

Un diagnostic pour chacun

Dr Emmanuelle Salort-Campana (1) , Mme Carole André (2)

1 : Centre de référence PACA Réunion Rhone Alpes, Hopital La Timone

2 : AFM-Téléthon

Pour le COPIL

- Plan d'action initié par l'AFM Téléthon
- **Objectif** : lutter contre l'errance diagnostique et l'impasse diagnostique des patients atteints de maladies rares neuromusculaires à l'aube du séquençage à haut débit.
 - Errance diagnostique = patient en dehors du parcours diagnostique adapté
 - Impasse diagnostique = patient correctement suivi, sans diagnostic à ce jour
- **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, des RPS de l'AFM-Téléthon)

- Réalisation d'une enquête sur les patients neuromusculaires sans diagnostic précis par l'AFM Téléthon
- Elaboration de documents d'information à destination des patients :
 - Un document « Repère » sur le diagnostic
 - Une plaquette sur l'importance du diagnostic
 - Un document d'information sur les nouvelles techniques de séquençage



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** : 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

- Mise en place d'un comité de pilotage AFM-Téléthon / Filnemus pour la gouvernance de l'opération**
- Classification diagnostique selon l'état d'avancement du diagnostic**
- Réalisation d'un kit « Diagnostic pour chacun » pour l'accompagnement des familles sans diagnostic précis**
- Formation des Services régionaux de l'AFM-Téléthon pour cet accompagnement spécifique**
- Accompagnement individuel des malades (Référénts Parcours de Santé / Consultations)**

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

Pour FILNEMUS : Jean Pouget, Annamaria Molon, Emmanuelle Salort-Campana, J Andoni Urtizberera, Jean Christophe Antoine

Pour l'AFM : Christian Cottet, Carole André, Paloma Moreno-Elgard, Sandrine Segovia Kueny, Claire Bourget

Coordonnateurs Centres de Référence : David Adams, Shahram Attarian, Bruno Eymard, Guilhem Solé.

Génétiiciens : Mireille Cossée, Philippe Latour, France Leturcq, Nicolas Levy, Judith Melki, Martin Krahn

A élargir aux aux CRMR « mitochondriopathies » et autres associations de patients

Première réunion téléphonique le 12 septembre 2017
Seconde le 6 novembre 2017

- Périmètre du plan : patients neuromusculaires d'origine génétique ou non
- Classification des patients selon l'état du diagnostic
- Modalités d'adressage des patients?
- Comment repérer les patients sans diagnostic?
- Comment informer les patients?
- Stratégie de sélection des dossiers à soumettre dans les plateformes de génétique ?

❖ Classification des patients en 4 sous-groupes en fonction de l'état de leur diagnostic:

Type 1 : Patients ayant un diagnostic précis de maladie non génétique (par ex : myasthénie avec anticorps anti MuSK) ou maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales

Type 2 : Patients présentant un phénotype clinique bien déterminé (Emery-Dreifuss) ou lésions anatomopathologiques caractéristiques (myopathie à bâtonnet) ou déficit protéique (Duchenne ou déficit en dysferline,) sans précisions sans mutation génétique causale identifiée ou maladie dysimmune sans marqueur immunologique

Type 3 : Patients ayant un diagnostic de maladie neuromusculaire identifiée non typée (syndromique) : par exemple : dystrophie des ceintures, myopathie rétractile

Type 4 : Maladie musculaire ou neuropathie certaine

Type 5 : Patients ayant une maladie neuromusculaire possible sans autre précision

→ **Accompagnement spécifique suivant la situation**

Concerne tous les patients atteints de maladie neuromusculaire de cause génétique ou non

- Différentes situations
 - Patients suivis de manière régulière par le centre
 - Patients déjà connus du centre de référence/compétence mais perdus de vue
 - Patients suivis par le SR mais pas connus du centre de référence/compétence (actifs)
 - Patients connus du SR, non revus depuis plusieurs années (en veille)

Circuit différent selon la situation

❖ Comment identifier les patients?

- Mobilisation des services régionaux et des référents parcours santé (et autres associations)

- Mise en place d'une stratégie de repérage des CRMR :
 - bases de données propres aux centres
 - bases CEMARA/BAMARA
 - Base de données génétique des laboratoires de génétique
 - Base de données neuropathie périphérique générique
 - Perspectives : base de données muscle générique

❖ Modalités d'adressage

- Organiser le flux des patients en association avec les RPS
- Optimiser l'adressage des patients
 - Rédaction d'un document destiné aux RPS, guide d'action pour faciliter la prise de décision des RPS face à un statut spécifique du patient concernant sa situation par rapport à l'errance diagnostique (Pr Eymard, CRMR Nord/Est/Ile de France)

❖ **Accompagner le patient dans cette consultation**

- rédaction d'un document destiné aux patients afin de leur expliquer la nécessité de réunir tous les documents importants de leur dossier médical et les sensibiliser à cette consultation (Pr Attarian, Dr Salort –Campana ; CRM R PACA-Réunion-Rhône Alpes).

❖ Comment informer les patients?

❖ Réalisation d'un kit « Diagnostic pour chacun » pour l'accompagnement des malades sans diagnostic précis

➤ Contenu :

- Synthèse de l'enquête MNM sans diagnostic précis
- Fiches explicatives : importance du diagnostic, outils (NGS)



- Fiche d'aide à la consultation
- Guide d'actions pour l'accompagnement des SR (que faire en fonction de la situation)

❖ Formation des Services Régionaux pour expliquer la démarche

- Forte mobilisation des Services Régionaux auprès des familles :
 - Prise de contact auprès des personnes concernés (type 2 à 5)
 - Sensibilisation des familles à l'importance du diagnostic
 - Incitation à la révision du diagnostic si pas de précision
 - Accompagnement adapté selon les situations

- Forte mobilisation des consultations (CRMR Neuromusculaires)
 - Identification des patients sans diagnostic: état des lieux et harmonisation
 - Réactiver les dossiers des patients ayant un diagnostic non résolu
 - Inviter les patients « perdus de vue » à revenir en consultation pour réviser leur diagnostic

- Recensement des patients sans diagnostic par type au niveau des centres de référence : rétrospective sur 5 ans et prospective : dead line en mai-juin 2017
- Mise à jour/confirmation de l'identification des patients selon le type au niveau des SR
- Journée de formation pour les SR
- Réunions communes à mettre en place entre les CR et les SR
- Déterminer les modalités d'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit
- Intégration des CRMR « mitochondriopathies »