

# Un diagnostic pour chacun



- Lancé par l'AFM-Téléthon et la filière FILNEMUS depuis près de deux ans.
- Présenté à la journée de la Filière en novembre 2017
- **Objectif = lutter contre l'errance et l'impasse diagnostiques**
  - pour des patients en dehors d'un parcours diagnostique adapté
  - pour les patients suivis dans les Centres experts sans diagnostic précis obtenu, en particulier mutationnel pour les maladies génétiques
  - Contexte de l'avènement du séquençage à haut débit et de l'accès à venir aux plateformes de séquençage (priorisation)
- **Première étape** : repérer et identifier tous les patients sans diagnostic
  - hors circuit de prise en charge (intervention des RPS de l'AFM-Téléthon).
  - dans le circuit de prise en charge (intervention des CRMR, des CCMR)

### Un comité de pilotage dédié composé de professionnels et représentants de patients

➤ **FILNEMUS** : Jean Pouget, Annamaria Molon, Emmanuelle Salort-Campana, J-Andoni Urtizbera, Jean-Christophe Antoine

➤ **Associations de patients**

**AFM-Téléthon** : Christian Cottet, Carole André, Paloma Moreno-Elgard, Sandrine Segovia-Kueny, Claire Bourget

**Alliance Française des Associations Nerf Périphérique**: Jean-François Plançon

**AMMI**: Françoise Tissot

➤ **Coordonnateurs Centres de Référence** : David Adams, Shahram Attarian, Bruno Eymard, Guilhem Solé, Véronique Paquis et Arnold Munnich

➤ **Génétiens** : Mireille Cossée, Martin Krahn, Philippe Latour, France Leturcq, Nicolas Levy, Judith Melki,

# PLAN NATIONAL MALADIES RARES 2018-2022

---

Partager l'innovation,  
un diagnostic et un traitement  
pour chacun



maladies rares



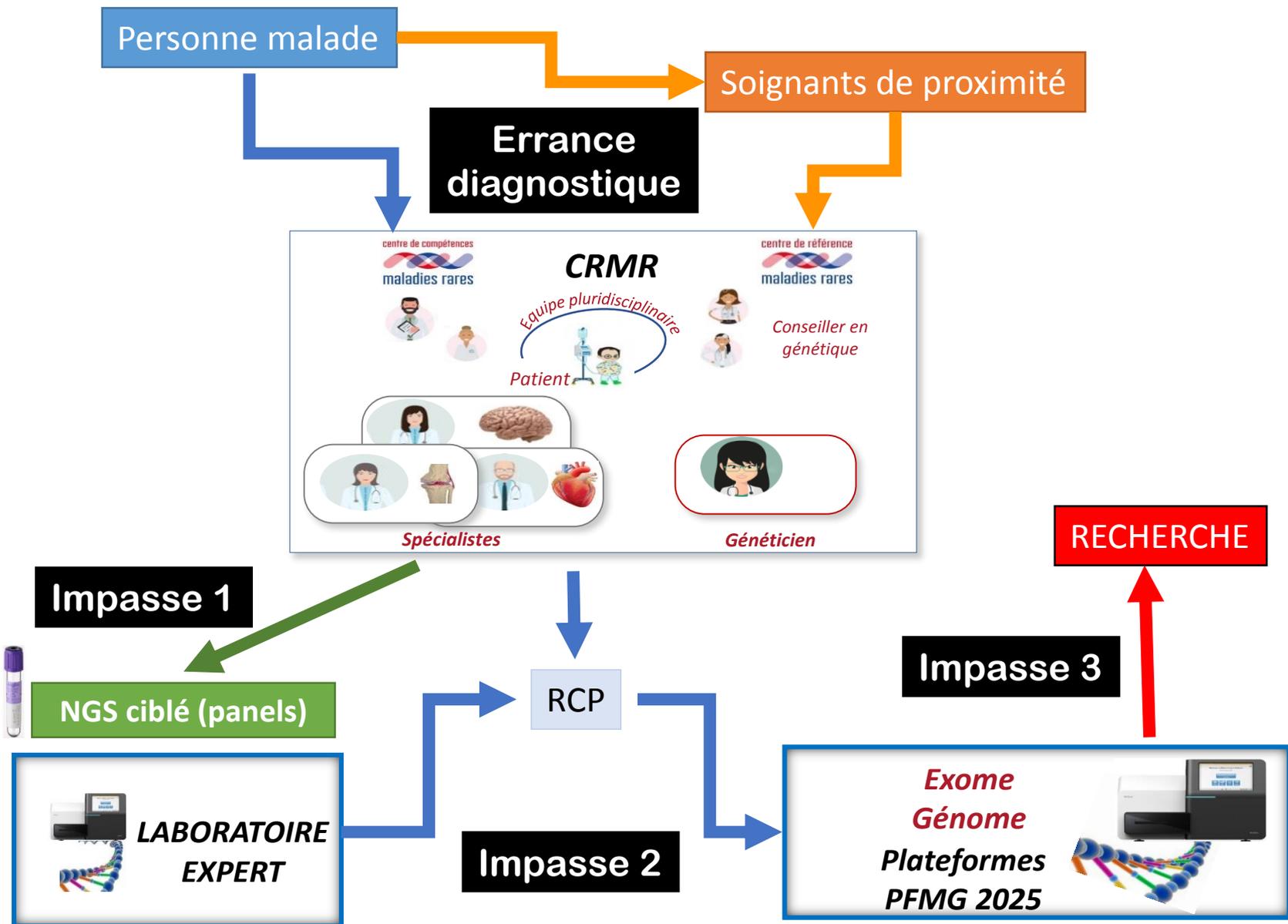
*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE  
DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ

MINISTÈRE  
DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPÉRIEUR,  
DE LA RECHERCHE  
ET DE L'INNOVATION

- **Axe 1 : Réduire l'errance et l'impasse diagnostique.**
- Axe 2 : Faire évoluer le dépistage néonatal et les diagnostics prénatal et préimplantatoire pour permettre des diagnostics plus précoces.
- Axe 3 : Partager les données pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements.
- Axe 4 : Promouvoir l'accès aux traitements dans les maladies rares.
- Axe 5 : Impulser un nouvel élan à la recherche sur les maladies rares.
- Axe 6 : Favoriser l'émergence de l'innovation et l'accès à l'innovation.
- Axe 7 : Améliorer le parcours de soins.
- Axe 8 : Faciliter l'inclusion des personnes atteintes de maladies rares et leurs aidants.
- Axe 9 : Former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares.
- Axe 10 : Renforcer le rôle des filières de santé maladies rares dans les enjeux du soin et de la recherche.
- Axe 11 : Préciser le positionnement et les missions d'autres acteurs nationaux des maladies rares.



<p><b>Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES</b></p>	<p><b>Action 1.1 :</b> Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les CRMR</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.2 :</b> Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.3 :</b> Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du PFMG 2025</p>	<p><b>2018</b></p>
	<p><b>Action 1.4 :</b> Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières</p>	<p><b>2018-2019</b></p>
	<p><b>Action 1.5 :</b> Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires</p>	<p><b>2018-2019</b></p>
	<p><b>Action 1.6 :</b> Structurer les activités de foetopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR</p>	<p><b>2019</b></p>
	<p><b>Action 1.7 :</b> Confier aux CRMR avec l'appui des FSMR la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR</p>	<p><b>2018-2019</b></p>

## **Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR**

Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique.

Il conviendra de :

- Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données ;
- Favoriser la réalisation de travaux de recherche : ce registre aidera à la réalisation de travaux de recherche sur les impasses diagnostiques. Il sera associé chaque fois que possible à des bio-banques déjà constituées (recensées par les FSMR) ou le cas échéant à de nouvelles bio-banques en fonction des besoins identifiés ;
- Confier à l'observatoire du diagnostic (cf action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre.

## Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières

- Les FSMR contribueront à la mise en place de cet observatoire qui se déploiera à deux niveaux opérationnels :
  - au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR
  - au travers d'un groupe transversal dépendant du comité de pilotage (COPIL) des FSMR

Il visera à s'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique.
- Il permettra de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR).
- Il devra interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté.

## **Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025**

Il conviendra de :

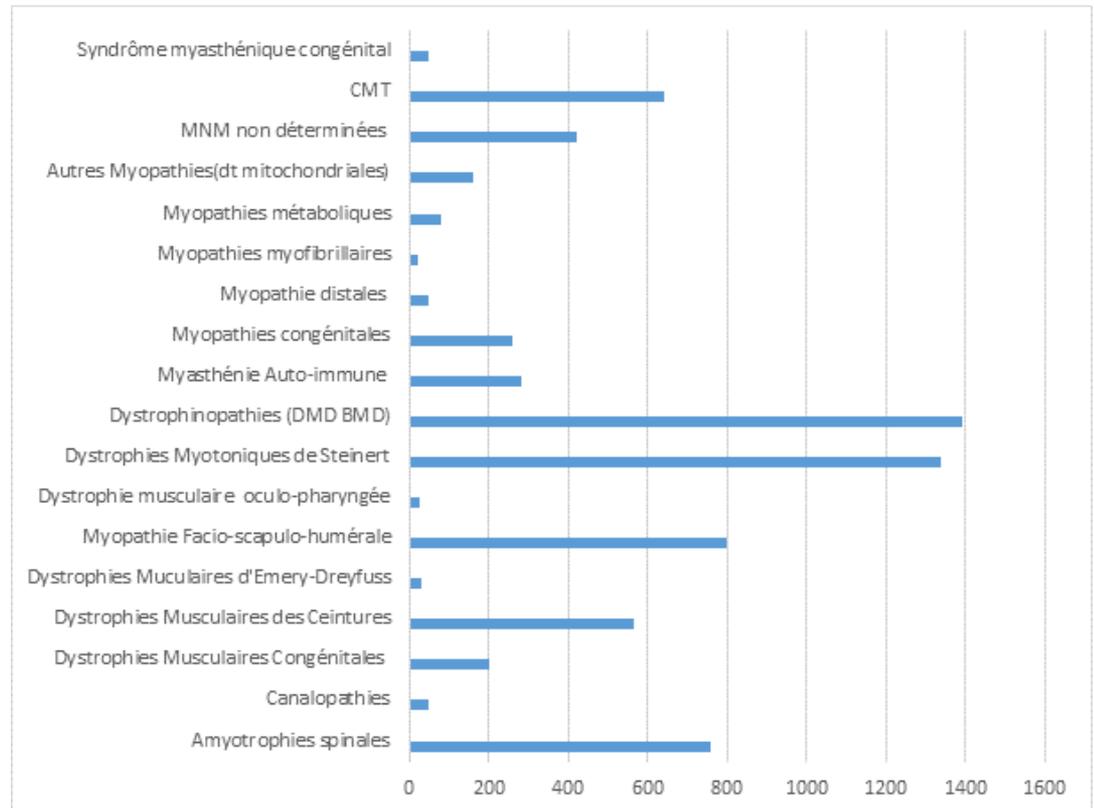
- **Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré** aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan
- **Mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP)** d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire.

# Un diagnostic pour chacun

## L'organisation des RPS de l'AFM-Téléthon



- **160 RPS présents sur toutes les régions (y compris à La Réunion) dans 18 Services Régionaux sur 25 sites**
- **15 668 dossiers détenus en 2017**
- **7 434 personnes ayant contacté le Service en 2017**

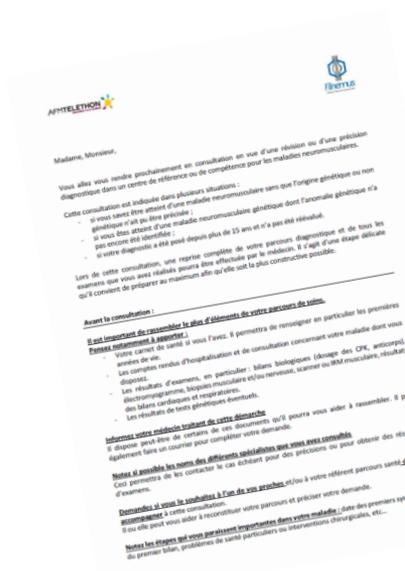
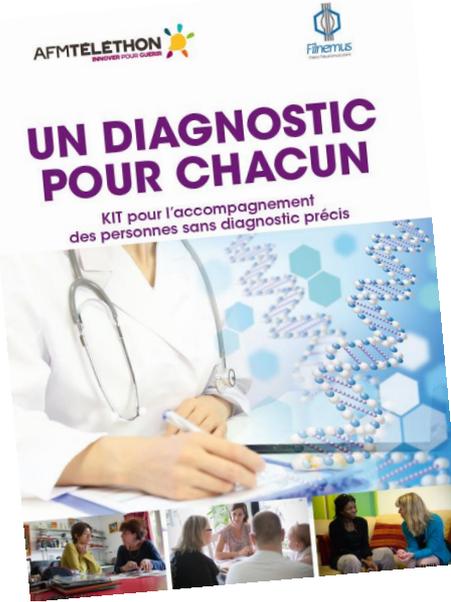


## Mise en place d'un plan d'action concret entre l'AFM-Téléthon et la filière neuromusculaire

- **FILNEMUS** : Mobilisation des centres de référence / centres de compétences
- **AFM-Téléthon** : Forte mobilisation des Référents Parcours de Santé (SR) auprès des personnes sans diagnostic précis

### ❑ Objectifs

- Identification précise des personnes selon leur état de diagnostic
- **Accompagnement individualisé des malades dans leur parcours diagnostique**
- 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



**AFMTELETHON** **PLAN D'ACTION « UN DIAGNOSTIC POUR CHACUN »**  
AFM-TELETHON - FILNEMUS  
Septembre 2018

## GUIDE Accompagner les personnes vers un DIAGNOSTIC PRÉCIS

**Un plan d'action prioritaire**

Le plan d'action « Un diagnostic pour chacun » a été mis en place en collaboration avec la Filère FILNEMUS. Il a pour objectif de lutter contre l'enclasse diagnostique et l'empêche diagnostique des patients atteints de maladies rares neuromusculaires à l'heure du séquençage à haut débit.

Améliorer ou préciser le diagnostic des personnes atteintes de maladie neuromusculaire sans diagnostic précis ou abouti à un diagnostic pour ceux qui n'en ont pas passé par un accompagnement individuel des personnes par les Réseaux Parcours de Santé en concertation avec les Centres de Référence et de compétences neuromusculaires.

Ce guide a donc pour objectif de vous permettre d'identifier les différentes étapes et actions à mettre en œuvre en lien avec le Centre de Référence.



**SAVOIR & COMPRENDRE ENQUÊTES**

**ENQUÊTE AUPRÈS DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES NEUROMUSCULAIRES SANS DIAGNOSTIC PRÉCIS**

## ÉTAPES DE L'ACCOMPAGNEMENT VERS UN DIAGNOSTIC PRÉCIS

- 1. Mettre à jour** les informations relatives au diagnostic
- 2. Classer par** typologie de situation diagnostique.
- 3. Se rapprocher de la consultation** (en fonction du nombre estimé de patients concernés par une révision/précision diagnostique par rapport à la capacité d'accueil).
- 4. Accompagner** en fonction de chaque typologie des situations diagnostiques (si le patient le souhaite)
- 5. Faire le lien avec la consultation :**
  - a. orienter la personne vers la consultation ;
  - b. informer le médecin de la consultation (avec l'accord de la personne).

**Élément essentiel pour la réussite: le lien/la collaboration avec les consultations**

## LES DOSSIERS **ACTIFS**

### *Un an pour informer les dossiers actifs*

- **Vérifier le type** (1 à 4) auquel correspond la personne ;
- **Informer** sur l'importance du diagnostic ;
- **Accompagner** les démarches de diagnostic en fonction du type si la personne le souhaite

Pour les **dossiers actifs**, quel que soit le type de diagnostic,

- **prévoir**, dans le cadre de l'accompagnement en cours, **un temps d'échange sur le diagnostic**.
- Si nécessaire, le RPS, parallèlement aux actions en cours, propose un accompagnement spécifique au diagnostic.

Un an après le lancement du plan « Un diagnostic pour chacun » dans les Services Régionaux, toutes les personnes ayant un dossier actif doivent avoir eu une information concernant l'importance du diagnostic et une proposition d'accompagnement en ce sens.

## LES DOSSIERS **EN VEILLE (PASSIFS)**

### *Six mois pour adresser le courrier d'information aux dossiers en veille "MNET"*

Les personnes à **contacter en priorité** sont celles classées MNET (Type 4)

- Le Directeur réattribue à chaque Référent du parcours de santé les dossiers concernés.
- Le Référent Parcours de Santé doit avoir eu un contact au maximum dans les 3 mois qui suivent l'envoi du courrier.

Pour les **dossiers passifs/en veille**,

- **adresser** à chaque personne identifiée **un courrier** à la signature du Directeur du Service Régional<sup>3</sup>
  - présentant le plan « Un diagnostic pour chacun »,
  - proposant à la personne de prendre contact avec le SR si elle le souhaite
  - et informant la personne qu'un RPS prendra contact avec elle prochainement.

## Vérifier l'information sur la précision diagnostique

L'information n'est **pas connue**  
(ni de la personne, ni du Service Régional)

Démarrer un **accompagnement de la personne** à la précision du diagnostic.

## Accompagner la personne

### 1 - Expliquer l'importance de la précision diagnostique

S'appuyer sur les Fiches Techniques Savoir & Comprendre « Importance du diagnostic » et « Les nouvelles techniques de séquençage ».

### 2 - Vérifier que la personne souhaite connaître cette information.

La personne **souhaite connaître cette information**,

↳ **vérifier** si la personne est suivie en consultation d'un centre de référence-compétence neuromusculaire.



## LA PERSONNE EST **SUIVIE** EN CONSULTATION NEUROMUCULAIRE

**proposer** qu'à la prochaine consultation elle **demande au médecin** de consultation où en est sa recherche diagnostique

Lui **présenter la lettre** de préparation à la consultation

Le **médecin de consultation prend le relai** pour proposer des examens complémentaires (génétiques et/ou immunologiques).

## LA PERSONNE **N'EST PAS SUIVIE** EN CONSULTATION NEUROMUCULAIRE

**vérifier** que la personne a bien compris l'**importance d'un suivi en consultation neuromusculaire.**

La personne **ne souhaite pas être suivie** en consultation

- Le noter dans le dossier  
- **Arrêter l'accompagnement** à la précision de diagnostic

La personne **est d'accord pour un suivi** en consultation.

- **Inform**er la consultation  
- **Proposer** à la personne **de prendre un rendez-vous de consultation** où la précision diagnostique sera abordée avec le médecin.  
- Lui **présenter la lettre de préparation à la consultation**



- **Vérifier** que la personne **a déjà été vue par un spécialiste**, neurologue ou pédiatre/neuropédiatre s'il s'agit d'un enfant (démarche nécessaire avant tout contact avec la consultation neuromusculaire).
- Lui proposer qu'elle **demande à son médecin une orientation vers le médecin de consultation MNM.**

## **Avant la consultation**

- Proposer un rendez-vous téléphonique ou une rencontre afin de préparer la consultation.
- En accord avec le malade, les questionnements seront envoyés au médecin en amont de la consultation.

*Ne pas hésiter à proposer à la personne de se rendre à ce rendez-vous avec elle.*

## **Après la consultation**

- Proposer à la personne de reprendre contact avec le RPS pour savoir ce qui est envisagé par la consultation.

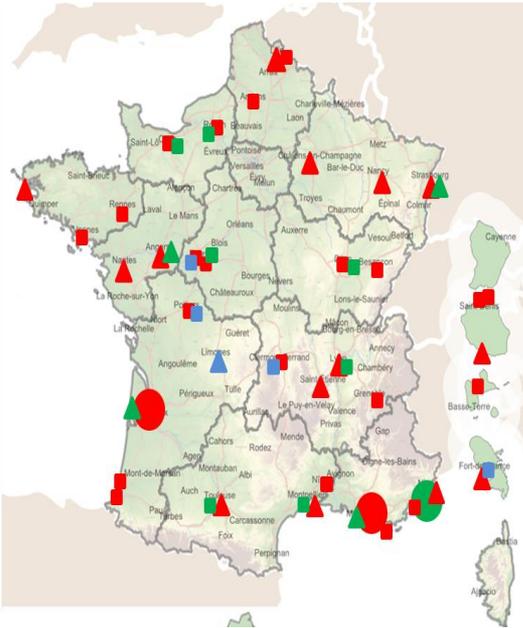
## **Lors de réunions Service Régional AFM-Téléthon/Consultation neuromusculaire**

- Faire un point sur ces malades afin de partager l'information (en accord avec le malade et dans la limite du secret médical).

## ÉTAPES DE L'ACCOMPAGNEMENT VERS UN DIAGNOSTIC PRÉCIS

1. **Mettre à jour** les informations relatives au diagnostic
2. **Classer par** typologie de situation diagnostique.
3. **Se rapprocher de la consultation** (en fonction du nombre estimé de patients concernés par une révision/précision diagnostique par rapport à la capacité d'accueil).
4. **Accompagner** en fonction de chaque typologie des situations diagnostiques (si le patient le souhaite)
5. **Faire le lien avec la consultation** :
  - a. orienter la personne vers la consultation ;
  - b. informer le médecin de la consultation (avec l'accord de la personne).

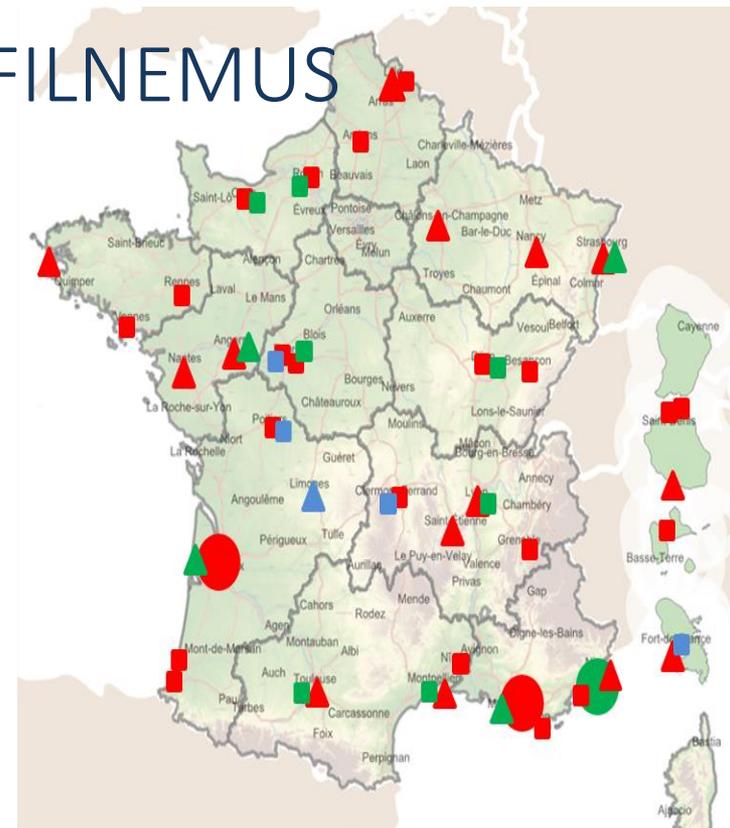
**Élément essentiel pour la réussite: le lien/la collaboration avec les consultations**



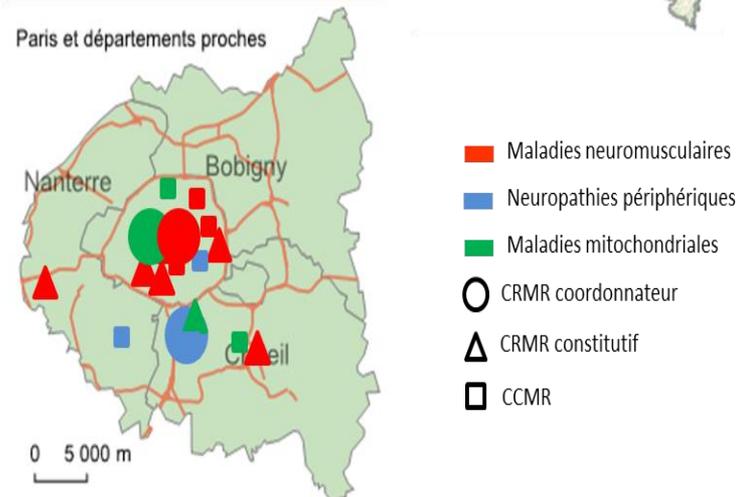
# Le repérage des patients sans diagnostic : l'organisation des CRMR de FILNEMUS

# Hétérogénéité des CRMR de FILNEMUS pour le repérage des patients

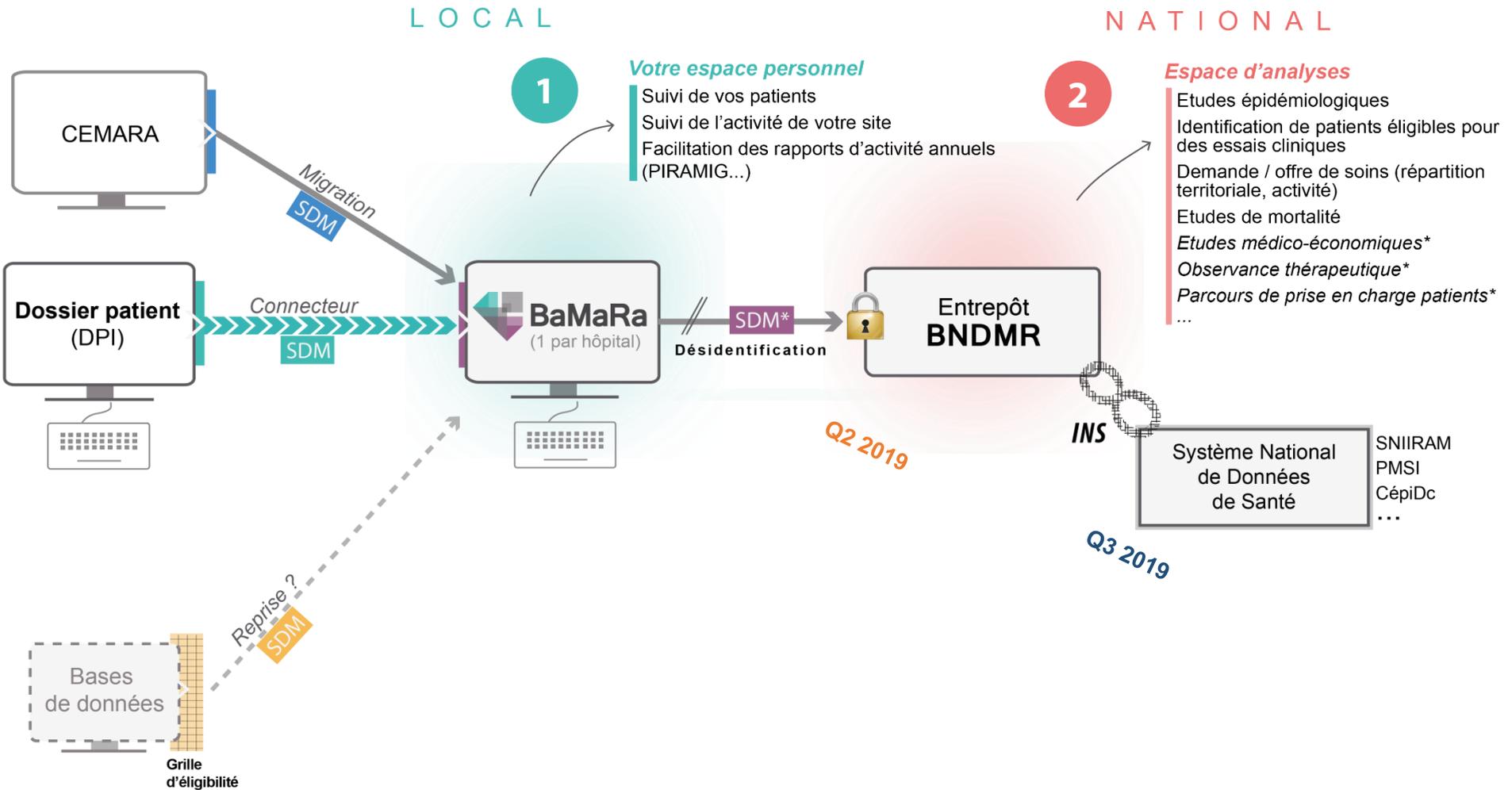
- Utilisation de BAMARA avec interopérabilité avec le DPI
- Utilisation de BAMARA en mode autonome
- Utilisation de CEMARA
- Utilisation de bases de données individuelles
- Par ailleurs, degré d'exhaustivité hétérogène
- Possibilité de l'utilisation des base de données génétique des laboratoires de génétique
  - 6 centres de référence ([CRMR](#)) coordonnateurs
  - 26 [CRMR](#) constitutifs
  - 39 centres de compétences ([CCMR](#))



Paris et départements proches



# Les applications



Courtesy Mr Sandrin

# CEMARA :évaluation du nombre de patients suivis dans les CRMR



- Actuellement 522000 dossiers maladie rares dans CEMARA :
  - 50% provenant de patients d'ANDIRARES
  - 12,9% de FILNEMUS, soient environ 70000 dossiers
- Catégories diagnostiques de CEMARA:

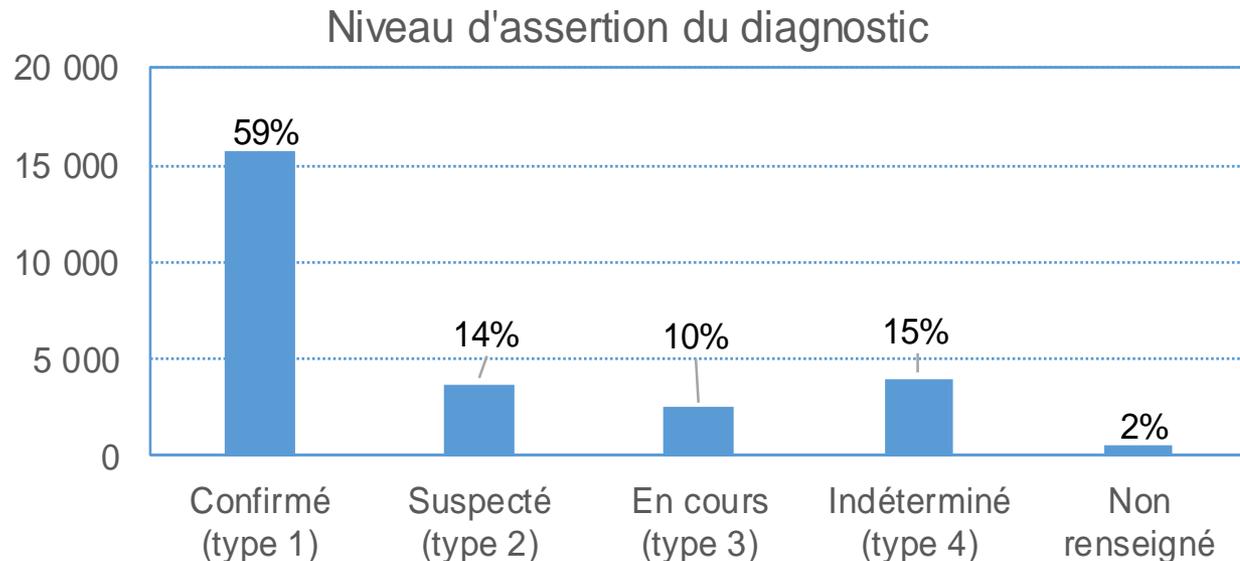
○  
non classable  
en cours  
probable  
confirmé  
infirmé

# Point sur le déploiement de BaMaRa

- **30%** des 71 sites FILNEMUS sont déployés en mode autonome
- **~27.000 prises en charge** déjà codées (dont des migrations CEMARA)
- La quasi-totalité des sites FILNEMUS se trouvent dans un établissement ayant signé la convention avec l'AP-HP sur la mise à disposition de BaMaRa, d'où un déploiement en mode autonome réalisable

# Niveaux d'assertion du diagnostic possibles (à fin septembre 2018)

- ~ **60% de diagnostics confirmé**
  - ~ **4.000 indéterminé**
  - ~ **10.000 suspecté / en cours / indéterminé**
- Possibilité de voir l'évolution du niveau d'assertion dans le temps (ex: courbe représentant l'évolution du pourcentage de diagnostics confirmés dans le temps)
- Possibilité de voir l'évolution du diagnostic dans le temps (et donc calculer le taux de révision diagnostique et son évolution)



# BAMARA : le bon outil pour le repérage des patients en errance diagnostique



- Outil national
- En cours de déploiement dans la Filière FILNEMUS
- Set de données minimum nécessaire mais insuffisant pour le repérage des patients
- Exemple de patient avec un diagnostic suspecté de syndrome myasthénique congénital
  - a déjà eu toutes les explorations nécessaires y compris panel de gènes, candidat à une étude en WES
  - Ou a déjà eu un ou plusieurs gènes étudiés en Sanger mais n'a pas encore eu d'étude par panel de gènes, n'est pas candidat à une étude en WES

# Détermination de la typologie des patients selon l'état du diagnostic en concordance avec les niveaux d'assertion diagnostique de BAMARA

TYPE	SITUATION DIAGNOSTIQUE	CODE BAMARA
Type 1	<p>Il s'agit des patients ayant un <b>diagnostic précis</b> de :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ <b>maladie non génétique</b> (ex : myasthénie avec anticorps anti-MuSK, myosite à inclusions certaine sur le plan clinique et histologique, neuropathie à anticorps anti-MAG, dermatomyosite à anti-Mi2, etc)</li> <li>▪ <b>maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales</b> (ex : DMD (mutation précise), dystrophie myotonique de Steinert (nombre de répétition de triplets), neuropathie amyloïde familiale (mutation du gène TTR), SMA (type avec nombre de copies SMN2), etc).</li> </ul>	Diagnostic confirmé
Type 2	<p>Il s'agit des patients présentant :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ un <b>phénotype clinique bien déterminé sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : CMT sans autre précision, SMC sans autre précision, etc.)</li> <li>▪ des <b>lésions anatomopathologiques caractéristiques sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : myopathie à bâtonnets, myopathie à « central-core », etc)</li> <li>▪ un <b>déficit protéique sans mutation génétique causale identifiée</b> (ex : dystrophinopathie, déficit en dysferline, etc)</li> <li>▪ une <b>maladie dysimmune sans marqueur immunologique</b> (ex : myasthénie « séronégative », myopathie nécrosante auto-immune sans auto-anticorps, etc)</li> </ul>	Diagnostic suspecté
Type 3	<p>Il s'agit des patients ayant un <b>diagnostic de maladie neuromusculaire identifiée non typée</b> (syndromique) ou <b>de groupe de maladies</b> (ex : myopathie des ceintures, myopathie rétractile, mononeuropathie multiple etc.)</p>	Diagnostic en cours
Type 4	<p>Il s'agit des patients ayant une <b>maladie neuromusculaire possible sans autre précision</b> (ex : intolérance à l'effort, myalgies chroniques, déficit moteur distal des membres inférieurs, etc)</p>	Diagnostic non déterminé

Catégories de patients relevant du plan

# Set de données minimum de BAMARA relatif au diagnostic

Diagnostic (multiple)	8. Histoire de la maladie	Informations nécessaires pour calculer le délai au diagnostic, l'errance au diagnostic	8.1		obligatoire	1	Age aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Anténatal A la naissance Postnatal Non déterminé
			8.1 bis	8.1 = postnatal	obligatoire	1	Précision de l'âge aux premiers signes	Age auquel les premiers symptômes sont apparus ?	Numérique (mois)
			8.2		obligatoire	1	Appréciation du diagnostic à l'entrée du site Maladies Rares	Le diagnostic du (de la) patient(e) à son arrivée dans le site Maladies Rares est-il approprié ?	Absent Non-approprié Approprié
			8.3		obligatoire	1	Age au diagnostic	Age au diagnostic ?	Anténatal A la naissance Postnatal Postmortem Non déterminé
			8.3 bis	8.3 = postnatal	obligatoire	1	Précision de l'âge au diagnostic	Age au diagnostic ?	Numérique (mois)
	9. Diagnostic	Informations nécessaires pour toute étude épidémiologique ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique	9.1		obligatoire	1	Statut actuel du diagnostic	Quel est le statut du diagnostic ?	En cours Probable Confirmé Non déterminé
			9.2	9.1 = probable ou confirmé	obligatoire	1	Diagnostic de la maladie rare	Diagnostic du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR.	Code Orpha (Maladies)
			9.3		optionnel	multiple	Signes complémentaires associés à la MR	Diagnostic(s) phénotypique(s) du (de la) patient(e), évalué dans le Centre MR	Code HPO, CIM10 et Orpha (Catégories)
			9.3 bis		optionnel	multiple	Signe(s) inhabituel(s) associé(s) à la maladie rare	Signe(s) inhabituel(s)/atypique(s) associé(s) au diagnostic de la maladie rare, évalué dans le Centre MR	Code HPO et CIM10
			9.4		optionnel	1	Cas sporadique ou familial	Le cas est-il isolé ou familial au moment de l'observation (évalué par le professionnel de santé) ?	Sporadique Familial
	10. Confirmation du diagnostic	Informations nécessaires pour apprécier les techniques utilisées pour établir des diagnostics MR	10.1		obligatoire	multiple	Investigations réalisées	Type(s) de méthode(s) de confirmation du diagnostic ou d'investigation(s) utilisée(s).	Clinique Test génétique Biochimique Biologique Imagerie Exploration fonctionnelle Anatomopathologie Autre
			10.2	10.1=Test génétique	obligatoire	multiple	Techniques sur lesquelles repose le diagnostic	Préciser la(les) technique(s) sur laquelle (lesquelles) repose le diagnostic.	Chromosomique (caryotype, FISH) Array-CGH ou ACPA Séquençage ciblé Séquençage non ciblé Autre
			10.3		optionnel	multiple	Gènes	Quel(s) gène(s) est (sont) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ?	Code HGNC
			10.3 bis		optionnel	1	Autres descriptions génétiques	Mutations en cause ou autres descriptions génétiques ?	Texte libre
			10.4		optionnel	1	Sujet apparemment sain	Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain)	Oui Non
	Informations nécessaires pour des études épidémiologiques ou d'identification de patients MR pour la recherche clinique	10.3		optionnel	multiple	Gènes	Quel(s) gène(s) est (sont) associé(s) au diagnostic de la maladie rare ?	Code HGNC	
		10.3 bis		optionnel	1	Autres descriptions génétiques	Mutations en cause ou autres descriptions génétiques ?	Texte libre	
		10.4		optionnel	1	Sujet apparemment sain	Le sujet, porteur de la mutation, est-il apparemment sain ? (porteur sain)	Oui Non	

# Projet pilote FILNEMUS / AFM Téléthon en partenariat avec la BNDMR

- Constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR
- Projet pilote reposant sur la réflexion mise en place depuis 2 ans par FILNEMUS / AFM Téléthon
- Identification des patients en errance diagnostique dans la BNDMR à l'aide d'un set de données spécifique aux patients en impasse diagnostique, constitué des données phénotypiques détaillées de ces patients ainsi que d'analyses biologiques, fonctionnelles, et génétiques réalisées
- Relance des explorations diagnostiques chez les patients identifiés



# Fiches de données spécifiques en réflexion

- Myopathies génétiques / neuropathies génétiques
  - Données phénotypiques
  - Données des examens complémentaires
  - Panels de gènes déjà réalisés
  - Passage en RCP?
- 
- Définition d'algorithmes à définir pour trier les patients candidats à la plateforme

Homme, 30 ans,  
tableau  
myopathique

Début à 25 ans  
Cas sporadique  
Dystrophie musculaire des ceintures  
Biologie moléculaire : recherche de réarrangement de la dystrophine,  
CAPN3 : pas de mutation  
Statut du diagnostic : suspecté

Feuille de recueil de  
données  
complémentaires  
« myopathies »

### Situation 1

Bilan cardiaque et respiratoire : non disponible  
Biopsie musculaire : dystrophie musculaire, IHC protéines membranaires non disponibles  
Etude par panel de gènes : aucun  
Discussion en RCP : aucune

Revision diagnostique  
nécessaire avant d'envisager  
étude de plus haut niveau

### Situation 2

Bilan cardiaque : cardiomyopathie dilatée  
Biopsie musculaire : dystrophie musculaire, IHC protéines membranaires normale  
Etude par panel de gènes : myopathie des ceintures négatif  
Discussion en RCP : oui

Patient en impasse diagnostique  
Peut être candidat à une étude  
en WES/GES selon RCP

# En conclusion

- Identifier de manière précise et exhaustive les patients neuromusculaires en errance et en impasse diagnostique
- Valider une cohorte de patients candidats au séquençage à très haut Débit
- Création de l'observatoire des patients en errance diagnostique
- Projet permettant de positionner la filière comme pilote dans l'errance diagnostique : accès rationalisé aux plateformes de haut débit