



Choix des dossiers de patients devant être saisis dans la base de données BaMaRa dans le cadre du projet errance et impasse diagnostiques :

Définition de l'errance et l'impasse diagnostiques selon le PNMR3 :

Errance diagnostique : l'errance diagnostique est la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé.

Impasse diagnostique : l'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Elle concerne les malades atteints d'une forme atypique d'une maladie connue, ou d'une maladie dont la cause génétique ou autre n'a pas encore été reconnue.

Définition des patients devant être rentrés dans l'observatoire du diagnostic :

Tout patient pour lequel le médecin soupçonne **une maladie neuromusculaire rare**, n'ayant au jour de l'analyse du dossier **pas de diagnostic précis**, et étant suivi **depuis plus de 6 mois** par un centre expert.

Remarque : le diagnostic considéré est celui posé par la filière Filnemus.

A exclure :

- Tous les patients ayant un **diagnostic confirmé** ; il peut s'agir de patients ayant :
 - une maladie non génétique (ex : myasthénie avec anticorps anti-MuSK, myosite à inclusion certaine sur le plan histologique et clinique, neuropathie à anticorps anti-MAG, dermatomyosite à anti-Mi2 etc...)
 - une maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales (ex : DMD (mutation précise), dystrophie myotonique de Steinert (nombre de répétitions de triplets), etc ...)
- Tous les patients **en cours de diagnostic depuis moins de 6 mois à partir de la date d'entrée dans le centre expert.**
- Tous les patients qui n'ont pas eu d'activité dans le centre expert depuis plus de 3 ans.
- Tous les patients présentant des douleurs musculaires qui ne sont, selon l'avis du médecin, pas liées à des maladies neuromusculaires, ou n'ayant effectué aucun test laissant présager une maladie neuromusculaire. Les fatigues chroniques et fibromyalgies sont exclues.

Doivent être inclus :

- Tous les patients ayant un **diagnostic suspecté/ probable** ; il peut s'agir de patients ayant
-un phénotype clinique bien déterminé sans mutation génétique causale identifiée mais pas encore de séquençage (ex : CMT sans autre précision, SMC sans autre précision, etc.)

-des lésions anatomopathologiques caractéristiques sans mutation génétique causale identifiée mais pas encore de séquençage (ex : myopathie en bâtonnets, myopathie à « central-core », etc.)

-un déficit protéique sans mutation génétique causale identifiée mais pas encore de séquençage (ex : dystrophinopathie, déficit en dysferline, variant signification indéterminé, un seul variant connu comme récessif etc.)

-une maladie dysimmune sans marqueur immunologique (ex : myasthénie « séronégative » et sans décrétement (si décrétement le diagnostic est confirmé, le dossier est à exclure), myopathie nécrosante auto-immune sans auto-anticorps, etc.)
- Tous les patients ayant un **diagnostic en cours depuis plus de 6 mois** ; il s'agit de patients ayant un diagnostic de maladie neuromusculaires non identifiée non typée (syndromique) ou de groupe de maladie (ex : myopathie des ceintures, myopathie rétractile, mononeuropathie multiple, neuropathie froide sans diagnostic, etc.)
- Tous les patients ayant un **diagnostic non déterminé/ indéterminé** ; il s'agit de patients ayant une maladie neuromusculaire possible sans autre précision (ex : intolérance à l'effort, myalgies chroniques avec signes évocateurs de maladies neuromusculaires ou conviction du médecin que c'est une maladie neuromusculaire, déficit moteur distal des membres inférieurs, etc.) ainsi que les patients ayant bénéficié d'un séquençage qui s'est révélé non contributif (vraies impasses diagnostiques)

Cas particulier des mitochondriopathies :

Doit être inclus dans l'observatoire :

- tous les patients suivis dans le centre depuis plus de 6 mois sans limite de temps supérieur
- les patients décédés
- tous les patients souffrant de maladies mitochondriales même s'il n'y a pas d'atteinte neuromusculaire