

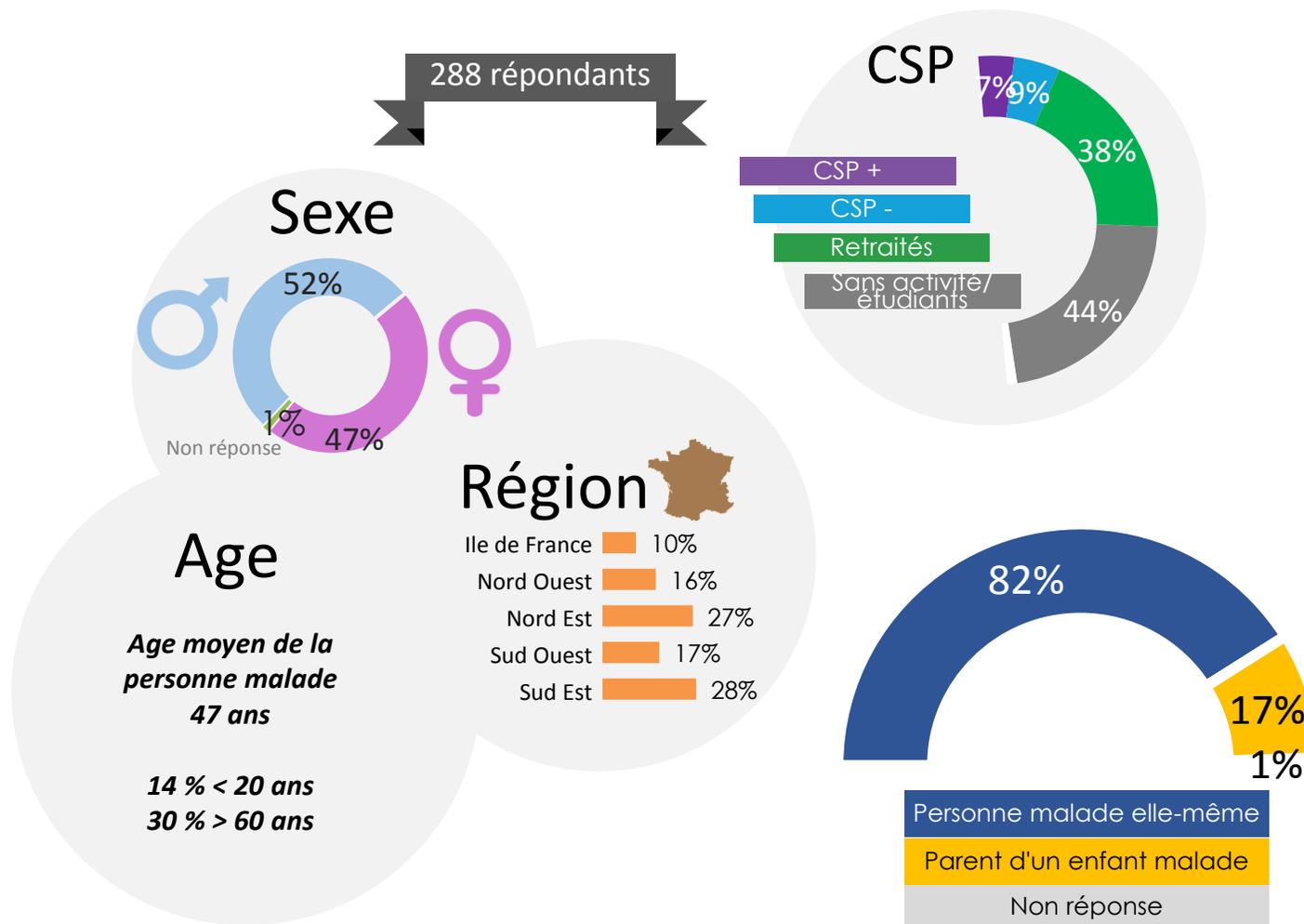
Les malades neuromusculaires et l'errance diagnostique

Enquête AFM-Téléthon

Mars 2016

Christian COTTET – Directeur Général- AFM-Téléthon

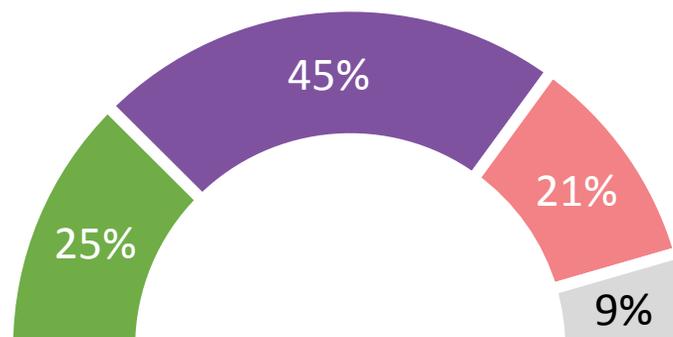
Les personnes en errance ayant répondu à l'enquête



Enquête diffusée auprès de 1532 personnes neuromusculaires sans diagnostic précis connues des Services régionaux de l'AFM-Téléthon. Dec 2015 – Janv 2016

Un « diagnostic » de maladie neuromusculaire

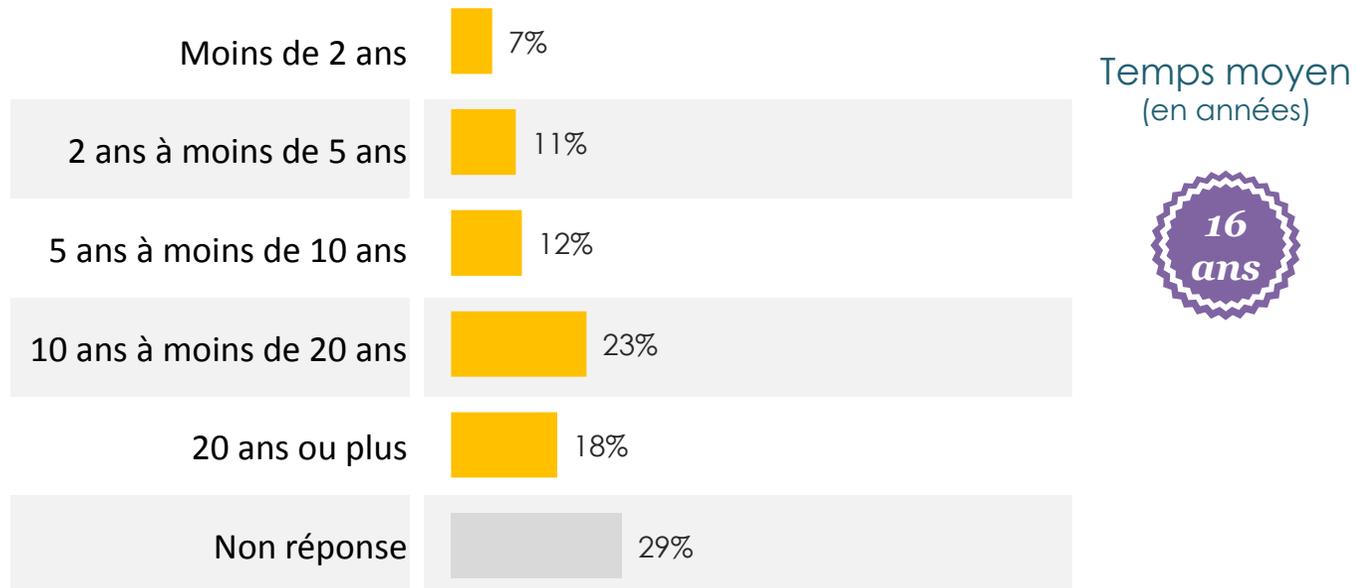
Q : Dans quelle situation vous (ou votre enfant) vous trouvez-vous ?



-  La maladie est probablement neuromusculaire
-  Le diagnostic de maladie neuromusculaire est clairement affirmé, mais je n'ai pas le nom précis de la maladie
-  Le diagnostic de maladie neuromusculaire et le nom d'un sous-groupe de ces maladies sont établis, mais je n'ai pas le nom précis de la maladie
-  Non réponse

Une longue attente d'un diagnostic

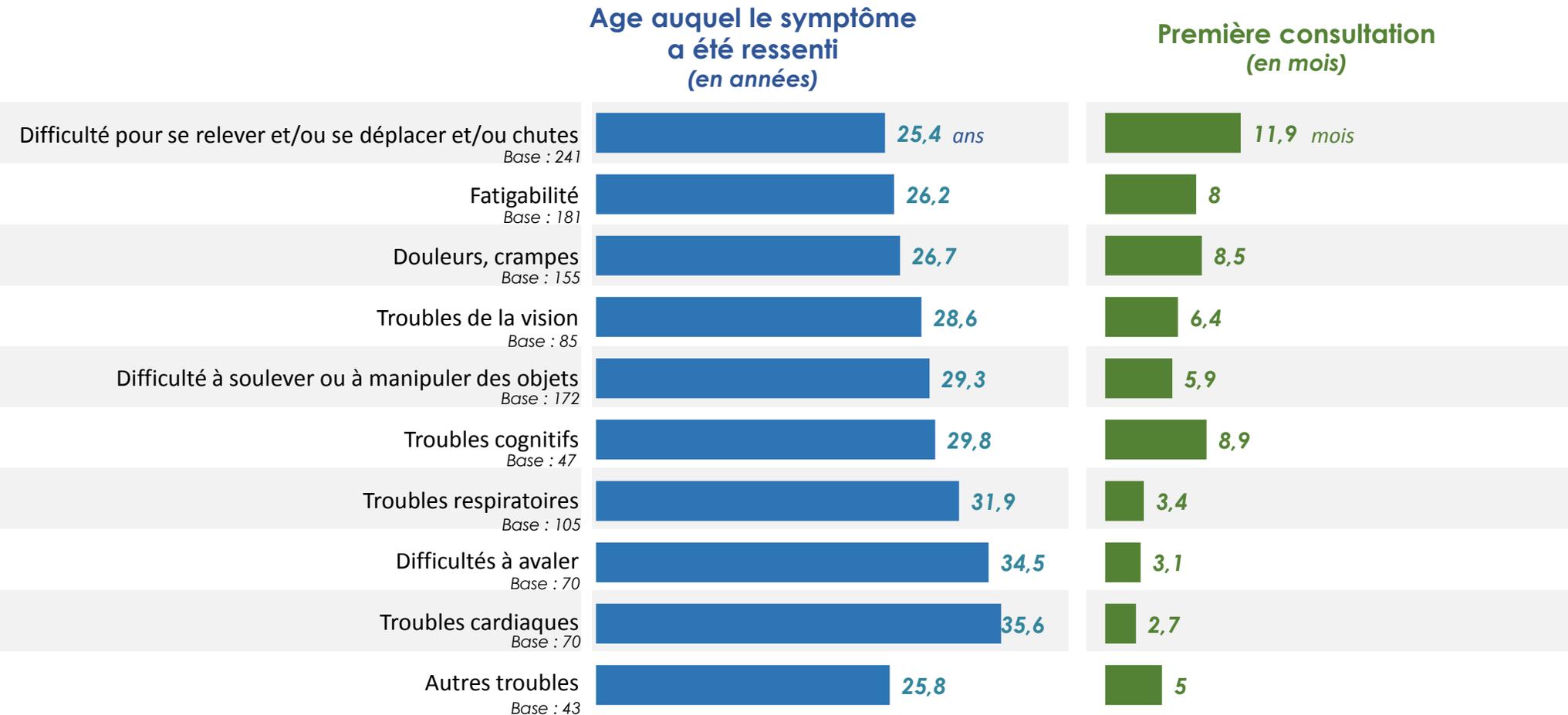
Q : Depuis combien de temps considérez-vous que vous êtes en attente d'un diagnostic précis ?



Les symptômes qui portent atteinte aux fonctions vitales entraînent des délais de 1^{ère} consultation plus courts

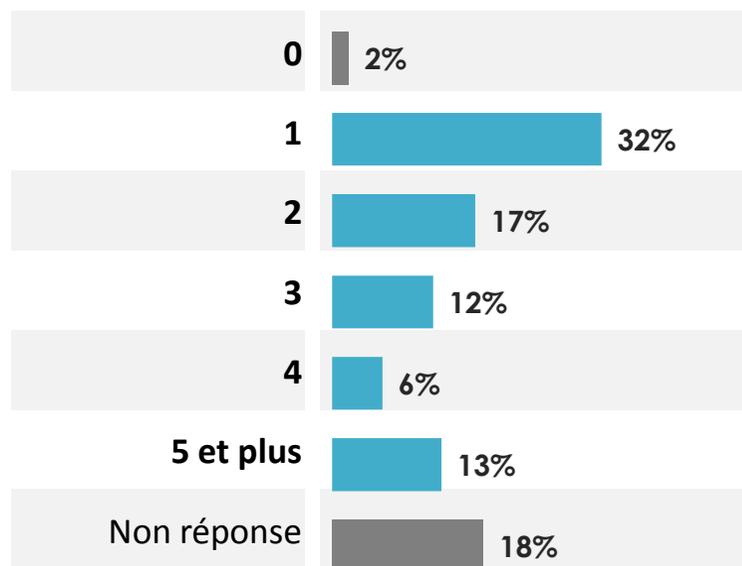
Q : A quel âge ces symptômes ont-ils été ressentis ?

Q : Au bout de combien de mois avez-vous consulté pour ces symptômes ?



Une orientation vers un neurologue rarement immédiate

Q : Combien de médecins avez-vous consultés avant d'être orienté(e) vers un neurologue/ neuropédiatre ou vers une consultation hospitalière spécialisée dans les maladies neuromusculaires ?



médecins
consultés

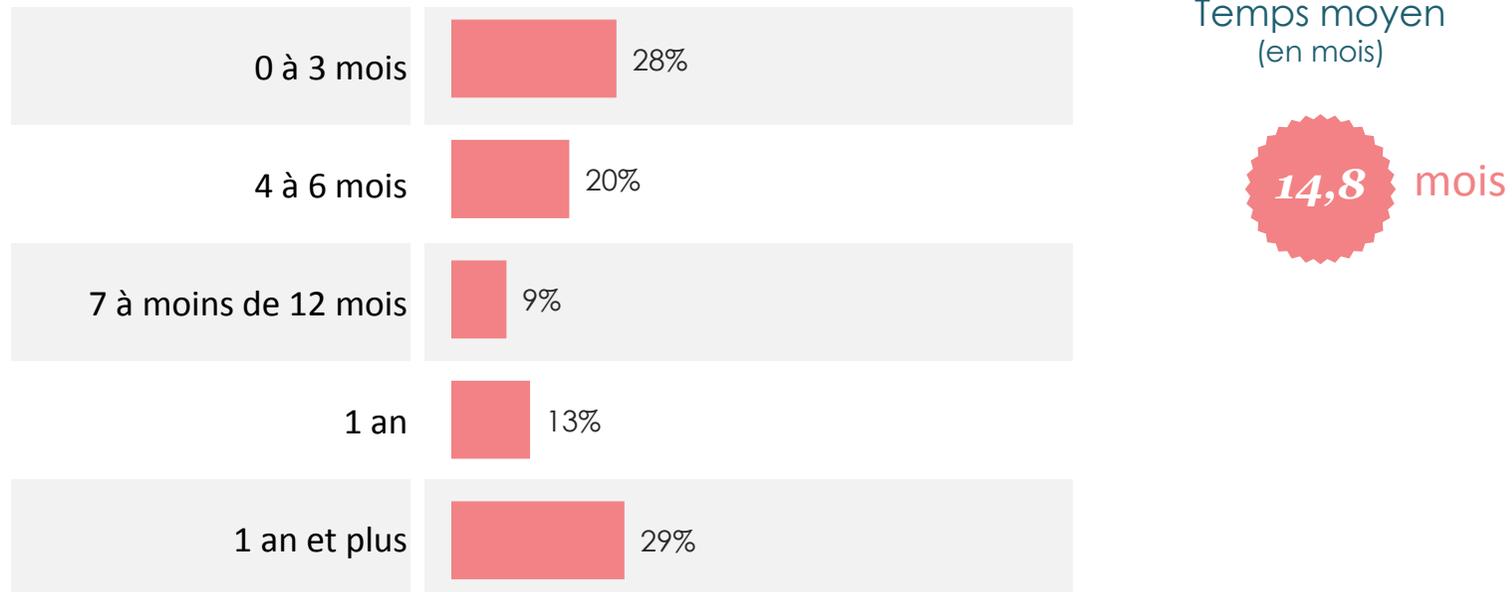
en moyenne, avant d'être
orientés vers un neurologue

Dans 1 cas sur 5 c'est le patient
lui-même qui a décidé d'aller
voir un neurologue

Avant 1990, 1 malade sur 5 voyait plus de 5 médecins avant de voir un neurologue. Ils ne sont plus que 1 sur 10 depuis 2005.

En moyenne plus d'un an entre la 1^{ère} consultation et le diagnostic d'une probable maladie neuromusculaire

Q : Combien de mois se sont-ils écoulés entre la consultation du médecin suite aux premiers symptômes et la pose d'un diagnostic d'une probable maladie neuromusculaire ?



Un délai avant de nommer la maladie neuromusculaire qui ne s'améliore pas voire se dégrade ?

	Total	Première année de consultation		
		1990 ou antérieur	entre 1991 et 2005	entre 2006 et 2016
0 à 3 mois	21%	22%	31%	14%
4 à 6 mois	15%	18%	15%	31%
7 à 9 mois	3%	0%	5%	4%
10 à 12 mois	14%	17%	16%	15%
1 an et plus	22%	22%	26%	28%
Moyenne (en mois)	14,78	13,37	12,86	16,42

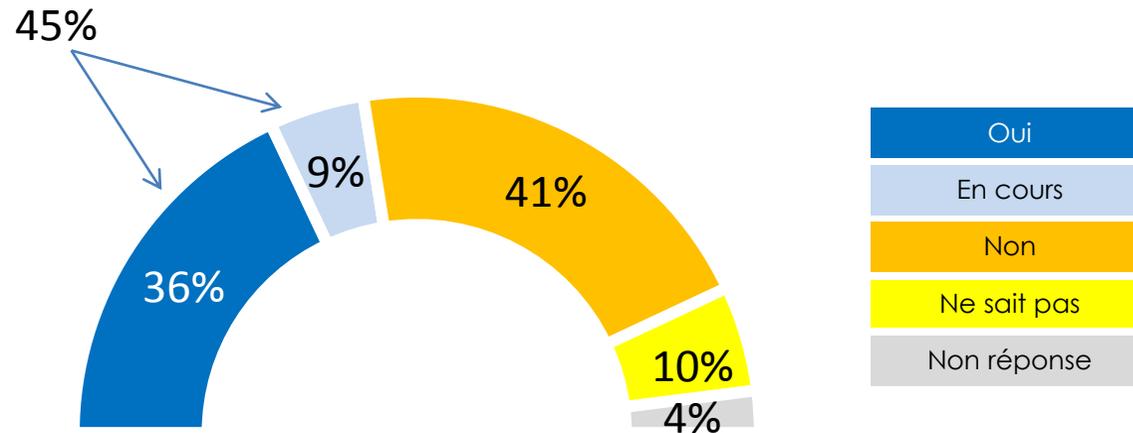
- Des malades qui attendent un diagnostic en moyenne **depuis 16 ans**
- Des malades qui **sont plus facilement orientés vers un neurologue**
- Mais une **augmentation du temps nécessaire** avant que soit évoquée la maladie neuromusculaire



- Augmentation de la complexité avec l'augmentation des connaissances ?
 - Augmentation de la prudence des médecins ?
 - Augmentation du délai de prise de rendez-vous en milieu hospitalier ?
 - Multiplication des actes techniques d'aide au diagnostique ?
 - ????
- Un **besoin spécifique d'accompagnement**

Une étude génétique familiale réalisée dans moins de la moitié des situations

Q : Dans le cadre d'une recherche de votre diagnostic, une étude génétique familiale a-t-elle été faite ?

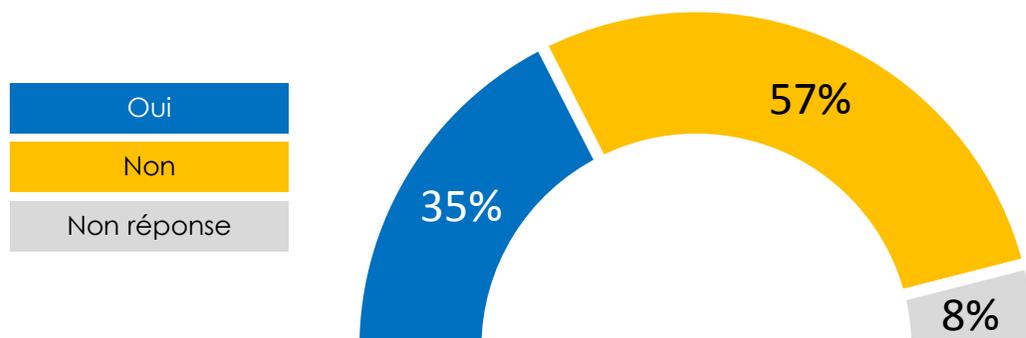


42 % chez ceux en errance depuis moins de 10 ans

53 % chez ceux en errance depuis plus de 25 ans

Un tiers des répondants connaît une personne touchée par une maladie comparable dans sa famille

Q : Connaissez-vous d'autres personnes dans votre famille qui soient également touchées par une maladie comparable à la vôtre (ou à celle de votre enfant) ?

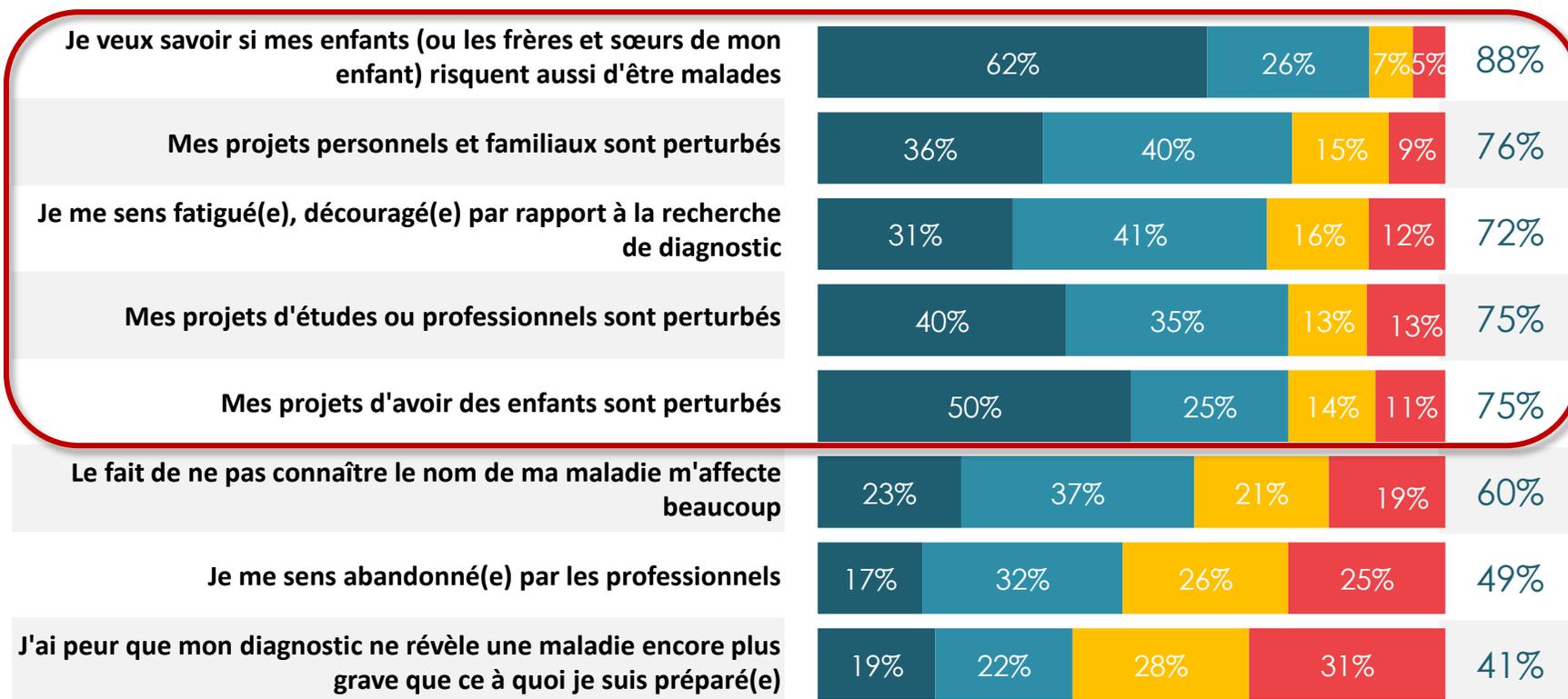


Pour ces personnes, une étude génétique familiale réalisée ou en cours dans 61% des cas (contre 37% pour ceux qui n'ont pas d'autres membres de la famille touchés)

Des projets d'avenir fortement perturbés

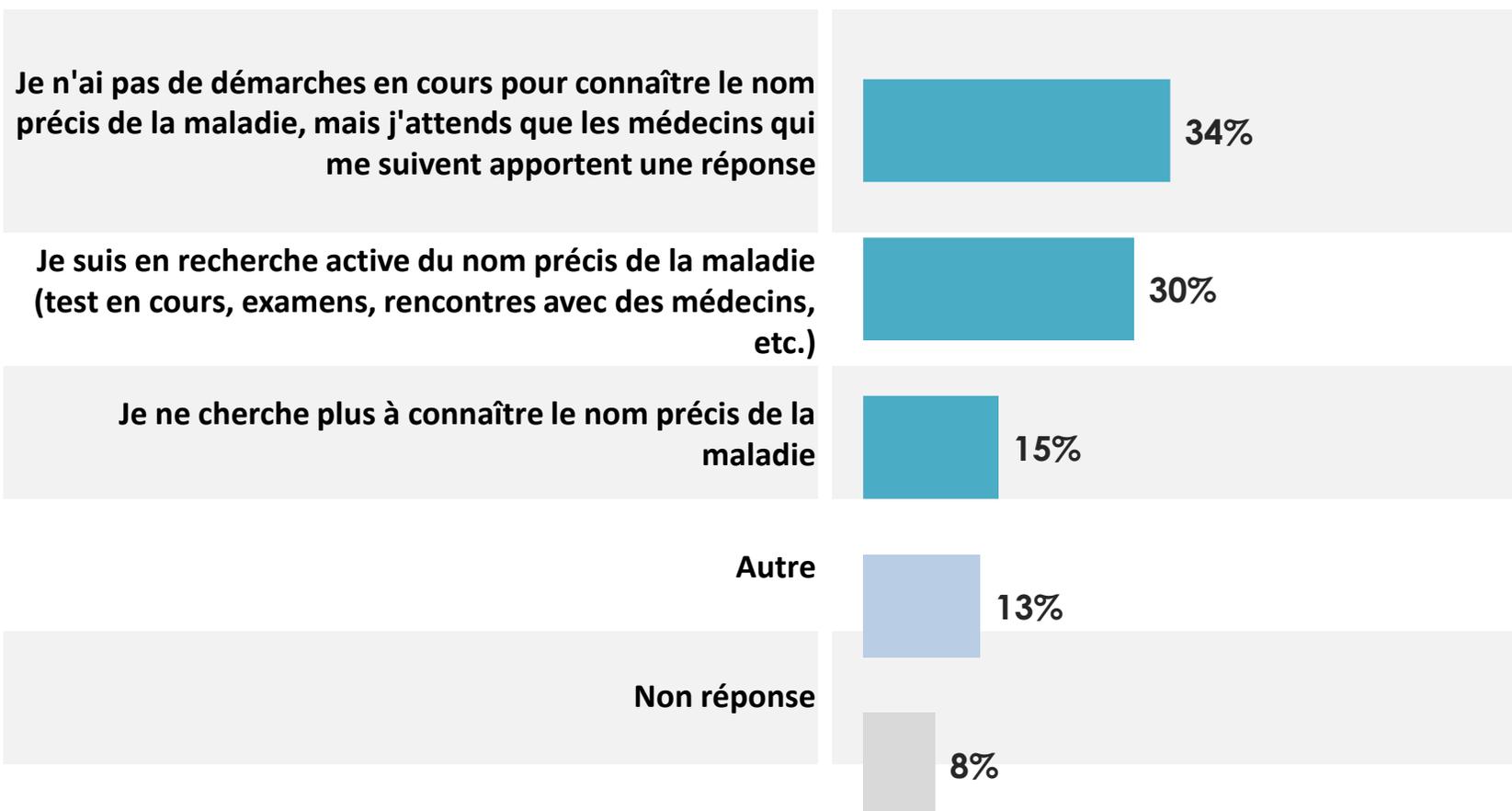
Q : Vous sentez-vous proche ou éloigné des affirmations...

Tout à fait proche
 Plutôt
 Plutôt pas
 Pas du tout proche



Un espoir de réponse encore présent chez 6 personnes sur 10

Q : Aujourd'hui, dans quelle situation vous considérez-vous ?

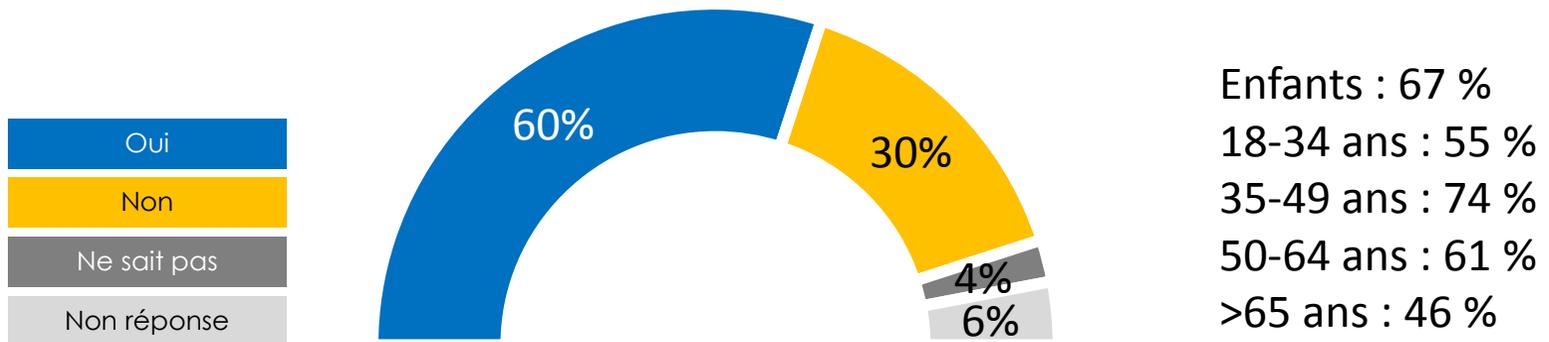


- Un parcours **difficile avant l'annonce** de la maladie neuromusculaire
- Une absence de diagnostic, **source d'inconnu qui bouleverse les projets de vie**
- Des sentiments **comparables aux autres malades neuromusculaires** mais moins de confiance dans la recherche et plus d'isolement et de sentiment d'injustice
- Mais, **encore de l'espoir** de trouver le diagnostic dans 6 cas sur 10
- Seule **une minorité** a vraiment baissé les bras



Moins des 2/3 des malades sont suivis en consultation pluridisciplinaire

Q : Etes-vous suivi(e) par une consultation pluridisciplinaire au sein d'un centre de référence ou un centre de compétences spécialisé dans les maladies neuromusculaires ?



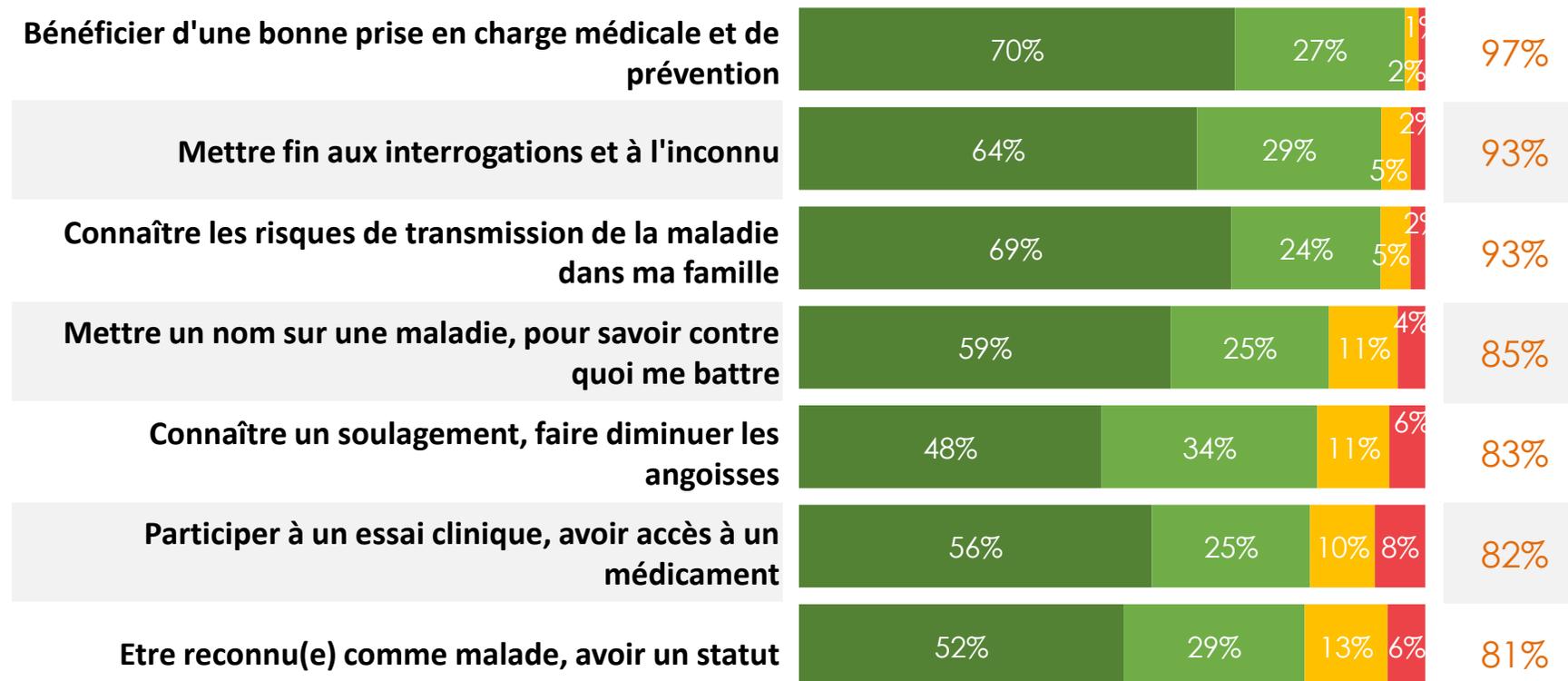
Un réel souhait d'une prise en charge médicale de qualité

Q. Pour vous, les motivations suivantes pour avoir un diagnostic sont-elles très importantes, importantes, moyennement importantes ou pas du tout importantes ?

Priorités pour le diagnostic

■ Très important
 ■ Important
 ■ Moyennement important
 ■ Pas du tout important

% Important



Pouvoir enfin **mettre un nom sur sa maladie** un enjeu majeur pour les malades sans diagnostic précis. Les **motivations sont multiples**, profondes et simultanées.

Elles sont affirmées de **façon forte et unanime** par tous les malades quel que soit leur parcours d'errance. Seule une minorité d'entre eux à baissé les bras.

L'attente à l'égard des professionnels de santé et de la recherche est immense. **La confiance**, bien que prudente, est bien présente.

En réponse, le Plan d'action **un diagnostic pour chacun** est une **mobilisation générale** au croisement **de l'accompagnement, du soin et de la recherche**.

Le Plan d'action **un diagnostic pour chacun** a pour objectif qu'à son terme, les seuls malades sans diagnostic précis soient ceux pour lesquels toutes les ressources de la connaissance médicale et scientifique auront été mobilisées sans aboutir : **les situations d'impasse diagnostique qui relèveront de la Recherche**.