

# Le projet pilote avec la filière FILNEMUS

*Pr S ATTARIAN*  
*AP-HM, Filière Filnemus*

# Le projet pilote avec la filière FILNEMUS

- Basé sur le plan « *un diagnostic pour chacun* » de la filière FILNEMUS et de l'AFM-Téléthon sur l'errance et l'impasse diagnostiques (2016-2018)
  - **FILNEMUS** : Mobilisation des centres de référence / centres de compétences
  - **AFM-Téléthon** : Mobilisation des Référents Parcours de Santé (SR) auprès des personnes sans diagnostic précis
- Objectifs :
  - Réduire l'errance et l'impasse diagnostiques
  - Identifier précisément **l'état de diagnostic** des personnes atteintes de maladies neuromusculaires
  - Vérifier que chaque patient a été exploré de manière exhaustive **à la lumière des connaissances actuelles.**
  - **Priorisation d'accès à la plate-forme de séquençage à très haut débit** pour les malades pour lesquels l'état actuel des connaissances n'a pas permis d'aboutir à un diagnostic précis

# Le projet pilote avec la filière FILNEMUS

- Les étapes
  - Mise en place d'un comité de pilotage
  - Elaboration d'une classification diagnostique selon l'état d'avancement du diagnostic
  - Élaboration de documents d'accompagnement, kit diagnostique (cf AFM Téléthon)
  - Mise en place d'une **stratégie de repérage** des patients en impasse /errance (FILNEMUS/ AFM Téléthon/ BNDMR)
- Actions :
  - Utilisation de BaMaRa
  - Elaboration d'un recueil de données additionnel consensuel pour deux groupes de pathologies
  - Développement de l'interface BaMaRa pour le recueil de données complémentaire
  - Remplissage rétrospectif et prospectif

# Les recueils

- ▶ **Neuropathies**
  - 31 items
- ▶ **Myopathie + affections de la jonction neuromusculaire**
  - 76 items
- ▶ **En 3 parties :**
  - Phénotype précis
  - Sévérité
  - Examens réalisés

Site demo 2 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)

Rechercher

SDM MNEP Myopathies et JNM MNEP Neuropathies

### Modification de la fiche de Recueil NEUROPATHIE

**Retard des acquisitions motrices**

Site de début \* Membres supérieurs x

Expression clinique \* Sensitive pure x

**Topographie du déficit moteur**

Distribution du déficit \* x Déficit proximal

Déficit asymétrique \* Oui Non Ne sais pas

Réflexes tendineux \* Normaux x

**Topographie du déficit sensitif**

Distal \* Oui Non Ne sais pas

Site demo 2 (CTRE POST CURE MALADES MENTAUX - 03300 CUSSET)

Rechercher

SDM MNEP Myopathies et JNM MNEP Neuropathies

### Modification de la fiche de Recueil MYOPATHIES ET JNM

Mode évolutif \* Aigu Subaigu Chronique

Mode évolutif chronique \* Progressif x

Distribution du déficit \* x Déficit proximal x Déficit prédominant aux membres inférieurs

Déficit asymétrique \* Oui Non Ne sais pas

Sélectivité (sur imagerie musculaire) \* Oui Non Ne sais pas

Rétractions \* x Triceps suraux x Ischio-jambiers

Hypertrophie musculaire \* x Mollêts

Atrophie musculaire \* x Cuisse

Troubles de l'excitabilité \* x Myotonie x Paralysie périodique

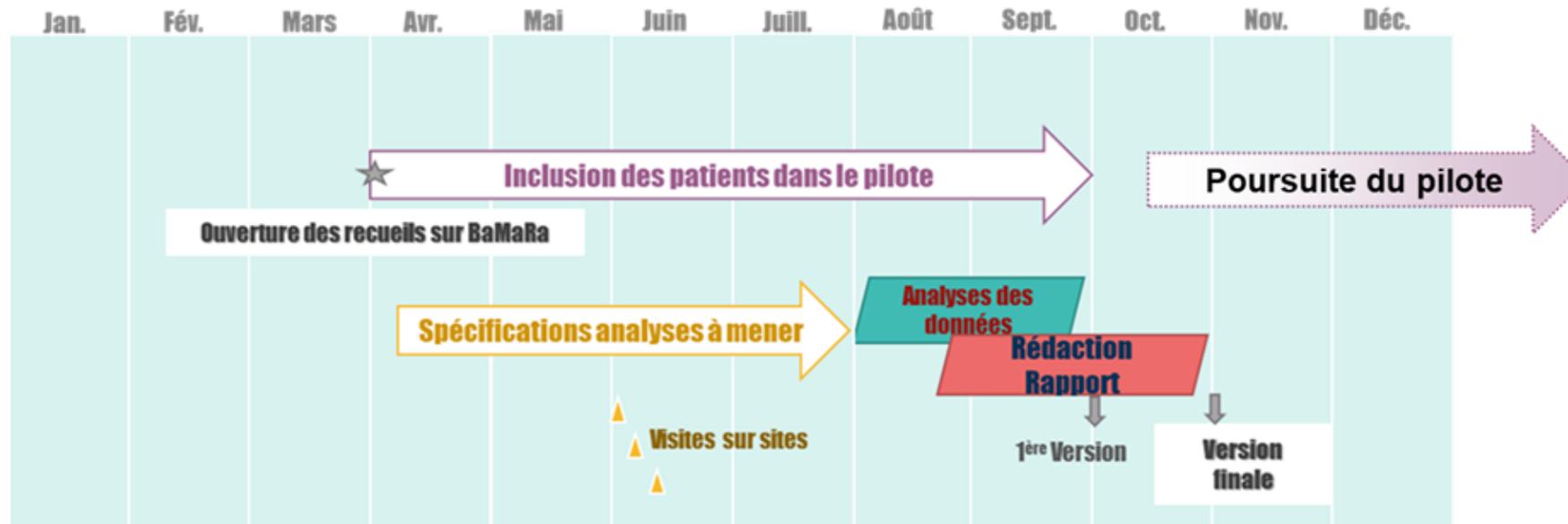
Précision de la myotonie \* x Préhension

Précision de la paralysie périodique \* x Hypokaliémique

- Un **groupe d'expert** chargé de faire des **propositions**
- Envoyées aux équipes des 3 centres coordonnateurs pour **discussion et adaptation**
- Plusieurs **réunions de travail avec la BNDMR** pour préciser certains aspects :
  - Choix unique / multiple
  - Champ conditionnel (affiché en fonction de la réponse précédente)
  - Ergonomie
  - Cohérence entre les champs et les recueils
  - Simplification pour réduire la longueur des recueils
- **Validation finale par la filière** => développement dans BaMaRa

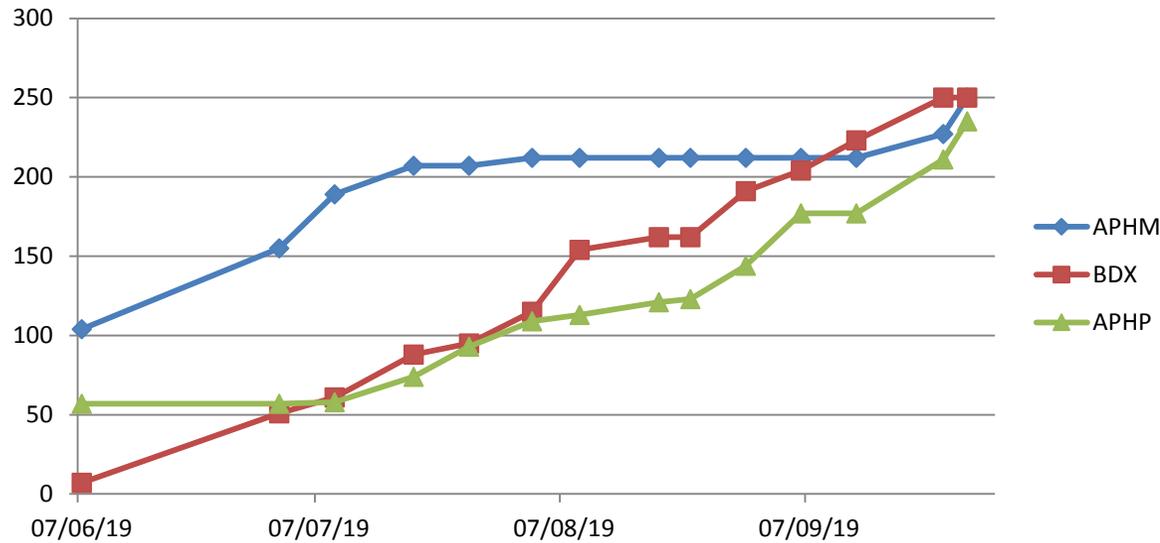
- ▶ Périimètre du projet pilote :
  - Les **3 centres coordonnateurs** de référence des maladies neuromusculaires (CHU de Marseille, Bordeaux et Paris)
  - **750 patients** (250 par centre)
  - Période d'inclusion de 6 mois (avril – septembre 2019)
  - Saisie rétrospective (sur 1-2 ans) et prospective, au fil de l'eau
  
- ▶ Evaluation du pilote :
  - **Faisabilité** (impact financier et humain)
  - **Exhaustivité** et **qualité** des données
  - **Pertinence** du projet au niveau national

# Le Pilote FILNEMUS



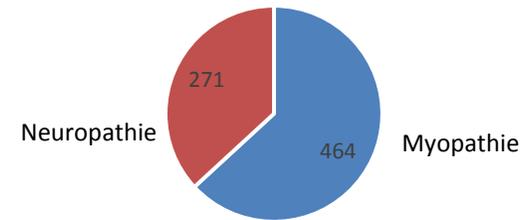
- Aspects réglementaires
  - **MR004**
  - Courrier individuel d'**information aux patients**
  - **AP-HM promoteur (PI : Pr Attarian)**
    - **Analyses** des données déléguées à la cellule opérationnelle de la **BNDMR**
- **Contrôle qualité + analyse**
  - Plutôt descriptive (répartition des patients en fonction de critères, complétude des recueils, ...)
  - Éventuel travail sur des arbres décisionnels par grands groupes de pathologies

# Résultats préliminaires du pilote



Nombre de dossiers saisis par centre au cours du temps au 27/09/2019

Répartition des 2 types de recueils au 27/09/2019



Résultat du contrôle de reproductibilité de la saisie par centre

	Centre de Bordeaux		Centre de Paris		Centre de Marseille	
	Myopathie	Neuropathie	Myopathie	Neuropathie	Myopathie	Neuropathie
% réponses strictement identiques	89,7	83,5	95,06	91,21	99	95,4
% réponses partiellement incomplètes	1,7	2,5	4,32	4,35	0,5	2,3
% réponses strictement différentes	8,6	14	0,62	4,45	0,5	2,3

# Types de résultats attendus

---

- Taux de remplissage
- Nombre de patients
  - par statut du diagnostic
  - par sous groupe de pathologies
- Distance géographique entre le lieu d'habitation et le centre de prise en charge
- Temps moyen entre la dernière consultation et la consultation d'inclusion dans l'étude
- Nombre de patients ayant bénéficié de chaque type d'examen (ENMG, WES, WGS, ...)
- **Délai moyen d'errance**
- **Nombre de diagnostics gagnés**
- **Nombre de patients en impasse diagnostique (candidats aux plateformes?)**

# Le Pilote Filnemus / AFM-Téléthon

- **Plan « un diagnostic pour chacun »**
  - Enquête sur les patients neuromusculaires sans diagnostic précis ([http://www.myobase.org/doc\\_num.php?explnum\\_id=17580](http://www.myobase.org/doc_num.php?explnum_id=17580))
  - Formation et Guide d'accompagnement pour les Référents Parcours Santé
  - Série de documents d'information à destination des patients **et utiles à toutes les filières**



# Le Pilote Filmemus / AFM-Téléthon

- Elaboration de documents en lien avec Filmemus
  - Documents repères sur le diagnostic
    - [www.afm-telethon.fr/diagnostic-maladies-neuromusculaires-1787](http://www.afm-telethon.fr/diagnostic-maladies-neuromusculaires-1787)
  - Plaquette sur l'importance du diagnostic
    - [http://www.myobase.org/index.php?lvl=notice\\_display&id=65882#.XYORkSgz70](http://www.myobase.org/index.php?lvl=notice_display&id=65882#.XYORkSgz70)
  - Documents d'information sur les nouvelles techniques de séquençage
    - [www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/les\\_nouvelles\\_techniques\\_de\\_sequencage/files/html5/index.html](http://www.afmtelethon.fr/sites/default/files/flipbooks/les_nouvelles_techniques_de_sequencage/files/html5/index.html)



# Le Pilote Filnemus / AFM-Téléthon

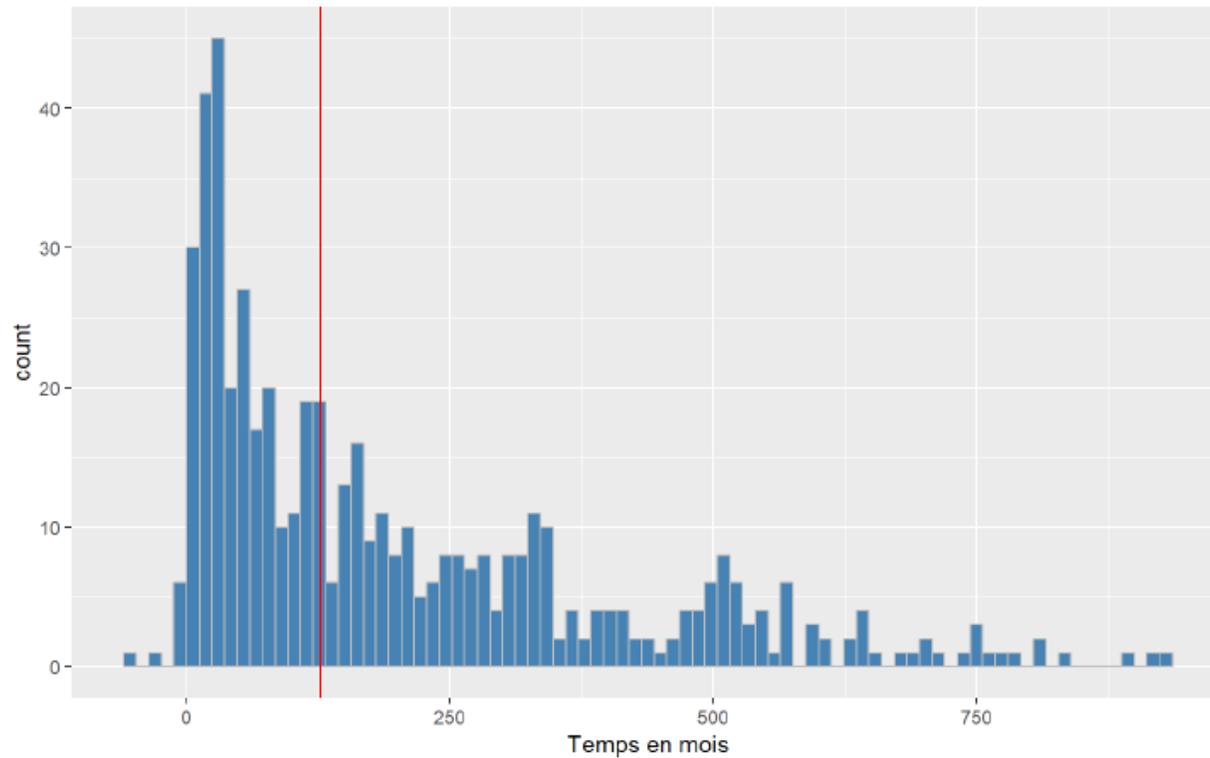
- **Axe 1 : Identification des patients qui n'ont pas de diagnostic précis**
  - Mise à jour du référentiel des codes pathologies relatifs aux nouvelles nomenclatures
  - Développement de la base de données de suivi des malades utilisée par les Services Régionaux en corrélation avec le plan diagnostic
  - Mise à jour du code pathologie et de la typologie diagnostique associée pour **chaque patient** connu des SR (réalisé au niveau national).
  - **Résultats pour les 5 SR concernés par les 3 centres du pré-pilote: PROVENCE: 734 dossiers; COTE D'AZUR: 685 dossiers ; ILE DE France: 2538 dossiers AQUITAINE (2 SR dont LPC): 1454 dossiers = 5411 dossiers mis à jour pour les 5 SR**
    - Nombre de patients de typologie 4 : **264 ( IDF100 + PACA 76 + Aquitaine 88)**
    - Nombre de patients de typologie 3 : **443 ( IDF 209 + PACA 151 + Aquitaine 83 )**

*Chiffres en cours de vérification dans le cadre de concertations avec les consultations pour comparaison*

# Le Pilote Filnemus / AFM-Téléthon

- **Axe 2 : Information et accompagnement individualisé des patients**
  - Information et sensibilisation des patients suivis (actifs) toute typologie de diagnostic (2 à 4) via des contacts téléphoniques et/ou lors de visites à domicile
  - Information et sensibilisation des patients type 4 non suivis (passif) via l'envoi des courriers, puis rappel pour dispenser une information accompagnée, et le cas échéant organiser une visite au Centre coordinateur
  
- **Résultats pour les 3 Centres pré-pilote: A ce stade du projet 602 patients (tous types de diagnostic confondus) ont reçu une information accompagnée**
  - **Orientation vers consultation spécialisée pour ceux qui le souhaitent (priorité type 3 et 4)**
  - **Modalités d'orientation après concertation avec la consultation et vérification (à poursuivre)**
  
- **Enquête en cours pour premier Etat des lieux national**

# Resultats



Pourcentage de patients	0%	25%	50%	75%	100%
Bordeaux	*2km	11km	57km	108km	6553km
Marseille	0km	26km	45km	82km	8773km
Paris	0km	7km	22km	80.75km	7079km

Statut	Myopathie	Neuropathie	Global	Pourcentage
Sans statut		2	2	0,3%
Confirmé	17	5	22	2,9%
Probable	71	50	121	16,2%
En cours	197	112	308	41,2%
Indéterminé	205	109	314	42%

# Perspectives 2020

- Dépôt d'un projet Pilote au DGOS
  - 10000 patients
  - 30 CRMR
  - Durée – un an

