escaliers. Une fixation chirurgicale était indiquée. Une évaluation préopératoire n'a pas pu déterminer le type génétique de son XP. Elle avait des formes cutanées mineures sur son visage et sur ses mains, et n'avait aucun antécédent de chirurgie tumorale.

Un examen neurologique a montré une baisse mineure du quotient intellectuel (QI) et un tremblement terminal des extrémités associé à une démarche ataxique. Elle était calme, coopérative et orientée dans le temps et dans l'espace, avec une force musculaire préservée et des réflexes tendineux profonds sans anomalies.

Une imagerie par résonnance magnétique (IRM) préopératoire n'a montré aucun signe d'anomalies cérébrales. Son évaluation cardiovasculaire et pulmonaire et les résultats de ses tests biologiques étaient normaux. La patiente a été prémédiquée avec de l'hydroxyzine par voie orale (50 mg la veille et 50 mg le matin de l'intervention).

Dans la salle d'opération, nous avons initié une surveillance standard comprenant la SpO2 et la PNI. Un cathéter veineux périphérique 16G a été fixé et 1g de céfazoline a été administré. La patiente a été placée en position assise pour la rachianesthésie, et une injection de bupivacaïne hyperbare (12,5 mg) et de fentanyl (25 µg) a été administrée à l'aide d'une aiguille Tuohy 25G après vérification du flux de liquide céphalo-rachidien. Cependant, les blocs moteurs et sensoriels étaient insuffisants.

Le score de Bromage de la patiente était de 4 et sa réaction à la piqure était significative. Nous sommes passés à une anesthésie générale induite par propofol 150mg, fentanyl 250µg, et cisatracurium 8mg et maintenu par 2% de sévoflurane avec un mélange 50% oxygène 50% air. La procédure a duré 80 minutes sans incident. La lecture du PNI de la patiente était comprise entre 136 et 92 comme maxima, 81 et 56 mm Hg comme minima, sa fréquence cardiaque était de 85 à 105 battements/minute et sa SpO2 était comprise entre 98 et 100 %. L'analgésie postopératoire était assurée par le paracétamol (1g), le néfopam (20mg) et le parécoxib (40mg).

En salle de réveil postopératoire, la patiente est restée intubée et ventilée. Son non-réveil inexpliqué au bout d'une heure environ nous a amené à surveiller sa curarisation résiduelle postopératoire et à lui administrer de la néostigmine. Sa réponse motrice était satisfaisante. Cependant, elle ne s'est pas réveillée ni n'a repris la ventilation spontanée au bout de deux heures, ce qui nous a amené à réaliser un bilan biologique (sodium, urée, glucose) qui n'a montré aucune anomalie. Au bout de trois heures, nous avons remarqué des signes d'éveil et de respiration spontanée. Son volume courant était satisfaisant. La patiente est devenue agitée avec des mouvements anormaux qui ont persisté malgré l'extubation, une optimisation de l'analgésie et un apaisement psychologique.

À l'examen, des signes d'irritation pyramidale sont apparus, tels que des réflexes aiguisés, et le réflexe de Babinski était présent, ce qui a nécessité le transfert de la patiente en salle d'IRM pour un scanner ; les images ne montraient aucune lésion pouvant expliquer ces symptômes. Son agitation a diminué mais d'autres troubles neurologiques ont persisté pendant plus de trois jours postopératoires, avec l'apparition de troubles de la mémoire comme une fausse reconnaissance et une confusion dans le temps et l'espace. Ils ont été attribués à une aggravation neurologique de XP. Un suivi postopératoire était recommandé par les neurologues.

Discussion

XP est une maladie autosomique récessive rare, caractérisée par une hypersensibilité de la peau aux ultraviolets et des complications neurologiques progressives. Elle se caractérise principalement par des manifestations dermatologiques telles que l'atrophie, la kératose, les télangiectasies, l'hyperpigmentation et les néoplasies dans les zones exposées au soleil. Les symptômes ophtalmologiques sont la photophobie, les lésions cornéennes, les cataractes bilatérales et un risque plus élevé de tumeurs oculaires bénignes et malignes.

Il existe huit types génétiques de XP : Sept gènes différents impliqués dans le XP classique (XPA à XPG) et un gène pour la variante XP. Seuls les patients avec XPC, XPE et variante XP n'ont pas de troubles neurologiques, tandis que les autres présentent des anomalies neurologiques majeures et progressives.

Dans ce rapport, le type génétique de XP n'était pas connu, mais il s'agissait probablement de l'un de ceux associés aux symptômes neurodégénératifs. Des anomalies neurologiques sont retrouvées chez 18% des patients XP [30]. Les plus courants sont le retard mental, la spasticité, l'ataxie, la microcéphalie et la neuropathie périphérique. Avant la chirurgie, notre patiente avait une baisse mineure du QI, des tremblements des extrémités et de l'ataxie. Après la chirurgie, elle a semblé développer un déclin cognitif irréversible, de la confusion, de l'agitation et un syndrome pyramidal. La fragilité osseuse chez les patients XP est probablement due à une carence en vitamine D liée à la protection des patients vis-à-vis du soleil.

Peu d'informations existent sur la gestion anesthésique optimale des patients atteints de XP. Pour ce type de chirurgie, une rachianesthésie a été choisie dans un premier temps pour prévenir tout retentissement neurologique qui pourrait être causé par une anesthésie générale. Après l'échec de cette technique, l'alternative disponible était une anesthésie générale induite par le propofol, le fentanyl et le cisatracurium et entretenue par le sévoflurane. Aucun événement ne pouvait expliquer la dégradation neurologique postopératoire irréversible dans notre cas. Il n'y avait aucune instabilité hémodynamique, aucune hypoxie transitoire et aucun trouble électrolytique n'a été trouvé.

En salle de réveil, la curarisation résiduelle a été éliminée par surveillance et administration de néostigmine. Une IRM postopératoire n'a pas montré de lésions cérébrales. Des troubles neurologiques sont survenus chez notre patiente.

La contribution de l'anesthésie générale aux dysfonctions post opératoire cognitives (DPOC) en tant qu'entité clinique n'a pas été établie, car les patients sous anesthésie générale n'ont pas un taux accru de DPOC par rapport aux patients sous anesthésie régionale [31].

Mais, une étude pilote récente indique que les patients sous anesthésie à l'isoflurane peuvent avoir un taux plus élevé de DPOC que les patients sous anesthésie au desflurane après une chirurgie des membres inférieurs ou abdominale [32]. Dans ce cas, les facteurs chirurgicaux semblaient être contrôlés et la neurotoxicité du médicament est probablement l'étiologie la plus probable.

Au-delà de cela, il n'est pas possible de séparer les effets anesthésiques par inhalation de ceux des autres agents anesthésiques. Certaines preuves suggèrent que ces effets indésirables varient en fonction des caractéristiques pharmacodynamiques et pharmacocinétiques spécifiques de chaque hypnotique et de son interaction avec le patient individuel [33].

Le propofol réduit le débit sanguin cérébral et le métabolisme cérébral de l'oxygène dans une mesure similaire, a une pharmacocinétique favorable et un profil de récupération de haute qualité malgré une perfusion prolongée [34, 35].

Le fentanyl est un analgésique opioïde à demi-vie. Ses principales actions de valeur thérapeutique sont l'analgésie et la sédation avec un profil d'effets secondaires favorable et il peut augmenter la tolérance du patient à la douleur [36, 37].

Les données sur la neurotoxicité induite par les anesthésiques volatils dans les études animales s'accumulent rapidement. Cependant, il n'y a pas encore de données humaines pour cet effet. Il n'y a pas eu d'essai clinique randomisé prospectif pour évaluer la neuroprotection ou la neurotoxicité induite par les anesthésiques volatils [30].

Pour les patients XP, Masuda *et al* [38] recommandent d'éviter les anesthésiques par inhalation et d'utiliser l'anesthésie intraveineuse totale, sur la base d'un rapport de Reitz et

Lanz [39]. Ces auteurs ont montré des ruptures de brins de l'acide désoxyribonucléique (ADN) et des échanges d'ADN irréversibles dans les lymphocytes de deux patients atteints de XP après *in vitro* exposition à l'halothane et spéculé sur un possible effet secondaire génotoxique de ce médicament. Karabiyik *et al.* [40] ont également montré des lésions transitoires de l'ADN par le sévoflurane dans les lymphocytes humains similaires à l'isoflurane étudié *in vivo*.

Associés aux lésions cellulaires induites par les anesthésiques et à la mort chez les animaux nouveau-nés, il a également été démontré que les anesthésiques volatils altèrent les fonctions cognitives de ces animaux [30]. Il existe cependant un manque de preuves de la relation causale entre la lésion/mort cellulaire dans le cerveau et les troubles cognitifs chez les animaux après une exposition à l'anesthésique, à la fois dans la relation entre le trouble génétique dans les cellules neuronales XP et le mécanisme du sévoflurane - neurotoxicité induite.

D'autre part, les anesthésiques volatils sont utilisés en pratique clinique depuis près de 160 ans et sont toujours les anesthésiques les plus couramment utilisés dans le monde. Le sévoflurane est souvent choisi pour ces patients en raison de ses propriétés favorables à l'anesthésie pédiatrique, de sa facilité d'utilisation, de sa malléabilité et de sa sécurité clinique rapportée lors de son utilisation même à fortes concentrations en anesthésie par inhalation au masque [41].

Dans notre établissement, le sévoflurane est utilisé depuis 2006 avec environ 30 interventions par jour. Son innocuité est démontrée mais notre expérience avec les patients XP est encore médiocre.

En pratique clinique, chez les patients XP soumis à une anesthésie générale, Miyazaki *et al.* [42] ont rapporté un cas d'aggravation transitoire des symptômes neurologiques après une anesthésie aux agents volatils lors d'une intervention chirurgicale antérieure, alors que la prise en charge peropératoire et l'évolution postopératoire se sont déroulées sans incident avec l'anesthésie intra veineuse totale. Parce que la détérioration neurologique chez notre patient semble être probablement liée aux effets délétères des anesthésiques et que le sévoflurane est probablement l'étiologie la plus probable en raison de sa génotoxicité potentielle, nous

proposons des études plus expérimentales et cliniques pour affirmer et expliquer une sensibilité probable de la neurodégénérescence. forme de XP aux anesthésiques volatils. En attendant, un bilan neurologique préopératoire est particulièrement nécessaire chez les patients atteints du type génétique neurodégénératif XP, et l'utilisation de l'option l'anesthésie intraveineuse totale est préférable.

Conclusion

L'anesthésie d'un patient atteint de XP est associée à un risque d'aggravation des troubles neurologiques. En raison de leur génotoxicité, d'après des études expérimentales et des rapports de cas, l'utilisation d'anesthésiques volatils peut avoir un effet indésirable qui n'a pas encore été confirmé.

À l'heure actuelle, il n'existe pas de recommandations claires pour éviter les agents volatils dans la prise en charge anesthésique des patients atteints de XP. Des recherches cliniques et expérimentales supplémentaires sont nécessaires pour confirmer la sensibilité des patients XP au sévoflurane et aux autres anesthésiques halogénés.

Observation 5 [43]

Un nourrisson de sexe masculin de 9 mois, né à terme, a été admis dans notre unité de soins intensifs néonataux pour la prise en charge d'une détresse respiratoire. Il avait des antécédents de stridor permanent.

Lors de la présentation, le nourrisson était modérément déshydraté et présentait une détresse respiratoire sévère : tiraillements trachéaux, récessions intercostales et sous-costales marquées, et était cyanosé. Sa fréquence respiratoire était de 50 cycles/min : La SpO₂ était de 50 % à l'air ambiant améliorée à 70 %–80 % avec un supplément d'oxygène avec masque. Les résultats cardiovasculaires étaient sans particularité. La radiographie thoracique a montré des champs pulmonaires hypergonflés bilatéralement.

Ensuite, le patient a été intubé avec un tube à ballonnet endotrachéal de 3,5 mm et ventilé en mode de pression contrôlée. L'examen bronchoscopique à fibre optique a révélé un rétrécissement trachéal de 8 mm juste au-dessus de la carène. Il devait subir une tomodensitométrie (TDM) détectant la présence d'un anneau vasculaire entourant la trachée.

La reconstruction de l'artériographie a montré les arcs aortiques droit et gauche autour de la trachée. L'arc latéral droit était plus grand et dominant. L'indication chirurgicale a été retenue.

A l'admission en salle d'opération, l'accès veineux était sécurisé par cathéter veineux périphérique. L'anesthésie générale a été induite avec du fentanyl (5 µg/kg) et du propofol (3 mg/kg). Après vérification par bronchoscopie du bon placement de la pointe, une dose de 20 mg de rocuronium a été administrée. Ensuite, une veine interne jugulaire centrale droite avec une ligne artérielle radiale gauche a été mise en place. L'anesthésie a été maintenue par le sévoflurane (2 % à 4 %).

L'abord chirurgical a été réalisé par thoracotomie postérolatérale gauche, après la chirurgie, les symptômes se sont nettement améliorés avec une régression du stridor. Il est sorti au 6ème jour postopératoire.

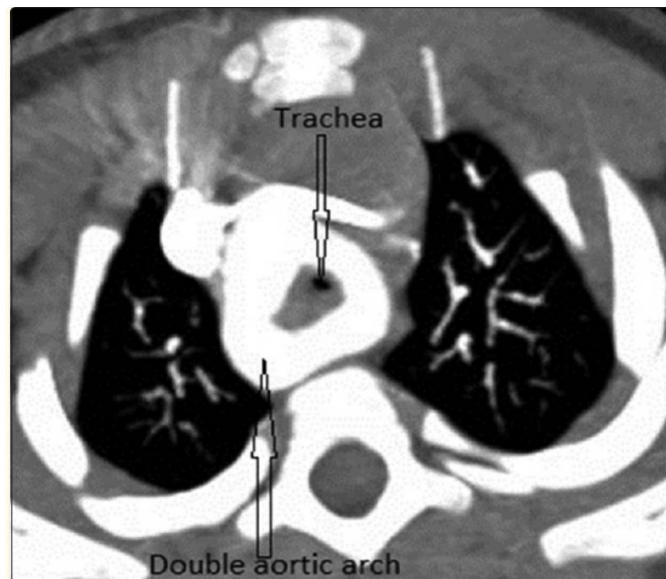


Figure 3: Image de coupe axiale de tomographie informatisée à contraste amélioré montrant le double arc aortique [43]

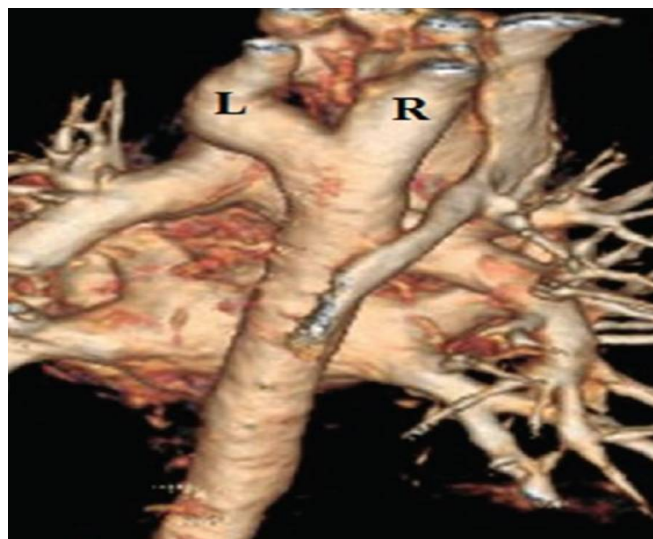


Figure 4: Vue postérieure de l'artériographie de reconstruction par tomodensitométrie montrant les arcs aortiques droit et gauches formant un anneau vasculaire [43]

Discussion

L'anneau vasculaire représenterait moins de 1 % des cardiopathies congénitales. Le double arc aortique (DAA) en est la forme la plus courante. Le premier cas anatomique d'un DAA a été décrit en 1737 par Hommel, et la première correction chirurgicale a été réalisée en 1945 par Robert Gross.[44] Classiquement, le DAA a trois types :

Arc aortique dominant droit (75 %), arc aortique dominant gauche (20 %) et de type équilibré (5 %).

Les symptômes cliniques de la DAA apparaissent généralement au cours des 6 premiers mois de la vie. La compression d'anomalies complètes entraîne des symptômes respiratoires et gastro-intestinaux. Le DAA provoque généralement des symptômes respiratoires dans 91 % des cas et des symptômes gastro-intestinaux dans 40 % des cas. [45] Les symptômes respiratoires comprennent le stridor, l'étouffement, les épisodes et les infections respiratoires récurrentes. Un arrêt respiratoire a été rapporté dans 8% des cas rapportés.[46] Dans cette observation, une compression trachéale a été révélée par une détresse respiratoire chez un nourrisson de 9 mois.

Les méthodes de diagnostic de la DAA ont évolué de la radiographie thoracique, de l'oesophagocardiogramme, de l'échocardiographie à la tomodensitométrie et à une IRM.

La bronchoscopie flexible serait la première ligne d'investigation pour les patients présentant généralement des symptômes respiratoires. Une compression typique de la trachée a été visualisée par bronchoscopie qui a été indiquée pour les voies respiratoires. La nature de l'obstruction extra-murale serait mieux indiquée par un scanner spiralé, une IRM ou un code couleur tridimensionnel [47] Il a montré dans notre cas une compression externe sur la trachée.

Le DAA se présente généralement sous la forme d'une malformation cardiovasculaire isolée. Des anomalies cardiaques associées ne sont survenues que chez huit patients (7 %) dans une vaste étude de 113 patients atteints de DAA [45] et sont apparues chez 14 patients (17 %) dans une autre étude de 81 patients atteints de DAA.[48]

Chez notre patient, aucune anomalie cardiaque associée n'a été notée. La gestion des voies respiratoires chez les patients atteints d'DAA est un défi pour les anesthésiologistes.

L'état préopératoire de ces patients est souvent grave. Ils doivent fréquemment être acceptés en anesthésie avec des infections respiratoires sévères encore présentes qui sont source d'aggravation de l'obstruction chronique des voies respiratoires par œdème et inflammation. L'évaluation devrait également inclure des recherches sur la fibroscopie bronchique (FB) de toutes les lésions trachéales associées telles que la trachéobronchomalacie et évaluer le degré de sténose pour identifier les patients à risque d'insuffisance respiratoire qui peuvent présenter des difficultés de ventilation. [49]

Le site de l'obstruction trachéale, lorsqu'il est présent, est important pour l'anesthésiste. S'il est situé juste au-dessus de la carène, placer l'extrémité du tube endotrachéale (ETT) en aval de l'obstruction peut signifier n'utiliser qu'une anesthésie pulmonaire. Une sélection d'un tube ETT de différentes tailles et longueurs doit être soigneusement assemblée. La confirmation FB de la position de l'embout ETT est utile, et l'ETT doit être solidement fixé par un pansement adhésif ou un fil.

L'induction de l'anesthésie doit être réalisée sans curare jusqu'à ce que les voies respiratoires soient sécurisées. La perte de sang peut être soudaine et grave et doit être immédiatement remplacée. La ligne artérielle du nourrisson et une veine centrale doivent être placées.

Dans la période postopératoire, l'obstruction des voies respiratoires peut persister dans environ 30 % des cas malgré une correction chirurgicale, nécessitant une ventilation artificielle ou une ventilation à pression positive continue. [50]

Observation 6 [51]

Un nourrisson de 23 Mois, premier né de parents marocains non-consanguins en bonne santé, avec des antécédents familiaux ordinaires, après une grossesse et un accouchement sans complication.

Après la naissance, le nourrisson a souffert d'infections récurrentes des voies respiratoires et a été fréquemment admis à l'hôpital.

Les examens ultérieurs ont révélé de multiples malformations telles que des traits faciaux uniques, une tétralogie de Fallot, des anomalies bilatérales des oreilles et un micropénis. Sur la base des observations ci-dessus, il a été suspecté d'être atteint du syndrome CHARGE.

Pour étayer le diagnostic, le patient présentait :

Un colobome de l'iris gauche a été identifié, alors que l'acuité visuelle et le champ visuel n'étaient pas affectés, des anomalies cardiaques : une échographie cardiaque a révélé une tétralogie de Fallot.

La nasopharyngoscopie a révélé une atrésie des choanes causée par des tissus mous anormaux, la moitié des choanes étant obstruée par une hypertrophie des adénoïdes nasopharyngés, l'examen génital externe a révélé un micropénis (environ 2. 2 cm), et l'échographie a révélé une cryptorchidie inguinale bilatérale, et des anomalies de l'oreille : le test de réponse auditive du tronc cérébral a révélé une surdité bilatérale.

Les enfants atteints du syndrome CHARGE nécessitent une prise en charge médicale intensive ainsi que de nombreuses interventions chirurgicales.



Figure 5: Dysmorphie faciale et microphthalmie[51]



Figure 6: Échocardiographie montrant une tétrialogie de FALLOT [51]

Tableau 1 Tableau symptômes typiques et atypiques du patient dans ce cas [51]

Critères diagnostiques de CHARGE	Symptômes du patient dans ce cas
MAJEUR	
Colobome oculaire	+
Atrésie choanale	+
Anomalie caractéristique de l'oreille externe, malformations de l'oreille moyenne ou surdité mixte	+
Dysfonctionnement du nerf crânien	+
MINEUR	
Malformations cardiovasculaires congénitales	+
Anomalie trachéo-œsophagienne	+
Hypoplasie génitale/retard du développement pubertaire	+
Retard de développement	-
Retard de croissance	+
Visage caractéristique	+
Atypique	
Macrocrine	+

Discussion

Les enfants atteints du syndrome CHARGE nécessitent une prise en charge médicale intensive ainsi que de nombreuses interventions chirurgicales. Les urgences néonatales les plus courantes dans le syndrome CHARGE sont la cyanose due à une atrésie choanale postérieure bilatérale et/ou à des malformations cardiaques congénitales, ou la présentation moins courante d'une fistule trachéo-œsophagienne

Tous les patients suspectés d'être atteints du syndrome CHARGE doivent bénéficier d'une consultation en cardiologie. Si le nourrisson présente un débit sanguin pulmonaire restrictif et dépend d'un canal artériel perméable, l'administration de prostaglandine pour maintenir la perméabilité du canal peut sauver la vie. Certains enfants doivent subir une trachéotomie pour gérer les problèmes chroniques des voies respiratoires et/ou le reflux gastro-œsophagien et l'aspiration.

Les enfants atteints du syndrome CHARGE ont besoin d'une prise en charge médicale agressive de leurs difficultés d'alimentation, nécessitant souvent des sondes de gastrostomie et de jéjunostomie. Une fundoplication gastro-œsophagienne peut être nécessaire en cas de Reflux gastro œsophagien ne répondant pas à la prise en charge médicale.

L'intubation pouvant être difficile chez les enfants atteints du syndrome CHARGE, un anesthésiste ou un Oto-Rhino-Laryngologiste pédiatrique doit être présent lors des interventions chirurgicales prévues [52].

Tout enfant suspecté d'être atteint du syndrome CHARGE doit subir un examen complet des yeux par un ophtalmologiste, avec un suivi tous les trois à six mois par la suite, en fonction de l'atteinte oculaire.

La photophobie est souvent un problème important qui peut être améliorée par des lunettes teintées ou par le port d'une casquette ou d'une visière à bord foncé. En présence d'une paralysie faciale, les patients doivent éviter les cicatrices cornéennes en utilisant des larmes artificielles.

Les appareils auditifs doivent être utilisés dès que la perte auditive est documentée. Un remodelage fréquent des oreillettes est nécessaire car les canaux auditifs peuvent être initialement très petits et le cartilage de l'oreille peut être insuffisant pour supporter une aide auditive. Des implantations cochléaires ont été réalisées avec succès chez des patients atteints du syndrome CHARGE.

Les enfants atteints du syndrome CHARGE qui subissent une implantation cochléaire doivent être autorisés à poursuivre leur apprentissage de la langue des signes parallèlement à leur apprentissage de la parole expressive [53]

En ce qui concerne les problèmes endocriniens, la thérapie par stéroïdes sexuels a été utilisée pour la croissance du pénis et la descente des testicules chez les mâles atteints du syndrome CHARGE. La testostérone est principalement utilisée pour retarder la puberté masculine et la rendre incomplète à l'adolescence. Les femmes ont souvent besoin d'un remplacement hormonal à la puberté [54]. Le remplacement des hormones sexuelles est également indiqué pour la prévention de l'ostéoporose [55].

Considérations relatives aux patients pédiatriques :

1. Gestion difficile des voies respiratoires et risque d'aspiration difficile.
2. La micrognathie peut rendre l'intubation endotrachéale difficile.
3. Les patients peuvent souffrir d'atrésie des choanes et de laryngomalacie.
5. Reflux gastro-œsophagien grave et risque d'inhalation.
6. Problèmes de déglutition et d'alimentation.
7. Considération cardiaque.
8. Les plus courants sont la tétralogie de Fallot (33 %).
9. L'atteinte du septum ventriculaire.
10. Le défaut du canal auriculo-ventriculaire.
11. Les anomalies de l'arc aortique.



DISCUSSION

1.GENERALITES SUR LES MALADIES RARES

1.1 Définition et prévalence:

Les maladies rares, également appelées maladies orphelines, sont un groupe de pathologies diverses qui se caractérisent par leur faible prévalence dans la population. Les critères spécifiques pour définir une maladie comme rare peuvent varier d'un pays à l'autre, mais en général, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle affecte un nombre limité d'individus au sein d'une population ou d'une zone géographique spécifique. [56,57]

La prévalence des maladies rares varie considérablement, certaines affections ne touchant qu'une poignée de personnes dans le monde, tandis que d'autres peuvent avoir un nombre plus important, mais toujours limité, de personnes touchées. En Europe, une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000, tandis qu'aux États-Unis, une maladie est définie comme rare lorsqu'elle touche moins de 200 000 personnes dans le pays. Ces seuils peuvent être différents dans d'autres régions.[58]

Il est important de noter que la rareté des maladies individuelles ne reflète pas nécessairement leur impact global sur la santé publique. Collectivement, les maladies rares affectent un nombre important de personnes dans le monde, les estimations suggérant qu'il y a entre 6 000 et 8 000 maladies rares identifiées.[59]

1.2 Cadre réglementaire:

En raison des défis uniques auxquels sont confrontées les personnes atteintes de maladies rares, divers cadres réglementaires ont été mis en place pour répondre à leurs besoins spécifiques. L'un de ces cadres est la désignation de médicament orphelin, qui fournit des incitations pour encourager le développement de thérapies pour les maladies rares. Dans l'Union européenne, l'agence européenne de médecine accorde la désignation de médicament orphelin aux produits médicaux destinés au diagnostic, à la prévention ou au traitement des maladies rares. De même, l'agence fédérale des produits alimentaires et médicamenteux des États-Unis offre la désignation de médicament orphelin afin de promouvoir le développement de médicaments pour les maladies rares.

Ces cadres réglementaires visent à faciliter le développement et la disponibilité de traitements pour les maladies rares, qui pourraient autrement être négligés par les sociétés pharmaceutiques en raison de l'étroitesse du marché commercial.[60]

1.3 Les défis de la recherche et du développement:

La recherche et le développement pour les maladies rares posent des défis uniques par rapport aux maladies plus courantes. La rareté de ces maladies signifie souvent que les connaissances sur leurs causes sous-jacentes, leur histoire naturelle et les approches thérapeutiques efficaces sont limitées. Ce manque d'information entrave le développement de thérapies ciblées et de stratégies de traitement personnalisées.[61]

En outre, la réalisation d'essais cliniques pour les maladies rares peut s'avérer difficile en raison du petit nombre de participants éligibles disponibles pour l'inscription à l'étude. Cette rareté des patients peut entraîner des difficultés dans le recrutement des participants, prolonger les délais des essais et limiter la généralisation des résultats de l'étude.

1.4 Impact sur les systèmes de santé:

L'impact des maladies rares s'étend au-delà des personnes touchées et de leurs familles. Les maladies rares peuvent représenter une charge importante pour les systèmes de soins de santé et la société dans son ensemble. La nature complexe de ces maladies nécessite souvent une expertise médicale spécialisée, des soins multidisciplinaires et l'accès à des outils de diagnostic et à des traitements avancés.

Le coût élevé des traitements spécialisés, la nécessité de visites médicales fréquentes et l'éventualité de soins de longue durée peuvent entraîner des difficultés financières pour les patients et leurs soignants. En outre, la rareté et la complexité de ces maladies peuvent entraîner une fragmentation des soins, les personnes recherchant un traitement et un soutien auprès de plusieurs prestataires de soins de santé et de plusieurs spécialités.

Il est essentiel de comprendre les généralités des maladies rares, notamment leur définition, leur prévalence, les cadres réglementaires et les défis en matière de recherche et de développement, pour répondre aux besoins spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et améliorer leurs résultats.

2.PRESENTATION CLINIQUE ET CONSIDERATIONS ANESTHESIQUES POUR LES MALADIES RARES

2.1 Présentation clinique des maladies rares:

Les maladies rares englobent un large éventail de pathologies, chacune ayant une présentation clinique unique. En raison de leur rareté, de nombreuses maladies rares sont souvent difficiles à diagnostiquer et les patients peuvent avoir du mal à obtenir un diagnostic correct. Les manifestations cliniques des maladies rares peuvent varier considérablement, affectant divers systèmes organiques et présentant des symptômes variés. [59,62]

Les maladies rares peuvent être d'origine génétique, auto-immune, métabolique ou infectieuse, entre autres. Certaines maladies rares peuvent affecter principalement un organe ou un système spécifique, tandis que d'autres peuvent avoir des effets systémiques. La présentation clinique peut inclure des anomalies physiques, des retards de développement, des déficiences cognitives, des dysfonctionnements d'organes et une variété d'autres symptômes. La gravité et la progression des symptômes peuvent également varier de manière significative, même chez les personnes atteintes de la même maladie rare.

Il est essentiel pour les anesthésistes d'avoir une compréhension générale des caractéristiques cliniques communes associées aux différentes maladies rares. Cette connaissance leur permet d'anticiper les défis périopératoires potentiels et d'adapter la prise en charge anesthésique en conséquence.[63]

2.2 Considérations anesthésiques pour les maladies rares:

Lorsqu'ils pratiquent l'anesthésie sur des patients atteints de maladies rares, les anesthésistes sont confrontés à des défis uniques et doivent prendre en compte des considérations spécifiques pour garantir des soins périopératoires sûrs et efficaces. Les facteurs suivants doivent être pris en compte [64]

2.2.1 Considérations spécifiques à la maladie :

Chaque maladie rare peut avoir des implications spécifiques pour la prise en charge anesthésique. Les anesthésistes doivent avoir une connaissance approfondie de la maladie rare en question, y compris de sa physiopathologie, des complications associées et des interactions potentielles avec les agents anesthésiques. Ces connaissances permettent d'adapter les plans d'anesthésie et d'anticiper les risques périopératoires possibles.[65]

Par exemple, certaines maladies rares peuvent affecter la fonction respiratoire, ce qui nécessite une évaluation minutieuse de l'état pulmonaire et la prise en compte de stratégies de ventilation appropriées pendant l'anesthésie. D'autres peuvent entraîner des anomalies cardiaques, nécessitant une surveillance étroite de l'hémodynamique et d'éventuelles modifications de la technique anesthésique.

En outre, les maladies rares affectant le foie, les reins ou d'autres systèmes organiques peuvent avoir un impact sur le métabolisme et l'élimination des médicaments, ce qui influe sur le choix et le dosage des médicaments anesthésiques.

2.2.2 Évaluation et optimisation préopératoires :

Une évaluation préopératoire approfondie est cruciale pour les patients atteints de maladies rares. Elle permet d'identifier les éventuelles comorbidités, d'évaluer la fonction des organes et de déterminer l'aptitude générale du patient à l'anesthésie et à la chirurgie. Les anesthésistes doivent passer en revue les antécédents médicaux du patient, procéder à un examen physique complet et demander les examens de laboratoire et d'imagerie nécessaires.[66]

La collaboration avec d'autres spécialistes impliqués dans les soins du patient, tels que des généticiens, des neurologues ou des cardiologues, peut s'avérer nécessaire pour obtenir une compréhension globale de la maladie rare et de ses implications pour la gestion de l'anesthésie. Cette approche multidisciplinaire permet de s'assurer que les risques périopératoires potentiels sont correctement pris en compte et optimisés. [67,68]

2.2.3 Sélection et administration des agents anesthésiques :

Le choix des agents et des techniques anesthésiques doit tenir compte des considérations spécifiques associées à la maladie rare et à l'intervention chirurgicale. Les anesthésistes doivent tenir compte des propriétés pharmacocinétiques et pharmacodynamiques des agents anesthésiques, des interactions médicamenteuses potentielles et de toute sensibilité ou contre-indication connue liée à la maladie rare.[69]

Les protocoles d'anesthésie personnalisés peuvent impliquer des modifications de la posologie des médicaments, des techniques d'induction, de maintien et d'émergence de l'anesthésie, ainsi que l'utilisation de médicaments d'appoint ou d'anesthésie régionale, le cas échéant.

La surveillance continue des signes vitaux, y compris les paramètres hémodynamiques, l'oxygénation et les niveaux de dioxyde de carbone en fin d'expiration, est essentielle pendant l'intervention.[65]

2.2.4 Gestion et surveillance peropératoires :

Pendant l'opération, la prise en charge et le suivi peropératoires des patients atteints de maladies rares nécessitent une attention particulière pour garantir leur sécurité et leur bien-être. Les anesthésistes jouent un rôle crucial en surveillant étroitement les signes vitaux et en maintenant la stabilité de divers paramètres physiologiques.[70]

Il est essentiel de surveiller en permanence les signes vitaux tels que la fréquence cardiaque, la pression artérielle, la saturation en oxygène et les niveaux de dioxyde de carbone en fin d'expiration. Ces paramètres fournissent des informations importantes sur l'état cardiovasculaire et respiratoire du patient, ce qui permet de détecter rapidement toute anomalie ou complication pouvant survenir au cours de l'intervention chirurgicale.[71]

La stabilité hémodynamique, y compris le maintien d'une pression artérielle et d'un débit cardiaque adéquats, est de la plus haute importance. Chez les patients atteints de maladies rares, certaines conditions peuvent les prédisposer à l'instabilité cardiovasculaire, comme un dysfonctionnement autonome ou des anomalies cardiaques. Les anesthésistes doivent être prêts à gérer les fluctuations potentielles de la pression artérielle et à assurer une perfusion optimale des organes vitaux.

La régulation de la température est un autre aspect critique de la prise en charge peropératoire. Les patients atteints de maladies rares peuvent présenter une thermorégulation déficiente ou être plus sensibles à l'hypothermie ou à l'hyperthermie. Le maintien d'une normothermie tout au long de l'intervention permet d'optimiser les résultats pour le patient, de réduire le risque d'infections du site chirurgical et de favoriser un fonctionnement physiologique normal.[72]

La prévention des complications peropératoires spécifiques à la maladie rare est également cruciale. Il peut s'agir d'éviter les déclencheurs connus ou les facteurs exacerbant qui pourraient conduire à des événements indésirables. Les anesthésistes doivent avoir une connaissance approfondie de la maladie rare du patient et de ses implications potentielles pendant l'opération afin d'anticiper et d'atténuer toute complication éventuelle.

2.2.5 Soins postopératoires et suivi :

Les patients atteints de maladies rares peuvent avoir des besoins spécifiques en matière de soins postopératoires. Les anesthésistes doivent assurer une prise en charge adéquate de la douleur, faciliter un rétablissement en douceur et assurer une surveillance postopératoire appropriée. La communication avec le patient, ses aidants et l'équipe soignante est essentielle pour répondre à toute préoccupation, assurer un suivi adéquat et gérer les complications potentielles.

En tenant compte de la présentation clinique spécifique et des considérations anesthésiques associées aux maladies rares, les anesthésistes peuvent fournir des soins personnalisés et sûrs aux patients qui subissent des interventions chirurgicales.[73]

3 DEFIS ET STRATEGIES PERIOPERATOIRES POUR LES MALADIES RARES

3.1 Défis périopératoires liés aux maladies rares:

La période périopératoire pose des défis uniques aux patients atteints de maladies rares, nécessitant une planification, une coordination et une gestion minutieuses. Les anesthésistes jouent un rôle crucial pour relever ces défis et garantir la sécurité et le bien-être des patients atteints de maladies rares tout au long de leur parcours périopératoire.

a) Des preuves et des connaissances limitées :

Les maladies rares ne font souvent pas l'objet de recherches approfondies ni de lignes directrices fondées sur des données probantes spécifiques à la prise en charge anesthésique. Cette base de connaissances limitée pose des difficultés pour comprendre la physiopathologie de la maladie, les implications anesthésiques et les stratégies optimales de soins périopératoires, les anesthésistes doivent s'appuyer sur une combinaison de littérature disponible, de consensus d'experts et d'expérience clinique pour guider leur processus de prise de décision.

b) Histoires médicales complexes :

Les patients atteints de maladies rares peuvent avoir des antécédents médicaux complexes, y compris des chirurgies multiples, des complications anesthésiques antérieures et une prise en charge médicale continue. Il est essentiel de recueillir des informations détaillées sur les antécédents médicaux du patient, les dossiers anesthésiques antérieurs et toute préoccupation ou considération spécifique liée à la maladie rare. Une évaluation préopératoire approfondie permet d'identifier les risques potentiels, de planifier les interventions appropriées et d'optimiser les soins périopératoires.

c) Atteinte multisystémique :

De nombreuses maladies rares impliquent une atteinte multisystémique, touchant divers systèmes organiques et présentant des défis uniques au cours de l'anesthésie. Les anesthésistes

doivent avoir une compréhension globale de l'impact de la maladie sur les différents systèmes organiques, y compris les fonctions cardiovasculaires, respiratoires, neurologiques et métaboliques.

Ces connaissances guident la sélection des techniques de surveillance appropriées, le choix des agents anesthésiques et les stratégies de prise en charge adaptées aux besoins individuels du patient.

d) Risque de complications et d'événements indésirables :

Les patients atteints de maladies rares peuvent présenter un risque accru de complications périopératoires et d'événements indésirables en raison de conditions médicales sous-jacentes, de comorbidités ou d'anomalies anatomiques.

Les anesthésistes doivent être vigilants dans l'identification et la prise en compte de ces risques, y compris le risque d'atteinte respiratoire, d'instabilité cardiovasculaire, de troubles hémorragiques ou de réactions d'hypersensibilité. Des plans périopératoires individualisés doivent être élaborés pour atténuer ces risques et fournir des soins optimaux aux patients.

3.2 Stratégies de soins périopératoires pour les maladies rares:

Pour optimiser les soins périopératoires des patients atteints de maladies rares, les anesthésistes peuvent recourir à diverses stratégies adaptées aux caractéristiques spécifiques de la maladie et du patient. Ces stratégies visent à renforcer la sécurité des patients, à minimiser les complications périopératoires et à améliorer les résultats globaux de la chirurgie.

a) Collaboration multidisciplinaire :

La collaboration avec une équipe multidisciplinaire, comprenant des chirurgiens, des généticiens, des pédiatres et d'autres spécialistes, est cruciale dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Une communication et une coordination étroites entre les membres de l'équipe permettent d'assurer une compréhension globale de la maladie, une prise de décision partagée et des soins périopératoires sans faille.

b) Planification et optimisation préopératoires :

Une évaluation préopératoire approfondie et un processus d'optimisation sont essentiels pour les patients atteints de maladies rares. Cela comprend une évaluation complète des antécédents médicaux, de l'état fonctionnel et de l'implication des systèmes organiques.

L'optimisation préopératoire peut impliquer des consultations spécialisées, telles que la cardiologie ou la pneumologie, afin de répondre à des préoccupations spécifiques et de s'assurer que l'état de santé du patient est optimisé avant l'intervention chirurgicale.

c) Approche anesthésique personnalisée :

Les plans d'anesthésie doivent être personnalisés en fonction de la maladie rare spécifique du patient, de ses antécédents médicaux et des risques périopératoires. Les anesthésistes doivent prendre en compte des facteurs tels que la gestion des voies respiratoires, la stabilité hémodynamique, les besoins en analgésiques et la nécessité éventuelle d'une surveillance ou d'interventions peropératoires. Les techniques anesthésiques, les médicaments et les modalités de surveillance doivent être adaptés aux besoins spécifiques du patient et aux complications potentielles associées à la maladie rare.

d) Surveillance et soins postopératoires renforcés :

Les patients atteints de maladies rares peuvent nécessiter une surveillance et des soins postopératoires renforcés afin de détecter et de gérer rapidement les complications potentielles. Une surveillance étroite des signes vitaux, de la gestion de la douleur, de la fonction respiratoire et des paramètres spécifiques au système organique doit être mise en œuvre pendant la période postopératoire. Des instructions postopératoires claires, la communication avec l'équipe de soins postopératoires et des plans de suivi appropriés sont essentiels pour optimiser les résultats des patients. [65,67,68]

4. CONSIDERATIONS ANESTHESIQUES POUR DES MALADIES RARES SPECIFIQUES

4.1 Prise en charge anesthésique des maladies neuromusculaires:

Les maladies neuromusculaires englobent un large éventail de maladies rares caractérisées par une altération de la fonction et de la faiblesse musculaires. Ces maladies posent des défis uniques pour la prise en charge anesthésique, car elles peuvent affecter la fonction respiratoire, la relaxation musculaire et la réponse aux médicaments anesthésiques.

Les anesthésistes doivent connaître les considérations spécifiques à chaque maladie neuromusculaire pour garantir des soins périopératoires sûrs et efficaces. Les maladies neuromusculaires les plus courantes sont les suivantes :

a) Dystrophie Musculaire de Duchenne (DMD) :

La DMD est une maladie récessive liée à l'X qui touche principalement les hommes. Elle se caractérise par une faiblesse et une déperdition progressive des muscles, y compris des muscles respiratoires.

Les considérations anesthésiques pour la DMD comprennent la gestion prudente des voies respiratoires, la surveillance de la fonction respiratoire, la prévention de l'aspiration et l'évitement des relaxants musculaires dépolarisants.

b) Myasthénie Grave (MG) :

La MG est une maladie auto-immune caractérisée par une faiblesse musculaire et une fatigabilité. La prise en charge anesthésique de la MG consiste à optimiser la fonction neuromusculaire, à éviter les médicaments qui exacerbent la faiblesse musculaire et à assurer une ventilation et une surveillance postopératoires adéquates.

c) Atrophie Musculaire Spinale (AMS) :

L'AMS est une maladie génétique qui affecte les motoneurones, entraînant une faiblesse et une atrophie musculaires. Les considérations anesthésiques pour l'AMS comprennent le maintien d'une fonction respiratoire adéquate, un positionnement soigneux et une surveillance vigilante de la fonction neuromusculaire.

d) Maladie de Charcot-Marie-Tooth (CMT) :

Le CMT est une neuropathie héréditaire qui affecte les nerfs périphériques, entraînant une faiblesse musculaire et des déficits sensoriels. La prise en charge anesthésique de la CMT consiste à éviter les relaxants musculaires qui peuvent aggraver la faiblesse et à assurer un positionnement et un rembourrage adéquats pour éviter la compression des nerfs.

4.2 Prise en charge anesthésique des troubles métaboliques:

Les troubles métaboliques impliquent des anomalies du métabolisme cellulaire qui entraînent diverses manifestations systémiques. La prise en charge de l'anesthésie chez les patients atteints de troubles métaboliques nécessite une compréhension approfondie des voies métaboliques sous-jacentes, des déclencheurs potentiels et des considérations spécifiques. Voici quelques exemples de troubles métaboliques

a) La Phénylcétonurie (PCU) :

La PCU est une maladie autosomique récessive caractérisée par l'incapacité à métaboliser l'acide aminé phénylalanine. Les considérations anesthésiques relatives à la PCU consistent à éviter les médicaments contenant de la phénylalanine, à surveiller les taux sanguins de phénylalanine et à prévenir le stress catabolique susceptible d'exacerber le déséquilibre métabolique.

b) La Maladie Urinaire du Sirop D'érable (MSDU) :

Maple Syrup Urine Disease en anglais est un trouble métabolique héréditaire rare. Elle est appelée ainsi une référence à l'odeur sucrée caractéristique de l'urine des personnes atteintes de cette maladie, causé par un déficit ou un dysfonctionnement des enzymes responsable de la dégradation des acides aminés à chaîne ramifiée tels que la leucine et la valine. En conséquence, ces acides aminés s'accumulent dans le corps entraînant une toxicité.

La prise en charge anesthésique de la MSUD consiste à prévenir le stress catabolique, à surveiller les taux sanguins d'acides aminés et à éviter les médicaments susceptibles d'exacerber le déséquilibre métabolique.

c) Porphyrisme :

La porphyrie désigne un groupe de troubles métaboliques rares qui affectent la synthèse de l'hème. Les considérations anesthésiques relatives à la porphyrie consistent à éviter les déclencheurs tels que certains médicaments, à minimiser le stress oxydatif et à gérer les crises aiguës de porphyrie si elles se produisent.

4.3 Prise en charge anesthésique des syndromes génétiques [65]:

Les syndromes génétiques englobent une gamme variée de maladies rares causées par des anomalies génétiques. La prise en charge anesthésique des patients atteints de syndromes génétiques nécessite une compréhension approfondie du syndrome spécifique, de l'atteinte des systèmes organiques associés et des risques périopératoires potentiels. Voici quelques exemples de syndromes génétiques

a) Le Syndrome de Down :

Le syndrome de Down est une maladie chromosomique caractérisée par des déficiences intellectuelles, des traits faciaux distincts et diverses comorbidités médicales. Les considérations anesthésiques pour les patients atteints du syndrome de Down comprennent l'évaluation de la fonction cardiaque, la gestion des difficultés potentielles des voies respiratoires et la surveillance des conditions associées telles que l'instabilité atlanto-axiale. [62]

b) Syndrome de Marfan :

Le syndrome de Marfan est une maladie du tissu conjonctif qui affecte plusieurs systèmes organiques, y compris le système cardiovasculaire. La prise en charge anesthésique du syndrome de Marfan implique une surveillance cardiovasculaire attentive, la prévention d'une dissection aortique et l'évitement d'un stress hémodynamique excessif.[69]

c) Syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) :

Le SED comprend un groupe de troubles génétiques affectant la synthèse et la structure du collagène, entraînant une hypermobilité et une fragilité des tissus. Les considérations anesthésiques pour le SDE consistent à éviter l'hyperextension des articulations, à faire preuve de prudence lors de l'intubation et de la fixation des voies invasives, et à gérer efficacement la douleur postopératoire.[65]

5.SOINS PERIOPERATOIRES ET APPROCHE MULTIDISCIPLINAIRE POUR LES MALADIES RARES

5.1 Approche multidisciplinaire des soins périopératoires:

La prise en charge des patients atteints de maladies rares nécessite une approche multidisciplinaire impliquant différents professionnels de santé travaillant en collaboration pour garantir des soins périopératoires complets. Cette approche permet de répondre aux besoins médicaux complexes et aux défis spécifiques associés aux maladies rares.

L'équipe multidisciplinaire peut comprendre des anesthésistes, des chirurgiens, des pédiatres, des généticiens, des infirmières spécialisées, des pharmaciens et d'autres prestataires de soins de santé. Les principaux aspects d'une approche multidisciplinaire des soins périopératoires pour les maladies rares sont les suivants

a) Évaluation préopératoire :

Une évaluation préopératoire complète est essentielle pour évaluer l'état de santé général du patient, identifier les risques et complications potentiels et adapter le plan d'anesthésie en conséquence. Cette évaluation peut impliquer des tests génétiques, des études d'imagerie spécialisées et des consultations avec des spécialistes compétents pour comprendre les implications spécifiques de la maladie rare sur la gestion de l'anesthésie.

b) Coordination des soins :

Une communication et une coordination efficaces entre les membres de l'équipe sont cruciales pour assurer des soins périopératoires sans faille. Des réunions d'équipe régulières, une planification préopératoire et une délimitation claire des rôles et des responsabilités permettent d'optimiser les résultats pour le patient.

c) Protocole d'anesthésie individualisé :

Chaque patient atteint d'une maladie rare peut avoir des exigences et des considérations uniques en matière d'anesthésie. L'équipe multidisciplinaire collabore à l'élaboration d'un plan

d'anesthésie individualisé qui répond aux défis spécifiques associés à la maladie rare, tels que la gestion des voies respiratoires, le positionnement, la sélection des médicaments et les stratégies de surveillance.

d) Surveillance périopératoire :

Une surveillance étroite pendant la période périopératoire est essentielle pour la détection et la prise en charge précoces de toute complication ou événement indésirable. L'équipe multidisciplinaire veille à ce que les modalités de surveillance appropriées soient utilisées, telles que la surveillance hémodynamique, la surveillance neurologique et la surveillance respiratoire, en fonction des besoins spécifiques du patient.

e) Soins postopératoires et suivi :

L'équipe multidisciplinaire continue à fournir des soins postopératoires et coordonne les rendez-vous de suivi pour surveiller le rétablissement du patient, gérer les éventuelles complications postopératoires et assurer une prise en charge appropriée de la maladie rare à long terme.

5.2 Intégration des registres des maladies rares et de la recherche:

Les registres des maladies rares jouent un rôle essentiel dans l'avancement des connaissances et l'amélioration de la prise en charge des maladies rares, y compris des soins d'anesthésie. Ces registres recueillent des données sur les caractéristiques démographiques des patients, les caractéristiques de la maladie, les résultats du traitement et les complications.

L'intégration des registres de maladies rares dans les soins périopératoires peut fournir des informations précieuses sur les stratégies de gestion de l'anesthésie, les résultats et le suivi à long terme.

a) Collaboration avec les registres des maladies rares :

Les anesthésistes et les établissements de santé peuvent collaborer avec les registres de maladies rares existants pour fournir des données et participer à des initiatives de recherche.

Cette collaboration permet d'élaborer des lignes directrices et des recommandations fondées sur des données probantes pour la prise en charge anesthésique de maladies rares spécifiques. [70]

b) Possibilités de recherche :

Les maladies rares offrent des possibilités de recherche pour améliorer la compréhension, optimiser les soins périopératoires et mettre au point des interventions novatrices. Les projets de recherche collaborative impliquant des équipes multidisciplinaires peuvent étudier les résultats liés à l'anesthésie, évaluer l'impact des différentes techniques anesthésiques et l'efficacité des interventions périopératoires dans les maladies rares [69]

c) Considérations éthiques :

Les considérations éthiques sont cruciales lors de la conduite de recherches impliquant des patients atteints de maladies rares. Le consentement éclairé, la protection de la vie privée et la garantie de la bienfaisance et de la non-malfaisance des protocoles de recherche sont des aspects essentiels qui doivent être soigneusement pris en compte. [69,74]

6. DEFIS ET ORIENTATIONS FUTURES DES SOINS D'ANESTHESIE POUR LES MALADIES RARES

6.1 Défis liés aux soins anesthésiques pour les maladies rares

La prise en charge anesthésique des patients atteints de maladies rares présente plusieurs défis uniques qu'il convient de relever pour obtenir des résultats optimaux pour les patients. Voici quelques-uns des principaux défis à relever :

a) Base de données limitée :

En raison de la rareté de ces maladies, la base de données probantes concernant la prise en charge anesthésique est souvent limitée. L'absence d'essais cliniques robustes et de lignes directrices spécifiques aux maladies rares peut poser des problèmes pour la prise de décision et l'individualisation des plans d'anesthésie.

b) Hétérogénéité des maladies rares :

Les maladies rares englobent un large éventail d'affections, chacune ayant sa propre physiopathologie, ses propres manifestations cliniques et ses propres considérations en matière d'anesthésie. Les anesthésistes doivent connaître les maladies rares spécifiques qu'ils rencontrent afin d'adapter les plans d'anesthésie en conséquence.

c) Manque de sensibilisation et d'expertise :

Les maladies rares sont souvent mal connues des professionnels de la santé, y compris des anesthésistes. Cela peut conduire à un manque de connaissance des considérations anesthésiques spécifiques et des stratégies de prise en charge requises pour ces patients. Une formation et une sensibilisation accrues sont nécessaires pour améliorer l'expertise en matière de soins anesthésiques pour les maladies rares.

d) Comorbidités complexes :

Les patients atteints de maladies rares peuvent présenter des comorbidités complexes et une atteinte multisystémique, ce qui nécessite une compréhension globale de l'impact de la

maladie sur les différents systèmes organiques. Les plans d'anesthésie doivent prendre en compte les interactions potentielles entre la maladie rare et les comorbidités.

e) Difficultés liées à la gestion des voies aériennes :

De nombreuses maladies rares peuvent présenter des difficultés dans la gestion des voies aériennes en raison d'anomalies anatomiques, d'une mobilité réduite ou d'une intubation potentiellement difficile.

Les anesthésistes doivent être compétents dans les techniques alternatives de gestion des voies aériennes et avoir accès à l'équipement et aux ressources appropriés.

6.2 Orientations et stratégies futures :

Des efforts sont déployés pour relever les défis et améliorer les soins d'anesthésie pour les patients atteints de maladies rares. Les stratégies et orientations futures suivantes peuvent contribuer à améliorer les résultats pour les patients :

a) Collaboration et échange de connaissances :

La collaboration entre les anesthésistes, les experts en maladies rares et les autres professionnels de la santé est essentielle pour partager les connaissances et l'expertise. Cette collaboration peut se faire par le biais d'équipes multidisciplinaires, de conférences, de réseaux de recherche et de plateformes en ligne, favorisant l'échange d'informations et de meilleures pratiques.[69]

b) Lignes directrices spécifiques aux maladies rares :

L'élaboration de lignes directrices et de protocoles d'anesthésie spécifiques aux maladies rares peut fournir des recommandations normalisées pour la prise en charge anesthésique. Ces lignes directrices devraient être fondées sur les meilleures données probantes disponibles, sur un consensus d'experts et sur l'apport des groupes de défense des patients. [65]

c) Recherche et partage des données :

Des efforts de recherche continus sont nécessaires pour élargir la base de données probantes et améliorer la compréhension des soins anesthésiques pour les maladies rares. Encourager le partage des données et la collaboration entre les institutions et les pays peut faciliter les études à plus grande échelle et contribuer à l'accumulation des connaissances dans ce domaine. [74]

d) Éducation et formation :

Les programmes de formation en anesthésie devraient intégrer un enseignement sur les maladies rares et leurs aspects anesthésiques. Il s'agit notamment de sensibiliser les anesthésistes aux défis et aux stratégies de prise en charge spécifiques aux maladies rares. Les programmes de formation continue, les ateliers et la formation par simulation peuvent renforcer l'expertise des anesthésistes dans ce domaine.

e) Soins centrés sur le patient :

Fournir des soins centrés sur le patient est essentiel dans la prise en charge des maladies rares. Comprendre les besoins, les préférences et les préoccupations uniques des patients atteints de maladies rares peut aider à adapter les plans d'anesthésie et à optimiser les soins périopératoires. Une communication efficace, une prise de décision partagée et l'implication des groupes de défense des patients peuvent contribuer à la satisfaction des patients et à l'amélioration des résultats.

Au total les soins d'anesthésie pour les patients atteints de maladies rares posent des défis uniques qui nécessitent une approche multidisciplinaire, une collaboration et des efforts de recherche continus.

En élaborant des lignes directrices et des recommandations spécifiques aux maladies rares, en améliorant l'éducation et la formation, en promouvant le partage des données et en donnant la priorité aux soins centrés sur le patient. Le domaine de l'anesthésiologie peut améliorer les résultats et la qualité des soins pour les personnes atteintes de maladies rares.

CHAPITRE 7 : CONSIDERATIONS ETHIQUES RELATIVES AUX SOINS D'ANESTHESIE POUR LES MALADIES RARES

7.1 Consentement éclairé et prise de décision partagée:

Dans le contexte des soins anesthésiques pour les maladies rares, le consentement éclairé et la prise de décision partagée jouent un rôle essentiel pour garantir une pratique éthique et l'autonomie du patient. Les anesthésistes devraient fournir aux patients et à leurs familles des informations complètes sur les risques, les bénéfices et les alternatives des techniques d'anesthésie spécifiques à leur maladie rare. Il s'agit notamment de discuter des complications potentielles, des événements indésirables et de toute considération particulière pouvant survenir au cours de la période périopératoire.

Étant donné le peu de connaissances et de preuves disponibles pour de nombreuses maladies rares, les anesthésistes doivent communiquer l'incertitude entourant le plan de gestion de l'anesthésie. Des discussions ouvertes et transparentes avec les patients et leurs familles sur le niveau de preuve, les résultats potentiels et la nécessité d'une recherche continue peuvent aider à établir des attentes réalistes et à favoriser la confiance [76].

La prise de décision partagée consiste à impliquer activement les patients et leurs familles dans le processus de prise de décision, en tenant compte de leurs valeurs, de leurs préférences et de leurs objectifs de soins. Les anesthésistes doivent s'engager dans des conversations significatives, écouter le point de vue du patient et répondre à toutes les préoccupations ou questions qu'il peut avoir [74].

La prise de décision en collaboration peut responsabiliser les patients, améliorer leur compréhension du plan d'anesthésie et promouvoir un sentiment d'appropriation et de partenariat dans leurs soins.

7.2 Allocation des ressources et justice:

L'allocation des ressources de santé, y compris les services d'anesthésie, soulève des considérations éthiques dans le contexte des maladies rares. Les maladies rares requièrent souvent une expertise, un équipement et des ressources spécialisés qui ne sont pas toujours disponibles dans tous les établissements de soins. Il peut donc s'avérer difficile d'assurer un accès équitable aux soins d'anesthésie pour les personnes atteintes de maladies rares.

Des efforts doivent être faits pour promouvoir la justice distributive en envisageant une répartition équitable des ressources et en minimisant les disparités dans l'accès aux services d'anesthésie. La collaboration entre les établissements de santé, les réseaux régionaux et les programmes nationaux sur les maladies rares peut faciliter le partage des ressources, l'échange de connaissances et la diffusion de l'expertise afin d'améliorer l'accès aux soins anesthésiques spécialisés

La prise de décision éthique concernant l'allocation des ressources doit également tenir compte de l'urgence clinique, de la gravité de la maladie rare et de l'impact potentiel sur la qualité de vie du patient. Des cadres de priorisation transparents et fondés sur des données probantes peuvent guider la prise de décision et garantir l'équité dans l'allocation des ressources anesthésiques pour les personnes atteintes de maladies rares [75].

7.3 Confidentialité et respect de la vie privée:

Les anesthésiologistes ont la responsabilité de protéger la confidentialité et la vie privée des patients atteints de maladies rares. Les maladies rares sont souvent stigmatisées et les patients peuvent être confrontés à des difficultés sociales, émotionnelles et psychologiques liées à leur état. Il est essentiel de préserver la stricte confidentialité des informations relatives aux patients, y compris leur diagnostic, leur plan de traitement et leurs dossiers d'anesthésie.

Les prestataires de soins de santé doivent respecter les lois et réglementations applicables en matière de confidentialité des patients, telles que la loi sur la probabilité et la responsabilité des assurances maladies aux États-Unis. Les anesthésistes doivent communiquer avec les autres professionnels de santé impliqués dans les soins du patient sur la base du besoin de savoir, tout en assurant la protection des informations sensibles [77].

Le respect de la vie privée des patients s'étend également à la recherche et à la publication. Les anesthésiologistes qui participent à des recherches sur les soins anesthésiques pour les maladies rares devraient obtenir le consentement éclairé des patients avant d'utiliser leurs données ou de publier des rapports de cas. Garantir la dépersonnalisation et l'anonymisation des informations sur les patients dans les publications de recherche contribue à protéger la vie privée et la confidentialité des patients.

CHAPITRE 8 : ORIENTATIONS ET DEFIS FUTURS EN MATIERE DE SOINS ANESTHESIQUES POUR LES MALADIES RARES

8.1 Faire progresser la recherche et les connaissances:

Les soins anesthésiques pour les maladies rares continuent de poser des défis en raison de la compréhension limitée de ces conditions et de la rareté des lignes directrices fondées sur des données probantes. Pour combler ces lacunes, il est nécessaire de poursuivre la recherche et la collaboration afin de faire progresser les connaissances et d'améliorer les résultats pour les patients.

8.1.1 Registres et bases de données sur les maladies rares :

La création de registres et de bases de données sur les maladies rares peut faciliter la collecte et l'analyse des données, ainsi que le partage des connaissances entre les professionnels de la santé et les chercheurs. Ces dépôts peuvent contribuer au développement d'une compréhension globale des maladies rares, y compris de leurs implications anesthésiques, de la prise en charge périopératoire et des résultats à long terme [78]. Les anesthésiologistes devraient participer activement et contribuer à ces registres afin d'améliorer la base de données probantes pour les soins anesthésiques dans les maladies rares.

8.1.2 Recherche collaborative multicentrique :

Étant donné la faible prévalence des maladies rares individuelles, il peut être difficile de mener des études multicentriques à grande échelle. Les réseaux de recherche collaborative qui rassemblent des chercheurs, des anesthésistes et des experts de diverses institutions peuvent faciliter la mise en commun des ressources, de l'expertise et des données sur les patients afin de surmonter ces difficultés.

En partageant des données et en collaborant à des projets de recherche, ces réseaux peuvent générer des preuves plus solides et améliorer la compréhension de la prise en charge anesthésique des maladies rares [80]

8.1.3 Recherche translationnelle :

La recherche translationnelle vise à combler le fossé entre les découvertes scientifiques et les applications cliniques. Dans le contexte de la prise en charge anesthésique des maladies rares, la recherche translationnelle peut comprendre l'étude des mécanismes sous-jacents de ces maladies, l'étude de la pharmacocinétique et de la pharmacodynamie des agents anesthésiques chez les personnes atteintes, et la mise au point d'interventions ciblées ou d'approches anesthésiques personnalisées [65].

Les anesthésistes devraient s'engager activement dans des projets de recherche translationnelle afin de traduire les résultats scientifiques en soins cliniques améliorés pour les patients atteints de maladies rares.

8.2 Éducation et formation:

La nature spécialisée des soins d'anesthésie pour les maladies rares souligne la nécessité d'une éducation et d'une formation continues pour les anesthésiologistes. Il est essentiel de doter les professionnels de santé des connaissances et des compétences requises pour gérer efficacement les besoins en anesthésie des personnes atteintes de maladies rares.

8.2.1 Formation médicale continue :

Les programmes de formation médicale continue devraient inclure des modules ou des cours spécifiques consacrés aux maladies rares et à leurs aspects anesthésiques. Ces programmes peuvent couvrir des sujets tels que la physiopathologie des maladies rares, les stratégies de prise en charge anesthésique, les soins périopératoires et les progrès de la recherche et de la technologie. En se tenant au courant des derniers développements dans le domaine, les anesthésiologistes peuvent fournir des soins optimaux aux patients atteints de maladies rares [68]

8.2.2 Collaboration interdisciplinaire :

La collaboration entre les professionnels de santé de différentes disciplines, y compris les anesthésistes, les généticiens, les chirurgiens et les spécialistes des maladies rares, est

essentielle pour la prestation de soins complets. Les programmes de formation interdisciplinaire et les conférences ou ateliers de collaboration peuvent faciliter le partage des connaissances, promouvoir une approche multidisciplinaire des soins aux patients et améliorer la compréhension des défis uniques associés à la prise en charge anesthésique des maladies rares [80]

8.3 Plaidoyer et politique :

La défense des intérêts joue un rôle crucial dans la sensibilisation aux maladies rares, la promotion du financement de la recherche et l'influence sur les politiques de santé. Les anesthésiologistes peuvent contribuer aux efforts de défense des intérêts en participant activement aux sociétés professionnelles, aux organisations de maladies rares et aux organes de décision.

8.3.1 Sensibilisation aux maladies rares :

Les anesthésiologistes devraient plaider en faveur d'une sensibilisation accrue aux maladies rares auprès du grand public, des professionnels de la santé et des décideurs.

En éduquant les autres sur les défis auxquels font face les personnes atteintes de maladies rares, y compris leurs besoins en matière de soins anesthésiques, les anesthésiologistes peuvent contribuer à favoriser un environnement de soutien et de compréhension.

8.3.2 Financement de la recherche et subventions :

Les anesthésiologistes peuvent participer activement aux demandes de subventions et aux initiatives de financement de la recherche axées sur les maladies rares. En obtenant des fonds de recherche, ils peuvent contribuer à élargir la base de données probantes et à améliorer les soins anesthésiques pour les personnes atteintes de maladies rares.

De plus, les anesthésiologistes devraient collaborer avec les chercheurs et les organisations impliqués dans la recherche sur les maladies rares afin de saisir conjointement les occasions de financement [68].

8.3.3 Défense des politiques :

Les anesthésiologistes peuvent s'engager dans la défense des politiques aux niveaux local, national et international afin de promouvoir des initiatives qui soutiennent les besoins des personnes atteintes de maladies rares. Il peut s'agir de plaider en faveur d'un meilleur accès aux services de santé spécialisés, de politiques de remboursement équitables et de l'inclusion des maladies rares dans les programmes de santé publique. Les anesthésistes peuvent tirer parti de leur expertise et de leur voix pour influencer les politiques qui ont un impact sur les soins d'anesthésie pour les maladies rares.

Conclusion

Les soins anesthésiques prodigués aux personnes atteintes de maladies rares présentent des défis uniques en raison des connaissances et de la base de données probantes limitées dans ce domaine. Ce chapitre a abordé les orientations et les défis futurs en matière de soins anesthésiques pour les maladies rares, en soulignant l'importance de faire progresser la recherche et les connaissances grâce aux registres, à la recherche collaborative et à la recherche translationnelle.

L'éducation et la formation, la collaboration interdisciplinaire, la défense des intérêts et les efforts politiques ont également été soulignés comme des aspects cruciaux de l'amélioration des soins anesthésiques pour les personnes atteintes de maladies rares. En abordant ces domaines, les anesthésistes peuvent contribuer à l'amélioration des résultats pour les patients et de la qualité des soins pour les personnes atteintes de maladies rares.

APPROCHE PRATIQUE DE PRISE EN CHARGE

ANESTHESIQUE

Il est illusoire de fournir un Catalogue de 560 maladies avec ses définitions, ses particularités et ses implications mais plutôt essayer de fournir un outil de travail utile le jour de la consultation pré anesthésique ou juste avant la prise en charge d'un enfant pour urgence.

On peut avoir un outil avec lequel on peut travailler et réfléchir de façon systématique pour établir le plan d'anesthésie

Du point de vue du Médecin Anesthésiste Réanimateur le sujet est assez particulier car il s'agit de prise en charge de ces malades pour une période très courte et souvent critique au contraire des généticiens et des pédiatres. En anesthésie on les prend en charge pour une période précise qu'est le période péri opératoire.

Souvent dans la pratique d'anesthésie on considère qu'une maladie est rare quand c'est la première fois qu'on entend parler alors qu'elle peut être pas aussi rare que ça.

A On a trois situations cliniques différentes :

- 1. La maladie est diagnostiquée ou suspectée et là on a besoin d'informations sur ce qu'on peut faire**
- 2. L'enfant présente une malformation ou un syndrome ?**
- 3. Stress péri anesthésique chirurgical révèle une maladie rare :** En fait on peut avoir des situations où pendant l'anesthésie ou au réveil il y a quelque chose d'anormal qui se passe. En tant que professionnel on doit avoir le réflexe de penser à une maladie rare et c'est peut-être quelque chose qu'on ne savait pas avant et qu'on va se permettre par l'occasion de diagnostiquer à l'occasion d'un problème anesthésique. On ne doit pas laisser passer cette chance pour le patient.

B Le contexte de découverte :

- 1. Procédures diagnostiques** (Imagerie IRM, Biopsie musculaire, foie, moelle osseuse) c'est lors des prises en charge pour des problèmes diagnostiques et ce sont souvent les situations les plus compliquées (on demande de faire une IRM ou une biopsie musculaire pour quelque chose de spécial qu'on ne sait pas)

2. **Pour des procédures liées à la pathologie** (correction d'une malformation, accès veineux central, scoliose, soins dentaires ...)
3. **Intervention classique** : appendicectomie hernie....

C. Pour le Médecin Anesthésiste Réanimateur les questions qui se posent:

1. **C'est quoi ? c'est un syndrome polymalformatif ? maladie métabolique ? Myopathie ?**
2. **Est-ce que le risque anesthésique est augmenté ?**
3. **Précaution anesthésiques particulières ?** Quels est le risque de complication spécifique lié à la maladie, lié à l'anesthésie.

Sources d'informations :

Les livres, Internet (Google) - Orphanet : Résumé par un expert - Orphanesthesia Allemands

Apardef - Forums de Discussion

Catégories d'informations:

- Informations basées sur l'évidences : sont rares d'en trouver des infos basées sur l'évidence puis ce que c'est des maladies rares.
- Souvent ce sont des informations basées sur une expérience limitée c'est l'exemple des quelques cas publiés dans la littérature et c'est souvent le cas et on essaie à travers ces quelques cas d'établir des considérations anesthésiques.
- Parfois ce sont des informations basées sur la théorie : La maladie métabolique ou les études nous fournissent des données théoriques sur certaines voies métaboliques il faut en tenir compte sans que ça soit totalement vrai.
- Informations basées sur une certaine analogie : (myopathie : maladie de Duchenne) on connaît bien la maladie de Duchenne et donc souvent par analogie.

Validité des informations:

- Sur Google par exemple l'ordre d'apparition des liens et des items sur la page n'est pas lié à la qualité mais il tient surtout à l'ordre de fréquence avec laquelle on va les consulter et donc ce n'est pas les meilleurs liens qu'on va consulter en premier

- Orphananesthesia qui est le Peer review où une personne écrit le sujet et deux autres personnes lisent et corrigent le texte avant de le mettre en ligne, c'est l'un des meilleurs sites qui pourrai aider les médecins anesthésistes réanimateurs
- Maladies rares en pédiatrie : c'est le résumé mis à jour de la littérature.
- Case report : en général c'est des cas isolés mais la validité de ces cas rapportés dans la littérature est très variable, car si le cas rapporté n'a pas eu d'incidents per anesthésique c'est peut-être par soit par chance, soit qu'il y a eu des complications per anesthésiques soit que l'anesthésie n'as pas été correcte. Parfois c'est des cas anciens et les produits utilisés en anesthésie ne sont plus utilisés aujourd'hui.
- Il faut tenir compte également des progrès de la médecine : les maladies qui étaient mortelles il y a 20 ans ne le sont plus aujourd'hui. Des enfants survivent grâce à la thérapie génique, la transplantation de moelle...C'est aussi l'exemple des personnes atteintes de Mucopolysaccharidoses qui ne survivaient pas à l'adolescence alors qu'aujourd'hui on a des patients atteints adultes.
- Sites gérés par les associations des parents
- Le pédiatre, l'endocrinologue ou le neurologue de l'enfant peuvent fournir des informations précises sur la maladie et sur l'enfant au médecin anesthésiste réanimateur.

Les pièges à éviter:

- Souvent les généticiens ont voulu donner leurs noms aux maladies et parfois o une même maladie porte différents noms. Exemple du syndrome de Franceschetti-klein en France qui est appelé aussi dysostose mandibule faciale c'est le syndrome de Treacher Collins pour les Anglo-saxons. Le risque est de ne pas trouver les mêmes informations alors que c'est la même maladie.
- Parfois des noms similaires sont attribués à des maladies différentes, exemple : la maladie de William-Beuren ou Williams qui est un syndrome malformatif, un visage d'elfe, une élastinopathie avec un risque cardiaque important alors que le Williams Campbell est une bronchomalacie congénitale. La similitude des appellations peut conduire Le fait de se tromper de noms de maladie peut conduire à des conclusions tout à fait différentes.

Exemple de la fente labiale et ou platine qui peut être trouvée dans 150 syndromes malformatifs (anomalies associées dans 8 % des cas si lèvre, 22% si palais et 28% des cas si les deux) il est nécessaire de chercher un syndrome malformatif devant une telle malformation.

Donc en présence de toute malformation congénitale il faut exclure la présence d'autres anomalies

- Certaines maladies peuvent être non diagnostiquées ou pas encore suspectées par exemple la maladie de Duchenne ,50% des enfants qui sont atteints de cette maladie présentent une nouvelle mutation qui n'a pas des origines familiales. Souvent la maladie est diagnostiquée vers l'âge de 3-5 ans. Le risque est faire anesthésier un enfant de 2 ans pour un strabisme ou un enfant de 3 ans pour amygdalectomies alors que le diagnostic de la maladie rare n'est pas encore fait. De même des patients qui ont le syndrome de Hurler (qui est une Mucopolysaccharidoses) dont 40% d'entre eux ont eu une anesthésie avant que le diagnostic ne soit posé. C'est pour ainsi dire qu'on endort souvent des maladies rares sans le savoir

Comment les médecins anesthésistes réanimateurs peuvent faire l'analyse de toutes ces données ?

S Malviya et Coll [81] ont publié en 2011 une approche systémique objective pour améliorer l'évaluation du risque périopératoire chez les enfants. Une évaluation préliminaire appelée NARCO équivalent du score ASA pour évaluer le risque anesthésique

- N : Neurologique, est ce qu'il y a un problème neurologique
- A : Airways, est ce qu'il y a un problème des voies aériennes
- R : est ce qu'il y a un problème respiratoire
- C : est ce qu'il y a un problème cardiaque
- O : Autres

C'est un bon moyen mémoire qui permet de combiner les données théoriques, la situation spécifique de l'enfant et son évolution récente.

- La rubrique neurologique nous permet de savoir s'il y a un retard de développement, des convulsions, une spasticité ou au contraire une hypotonie et le traitement prescrit.
- La rubrique des voies aériennes : nous permet de savoir qu'il y a une intubation ou une ventilation difficile, ou risque accru de régurgitation d'inhalation
- Au niveau respiratoire : Une hyperréactivité bronchique, des apnées du sommeil, un syndrome restrictif ou obstructif des infections récentes
- Du point de vue cardiovasculaire : Une malformation cardiaque, des troubles de rythme, cardiomyopathie fragilité vasculaire peuvent être posées.
- Du point de vue autres : Permet d'avoir une idée sur un régime alimentaire particulier, si l'enfant tolère le jeûne, s'il y a des aspects psychologiques particuliers pour permettre la communication avec le médecin anesthésiste réanimateur afin les consigner dans le dossier d'anesthésie
- L'Age aussi est important : plus l'âge est bas plus le risque est accru, contrairement à certaines maladies comme les Mucopolysaccharidoses plus l'âge augmente plus la maladie évolue et s'aggrave



CONCLUSION

Il est vrai que les maladies rares peuvent être une source de tension et de stress pour les patients et leurs proches. Il peut parfois être difficile de trouver un traitement adéquat pour une maladie rare.

En ce qui concerne l'anesthésie pour les maladies rares, certains patients peuvent avoir des besoins spécifiques en raison de leur maladie.

En effet, la prise en charge anesthésique des maladies rares peut être complexe en raison de la rareté de ces maladies et de la diversité de leurs manifestations cliniques

Il est donc important que les professionnels de santé travaillent en étroite collaboration avec les patients et les spécialistes pour garantir une anesthésie sûre et efficace.

Avec les avancées de la science et de la médecine, il y a de plus en plus d'espoir pour ceux qui en souffrent. Cependant, il est important de savoir que de grands progrès ont été réalisés dans la recherche et le traitement de ces maladies ces dernières années.

Il existe également des associations et organisations de soutien pour les patients atteints de maladies rares, où ils peuvent trouver un soutien émotionnel et des ressources pour le traitement.



RESUMES

Résumé

Titre : Prise en charge anesthésique des maladies rares à propos de 6 observations avec revue de la littérature

Auteur : Chaima Kacem

Directeur de thèse : Pr. Abou Elalaa Khalil

Mot clés : Prise en charge anesthésique – Maladies rares–Revue de littérature.

Introduction :

La prise en charge anesthésique des patients atteints de maladies rares représente un défi complexe pour les médecins anesthésistes en raison du manque de connaissances et de recommandations spécifiques.

L'objectif de cette étude est d'analyser les observations de six patients atteints de maladies rares, recueillies au service d'anesthésiologie de l'Hôpital Militaire d'Instructions de Rabat publiées dans la littérature. Nous cherchons à comprendre les problématiques spécifiques rencontrées lors de l'anesthésie de ces patients et à discuter des approches recommandées pour une prise en charge optimales.

Observations :

Les six cas cliniques présentent des caractéristiques uniques, représentant différentes maladies rares telles que le Maladie de Hurler, Syndrome Rubinstein-Taybi, Churg Strauss Syndrome, Xéoderma pigmentosum, Double arc aortique et Syndrome Charge. Chaque cas met en évidence des défis spécifiques tels que les problèmes respiratoires, cardiovasculaire, de coagulation ou de communication, qui nécessitent une approche adaptée lors de l'anesthésie.

Discussion :

La prise en charge anesthésique des patients atteints de maladies rares requiert une approche individualisée prenant en compte les particularités de chaque maladie.

Les défis identifiés dans les observations incluent la gestion de l'appréhension, l'intubation, la ventilation, la surveillance cardiovasculaire et la gestion des voies respiratoires difficile. Des stratégies spécifiques et des recommandations pratiques sont nécessaires pour assurer la sécurité et le bien-être de ces patients.

Conclusion :

Cette étude met en évidence les défis spécifiques rencontrés lors de la prise en charge anesthésiques des patients atteints de maladies rares. Les résultats soulignent l'importance d'une approche individualisée et de recommandations spécifiques pour chaque maladie rare, afin d'assurer des pratiques anesthésiques sûres et efficaces.

Abstract

Title: Anesthesia management of rare diseases about 6 observations with literature review

Author: Kacem Chaima

Supervisor: Pr. Abou Elalaa Khalil

Keywords: Anesthesia – Rare disease– literature review

Introduction:

The anesthetic management of patients with rare diseases represents a complex challenge for anesthesiologists due to a lack of specific knowledge and recommendations.

The objective of this study is to analyze the observations of six patients with rare diseases, collected from the Department of Anesthesiology at the Military Instruction Hospital of Rabat as reported in the literature. We aim to understand the specific challenges encountered during anesthesia of these patients and discuss recommended approaches for optimal management.

Observations:

The six clinical cases present unique characteristics representing different rare diseases such as Hurler's Disease, Rubinstein-Taybi Syndrome, Churg Strauss Syndrome, Xeroderma pigmentosum, Double Aortic Arch and Charge Syndrome. Each case highlights specific challenges including respiratory, cardiovascular, coagulation or communication issues, which require an tailored approaches during anesthesia.

Discussion:

Anesthetic management of patients with rare diseases requires an individualized approach that considers the particularities of each disease. Challenges identified in the observations include anxiety management, intubation, ventilation, cardiovascular monitoring and difficult airway management. Specific strategies and practical recommendations are needed to ensure the safety and well-being of these patients.

Conclusion:

This study highlights the specific challenges encountered in the anesthetic management of patients with rare diseases. The finding underscores the importance of an individualized approach and specific recommendations for each rare disease, in order to ensure safe and effective anesthetic practices.

ملخص

العنوان: الرعاية التخديرية للأمراض النادرة نظرة على 6 حالات مع استعراض المراجع العلمية

المؤلف: قاسم شيماء

مدير الأطروحة: ا.د. أبو العلاء خليل

الكلمات الأساسية: الرعاية التخديرية- الأمراض النادرة- مراجع الأدبيات

مقدمة:

تمثل الرعاية التخديرية للمرضى الذين يعانون من الأمراض نادرة تحديًا معقدًا لأطباء التخدير بسبب نقص المعرفة والتوصيات الخاصة

الهدف:

الهدف من هذه الدراسة هو تحليل ملاحظات ستة حالات من المرضى الذين يعانون من الأمراض النادرة، والتي تم جمعها من قسم التخدير في المستشفى العسكري الدراسي محمد الخامس بالرباط و التي تم نشرها في الأدبيات العلمية. ونحن نسعى إلى فهم التحديات المحددة التي يواجهها التخدير هؤلاء المرضى ومناقشة المنهج الموصى به للرعاية الأمثل.

الملاحظات:

تعرض الحالات السريرية الست ميزات فريدة، تمثل أمراضًا نادرة مختلفة مثل مرض هيرلر ومتلازمة روبنشتاين تايبى ومتلازمة شيرج شتراوس. كزيروديرما پيغمينتوسوم ، ومتلازمة الشريان الأبهر المزدوج وقوس الشريان الأورطي. تسلط كل حالة الضوء على تحديات محددة بما في ذلك مشاكل الجهاز التنفسي، القلب والأوعية الدموية أو التخثر و التواصل ، والتي تتطلب منهج مخصص أثناء التخدير

المناقشة:

تتطلب الرعاية التخديرية للمرضى الذين يعانون من الأمراض النادرة نهجًا فرديًا يأخذ في الاعتبار خصوصيات كل مرض. تشمل التحديات المحددة في الملاحظات إدارة القلق والتنبيب والتهوية ومراقبة القلب والأوعية الدموية وإدارة الطرق التنفسية الصعبة. الإستراتيجيات المحددة وتوصيات العملية ضرورية لضمان سلامة ورفاهية هؤلاء المرضى.

الاستنتاج:

تسلط هذه الدراسة الضوء على التحديات المحددة التي تواجهها الرعاية التخديرية للمرضى الذين يعانون من الأمراض نادرة. تؤكد النتائج على أهمية اتباع نهج فردي وتوصيات محددة لكل مرض نادر ، من أجل ضمان ممارسات تخدير آمنة وفعالة



BIBLIOGRAPHIE

- [1] Ministerio de Salud y Protección Social Listado de Enfermedades Huérfanas (Resolución 430 de 2013). 2013; Ministerio de Salud y Protección Social, Bogotá. [Cited 29 May 2019].
- [2] Bevan JC. Congenital syndromes in paediatric anaesthesia: what is important to know. *Can J Anaesth* 1998; 45:R3–R9
- [3] Taylor RB. Essential medical facts every clinician should know. 1st ed. New York: Springer Science+Business Media, LLC; 2011.
- [4] Harvey AM. Differential diagnosis: the interpretation of clinical evidence. 3rd ed. Philadelphia: Saunders; 1979.
- [5] H.Najout * , A. El koundi, A.Grigne, A.Azzouzi, S.Bouya, A.Jaafari , M.Bensghir. Service d'anesthésie, Hôpital Militaire d'instruction Mohamed V, Rabat, Maroc Syndrome de Hurler et gestion des voies aériennes supérieures : grand défi pour l'anesthésiste. Hurler syndrome and airway management : a real challenge for the anesthetist. *Journal Marocain des Sciences Médicales* 2020, Tome 22 ; N°2
- [6] Baloghova J ; Chief Editor: Elston DM. Mucopolysaccharidoses Type I-VII : emedicine.medscape.com/article/1115193-overview.
- [7] King DH, Jones RM, Barnett MB. Anaesthetic considerations in the mucopolysaccharidoses. *Anaesthesia* ,39:126- 31, 1984
- [8] Guffon N, Souillet G, et al. Follow-up of nine patients with Hurler's syndrome after bone marrow transplantation, *J Pediatr* 133:119- 25,1998.
- [9] Baines D, Keneally J. Anaesthetic implications of the mucopolysaccharidoses: a fifteen-year experience in a children's hospital. *Anaesth Intensive Care*;11:198 – 202,1983.
- [10] Semenza GL, Pyeritz RE. Respiratory complications of mucopolysaccharide storage disorders. *Medicine* ;67(4):209- 19, 1988.
- [11] John L, Ard Jr MD, et al, Anesthesia for an adult with mucopolysaccharidosis I. *Journal of Clinical Anesthesia* 17, 624–626, 2005.

- [12] Yuan-Chilin. Cervical spine disease and Down syndrome. In: Jalil Riazi, ed. *Anesthesiology Clinics of North America*;
- [13] Sjogren P, Pedersen T, Steinmetz H. Mucopolysaccharidoses and anesthetic risk. *Acta Anaesthesiol Scand* , 31:214 – 8, 1987.
- [14] Duflo, F, Combet. S, De Queiroz Siqueira M, Principes et protocoles en anesthésie mucopolysaccharidose, p: 168- 169, 2014.
- [15] W, Kumar G, Belani, Elizabeth A, Braunlin A, Bruce H, Paul R. Harmatz J. Anesthesia and airway management in mucopolysaccharidosis. *J Inher Metab Dis* (2013) 36:211–219
- [16] Lahcen Belyamani PhD, Saad Zidouh MD & Noureddine Drissi Kamili PhD Intubation chez une adolescente souffrant du syndrome Rubinstein-Taybi en utilisant le vidéolaryngoscope *Canadian Journal of Anesthesia/Journal canadien d'anesthésie* volume 55, Article number: 57 (2008)
- [17] El Hafidi N, Ghanim Z, Gaouzi A, Benhamou B, Alaoui-M'sseffer F. Syndrome de Rubinstein-Taybi : à propos d'une forme familiale *Arch Pediatr* 2004; 11: 978–9.
- [18] Twigg SJ, Cook TM. Anesthesia in an adult with Rubinstein–Taybi syndrome using the ProSeal laryngeal mask airway. *Br J Anaesth* 2002; 89: 786–7
- [19] Stirt JA. Succinylcholine in Rubinstein Taybi syndrome. *Anesthesiology* 1982; 57: 429
- [20] Altintas F, Cakmakkaya F. Anesthetic management of a child with Rubinstein–Taybi syndrome. *Paediatr Anaesth* 2004 14: 610–1
- [21] A. Elbouti , A. Jaafari , A. Belghiti , H. Najout , S.D. El Jaouhari and M. Bensghir Anesthesiology and Reanimation Department, Military Hospital Mohammed V. Rabat Anesthetic management of a patient with Churg - Strauss syndrome who underwent revision endoscopic sinus surgery - case report *International Journal of Advanced Research (IJAR)* November 2019 7(45):711-715 DOI:10.21474/IJAR01/10062]

- [22] Siemińska A. [Churg-Strauss syndrome--a rare disease or a difficult diagnosis?]. *Pneumonol Alergol Pol.* 2012; 80(1):3-5.
- [23] Jennette JC, Falk RJ. Nomenclature of systemic vasculitides. Proposal of an international consensus conference. *Arthritis Rheum.* 1994 Feb; 37(2):187- 92
- [24] Masi AT, Hunder GG, Lie JT, Michel BA, Bloch DA, Arend WP, Calabrese LH, Edworthy SM, Fauci AS, Leavitt RY, et al. The American College of Rheumatology 1990 criteria for the classification of Churg- Strauss syndrome (allergic granulomatosis and angiitis). *Arthritis Rheum.* 1990 ;33(8):1094-100.
- [25] Masoud Nashibi, Ardeshir Tajbakhsh. Anesthetic Management of T12 Schwannoma in a Patient with Churg- Strauss Syndrome: A Case Report. *Arch Neurosci.* 2018 October; 5(4):e81059
- [26] Hyo Sang Im, Kwang-Rae Cho. A patient with Churg-Strauss syndrome who underwent endoscopic sinus surgery under general anesthesia. *Korean J Anesthesiol.* 2010 Jul; 59(1): 49–52.
- [27] Pagnoux C1, Guilpain P, Guillevin L. Churg-Strauss syndrome. *Curr Opin Rheumatol.* 2007 Jan; 19(1):25-32.
- [28] Gregoire-Bottex MM, Greydanus DE, Cates KW. Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis (EGPA): an update for the Churg-Strauss syndrome. *EC Pulmonol Respirat Med.* 2017;4(4):132–8.
- [29] Fjouji, S., Bensghir, M., Yafat, B. et al. Postoperative neurological aggravation after anesthesia with sevoflurane in a patient with xeroderma pigmentosum: a case report. *J Med Case Reports* 7, 73 (2013). <https://doi.org/10.1186/1752-1947-7-73>
- [30] Kraemer KH, Lee MM, Scotto J: Xeroderma pigmentosum. Cutaneous, ocular, and neurologic abnormalities in 830 published cases. *Arch Dermatol.* 1987, 123: 241-250. 10.1001/archderm.1987.01660260111026
- [31] Zuo Z: Are volatile anesthetics neuroprotective or neurotoxic?. *Med Gas Res.* 2012,2: 10-10.1186/2045-9912-2-10.

- [32] Zhang B, Tian M, Zhen Y, Yue Y, Sherman J, Zheng H, Li S, Tanzi RE, Marcantonio ER, Xie Z: The effects of isoflurane and desflurane on cognitive function in humans. *Anesth Analg.* 2012, 114: 410-415. 10.1213/ANE.0b013e31823b2602
- [33] Bilotta F, Doronzio A, Stazi E, Titi L, Zeppa IO, Cianchi A, Rosa G, Paoloni FP, Bergese S, Asouhidou I, Ioannou P, Abramowicz AE, Spinelli A, Delphin E, Ayrian E, Zelman V, Lumb P: Early postoperative cognitive dysfunction and postoperative delirium after anaesthesia with various hypnotics: study protocol for a randomised controlled trial-the PINOCCHIO trial. *Trials.* 2011, 12: 170-170. 10.1186/1745-6215-12-170.
- [34] Lauti E, Abbinante C, Del Gaudio A, Aloj F, Fanelli M, de Vivo P, Tommasino C, Fiore T: Emergence times are similar with sevoflurane and total intravenous anesthesia: results of a multicenter RCT of patients scheduled for elective supratentorial craniotomy. *J Neurosurg Anesthesiol.* 2010, 22: 110-118. 10.1097/ANA.0b013e3181c959da.
- [35] Rasmussen M, Juul N, Christensen SM, Jónsdóttir KY, Gyldensted C, Vestergaard-Poulsen P, Cold GE, Østergaard L: Cerebral blood flow, blood volume, and mean transit time responses to propofol and indomethacin in peritumor and contralateral brain regions: perioperative perfusion-weighted magnetic resonance imaging in patients with brain tumors. *Anesthesiology.* 2010, 112: 50-56. 10.1097/ALN.0b013e3181c38bd3.
- [36] Petersen KD, Landsfeldt U, Cold GE, Petersen CB, Mau S, Hauerberg J, Holst P, Olsen K: Intracranial pressure and cerebral hemodynamic in patients with cerebral tumors: a randomized prospective study of patients subjected to craniotomy in propofol-fentanyl, isoflurane-fentanyl, or sevoflurane-fentanyl anesthesia. *Anesthesiology.* 2003, 98: 329-336. 10.1097/00000542-200302000-00010.
- [37] Trescot AM, Datta S, Lee M, Hansen H: Opioid pharmacology. *Pain Physician.* 2008, 11: S133-S153.

- [38] Masuda Y, Imaizumi H, Okanuma M, Narimatsu E, Asai Y, Namiki A: Anesthesia for a patient with xeroderma pigmentosum. *Masui*. 2002, 51: 169-171.
- [39] Reitz M, Lanz E: DNA strand breaks in cells with DNA repair deficiency after halothane
- [40] Karabiyik L, Sardaş S, Polat U, Kocabaş NA, Karakaya AE : Comparaison de la génotoxicité du sévoflurane et de l'isoflurane dans les lymphocytes humains étudiés in vivo à l'aide du test des comètes. *Mutat Res*. 2001, 492 : 99-107. 10.1016/S1383-5718(01)00159-0.
- [41] Oliveira CR, Elias L, Barros AC, Conceição DB: Anesthesia in patient with Xeroderma pigmentosum: case report. *Rev Bras Anesthesiol*. 2003, 53: 46-51.
- [42] Miyazaki R, Nagata T, Kai T, Takahashi S : Anesthésie pour un patient atteint de xeroderma pigmentosum. *Masui*. 2007, 56 : 439-441.
- [43] Abdelhafid Houba, Mustapha Bensghir, Redouane Ahtil, Badr Slioui,1 Hicham Balkhi, and Salim Jaafar Lalaoui : Double aortic arch presenting with respiratory distress: A case report and review of the literature Double aortic arch presenting with respiratory distress: A case report and review of the literature
- [44] McLaren CA, Elliott MJ, Roebuck DJ. Vascular compression of the airway in children. *Paediatr Respir Rev*. 2008;9:85–94
- [45] Backer CL, Mavroudis C, Rigsby CK, Holinger LD. Trends in vascular ring surgery. *J Thorac Cardiovasc Surg*. 2005;129:1339–47. [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [46] Alsenaidi K, Gurofsky R, Karamlou T, Williams WG, McCrindle BW. Management and outcomes of double aortic arch in 81 patients. *Pediatrics*. 2006;118:e1336–41. [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [47] Woods RK, Sharp RJ, Holcomb GW, 3rd, Snyder CL, Lofland GK, Ashcraft KW, et al. Vascular anomalies and tracheoesophageal compression: A single institution's 25-year experience. *Ann Thorac Surg*. 2001;72:434–8.[PubMed] [Google Scholar] [Ref list]

- [48] Ruzmetov M, Vijay P, Rodefeld MD, Turrentine MW, Brown JW. Follow-up of surgical correction of aortic arch anomalies causing tracheoesophageal compression: A 38-year single institution experience. *J Pediatr Surg.* 2009;44:1328–32. [PubMed] [Google Scholar][Ref list]
- [49] Umegaki T, Sumi C, Nishi K, Ikeda S, Shingu K. Airway management in an infant with double aortic arch. *J Anesth.* 2010;24:117–20. [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [50] Juraszek AL, Guleserian KJ. Common aortic arch anomalies: Diagnosis and management. *Curr Treat Options Cardiovasc Med.* 2006;8:414–8.[PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [51] Fouad Amal Wahid 1, Aniss Seghrouchni 1, Abdedaim Elghadbane Hatim 2, Noureddine Atmani 1, Abdessamad Abdou 1, Abdelmajid Bouzerda 3, Sahar Mouram 3, Mohamed Drissi 2, Mahdi Ait Houssa 2, Abdelatif Boulahya 1 Syndrome CHARGE avec tétralogie de Fallot: à propos d'un cas *Pan Afr Med J* 2014 Nov 26;19:319
- [52] Blake KD, Davenport SLH, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, Lin AE, Graham JM., Jr CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr (Phila)* 1998 Mar;37(3):159–73. [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [53] Thelin JW, Fussner JC. Factors related to the development of communications in CHARGE syndrome. *Am J Med Genet A.* 2005 Mar 15;133A(3):282–90. [PubMed] [Google Scholar][Ref list]
- [54] Forward K, Cummings E, Blake K. Bone health in adolescents and adults with CHARGE syndrome. 2005. [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]
- [55] Lalani SR, Safiullah AM, Fernbach SD, Harutyunyan KG, Thaller C, Peterson LE, McPherson JD, Gibbs RA, White LD, Hefner M, Davenport SL, Graham JM, Bacino CA, Glass NL, Towbin JA, Craigen WJ, Neish SR, Lin AE, Belmont JW. Spectrum of CHD7 Mutations in 110 Individuals with CHARGE Syndrome and Genotype-Phenotype Correlation. *Am J Hum Genet.* 2006 Feb;78(2):303–14. [Article PMC gratuit] [PubMed] [Google Scholar] [Ref list]

- [56] European Commission. (2021). Rare Diseases. Retrieved from https://ec.europa.eu/info/research-and-innovation/research-area/health-research-and-innovation/rare-diseases_en
- [57] Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program. (n.d.). Genetic and Rare Diseases Information Center, U.S. Department of Health and Human Services. Retrieved from <https://rarediseases.info.nih.gov/>
- [58] NguengangWakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173.
- [59] Gorini, F., Coi, A., Mezzasalma, L., et al. (2021). Survival of patients with rare diseases: a population-based study in Tuscany (Italy). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1), 275.
- [60] European Medicines Agency. (2021). Orphan Designation: Overview. Retrieved from <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/overview/orphan-designation>
- [61] Prielipp RC, Cohen NH. The future of anesthesiology: implications of the changing healthcare environment. *Current Opinion in Anaesthesiology*. 2016 Apr;29(2):198-205. DOI: 10.1097/aco.0000000000000301. PMID:
- [62] Mitani AA, Haneuse S. Small Data Challenges of Studying Rare Diseases. *JAMA Netw Open*. 2020 Mar 2;3(3):e201965. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2020.1965. PMID: 32202640.
- [63] Baynam G, Bowman F, Lister K, Improved Diagnosis and Care for Rare Diseases through Implementation of Precision Public Health Framework. *Adv Exp Med Biol*. 2017;1031:55-94. doi: 10.1007/978-3-319-67144-4_4. PMID: 29214566.
- [64] Adachi T, El-Hattab AW, Jain R, Nogales Crespo KA, QuirlandLazo CI, Scarpa M, Summar M, Wattanasirichaigoon D. Enhancing Equitable Access to Rare Disease Diagnosis and Treatment around the World: A Review of Evidence, Policies, and Challenges. *Int J Environ Res Public Health*. 2023 Mar 8;20(6):4732. doi: 10.3390/ijerph20064732. PMID: 36981643; PMCID: PMC10049067.

- [65] Prottengeier, J., Weith, T. (2015). Maladies orphelines : impact sur la pratique de l'anesthésie. *Current Opinion in Anaesthesiology*, 28(6), 691-696.
- [66] Clark BM, Sprung J, Weingarten TN, Warner ME. Anesthesia for patients with mucopolysaccharidoses: Comprehensive review of the literature with emphasis on airway management. *Bosn J Basic Med Sci*. 2018 Feb 20;18(1):1-7. doi: 10.17305/bjbms.2017.2201. PMID: 28590232; PMCID: 10.17305/bjbms.2017.2201.
- [67] Ahmed Z, Rufo PA. Pediatric Preoperative Management. 2022 May 29. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan-. PMID: 32644624.
- [68] Zambouri, A. (2007). Preoperative evaluation and preparation for anesthesia and surgery. *Hippokratia*, 11(1), 13-21.
- [69] Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 20301295.
- [70] Avidan MS, Mashour GA. Prevention of intraoperative awareness with explicit recall: making sense of the evidence. *Anesthesiology*. 2013 Feb;118(2):449-56. doi: 10.1097/ALN.0b013e31827ddd2c. PMID: 23263014.
- [71] Dexter F, Bayman EO, Epstein RH. Statistical modeling of average and variability of time to extubation for meta-analysis comparing desflurane to sevoflurane. *Anesth Analg*. 2010 Feb 1;110(2):570-80. doi: 10.1213/ANE.0b013e3181b5dcb7. Epub 2009 Oct 9. PMID: 19820242..
- [72] Sessler DI. Perioperative thermoregulation and heat balance. *Lancet*. 2016 Jun 25;387(10038):2655-2664. doi: 10.1016/S0140-6736(15)00981-2. Epub 2016 Jan 8. PMID: 26775126.
- [73] Gan TJ, Meyer TA, Apfel CC, Chung F, Davis PJ, Habib AS, Hooper VD, Kovac AL, Kranke P, Myles P, Philip BK, Samsa G, Sessler DI, Temo J, Tramèr MR, Vander Kolk C, Watcha M; Society for Ambulatory Anesthesia. Society for Ambulatory Anesthesia guidelines for the management of postoperative nausea and vomiting. *Anesth Analg*. 2007 Dec;105(6):1615-28, table of contents. doi: 10.1213/01.ane.0000295230.55439.f4. PMID: 18042859.

- [74] Daly, J., Willis, K., Small, R., et al. (2007). A hierarchy of evidence for assessing qualitative health research. *J Clin Epidemiol*, 60(1), 43-49. doi:10.1016/j.jclinepi.2006.03.014.
- [75] Field, M. J., & Boat, T. F. (2010). Institute of Medicine (US) Committee on Accelerating Rare Diseases Research and Orphan Product Development. *Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development*. Washington (DC): National Academies Press (US).
- [76] Hohmann, E., Feldman, M., Hunt, T. J., et al. (2018). Research pearls: how do we establish the level of evidence? *Arthroscopy*, 34(10), 3271-3277. doi:10.1016/j.arthro.2018.07.001.
- [77] Clair, J. S. (2005). A new model of tracheostomy care: closing the research–practice gap. Agency for Healthcare Research and Quality (US), *Advances in Patient Safety: From Research to Implementation (Volume 3: Implementation Issues)*.
- [78] NguengangWakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*, 28(2), 165-173.
- [79] Rare Diseases Clinical Research Network. (n.d.). About Our Research Network. Retrieved from <http://www.rarediseasesnetwork.org/>.
- [80] Ahmed, Z., & Rufo, P. A. (2022). *Pediatric preoperative management*. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing LLC.
- [81] <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21258074/#full-view-affiliation->.

Serment d' Hippocrate

Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

- *Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.*
- *Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité. La santé de mes malades sera mon premier but.*
- *Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.*
- *Je maintiendrai par tous les moyens en mon pouvoir l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale.*
- *Les médecins seront mes frères.*
- *Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale ne s'interposera entre mon devoir et mon patient.*
- *Je maintiendrai le respect de la vie humaine dès la conception.*
- *Même sous la menace, je n'userai pas de mes connaissances médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.*
- *Je m'y engage librement et sur mon honneur.*

قسم أبقراط

بسم الله الرحمان الرحيم

أقسم بالله العظيم

في هذه اللحظة التي يتم فيها قبولي عضوا في المهنة الطبية أتعهد علانية:

- بأن أكرس حياتي لخدمة الإنسانية.
- وأن أحترم أساتذتي وأعترف لهم بالجميل الذي يستحقونه.
- وأن أمارس مهنتي بوانزع من ضميري وشر في جاعلا صحة مريض هدي في الأول.
- وأن لا أفشي الأسرار المعهودة إلي.
- وأن أحافظ بكل ما لدي من وسائل على الشرف والتقاليد النبيلة لمهنة الطب.
- وأن أعتبر سائر الأطباء إخوة لي.
- وأن أقوم بواجبي نحو مرضاي بدون أي اعتبار ديني أو وطني أو عرقي أو سياسي أو اجتماعي.
- وأن أحافظ بكل حزم على احترام الحياة الإنسانية منذ نشأتها.
- وأن لا أستعمل معلوماتي الطبية بطريق يضر بحقوق الإنسان مهما لاقيت من تهديد.
- بكل هذا أتعهد عن كامل اختيار ومقسما بالله.

والله على ما أقول شهيد .



المملكة المغربية
جامعة محمد الخامس بالرباط
كلية الطب والصيدلة
الرباط



أطروحة رقم: 235

سنة : 2023

الرعاية التخديرية للأمراض النادرة نظرة على 6 حالات مع استعراض المراجع العلمية

أطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم : / / 2023

من طرف

السيدة شيماء قاسم

لنيل دبلوم

دكتور في الطب

الكلمات الأساسية : الرعاية التخديرية؛ الأمراض النادرة؛ مراجع الأدبيات

أعضاء لجنة المناقشة :

رئيس اللجنة

مدير الأطروحة

عضو

عضو

السيد عبد الواحد بايت

أستاذ في التخدير والإنعاش

السيد خليل أبو العلاء

أستاذ في التخدير والإنعاش

السيد رشيد أبي القاسم

أستاذ في طب الأطفال

السيدة عزيزة بن طلحة

أستاذة في التخدير والإنعاش