

Un diagnostic pour chacun

L'organisation des RPS de l'AFM-Téléthon



Accueillir, écouter, soutenir, accompagner les personnes dans l'évolution de leurs projets de vie

❖ **Inform**er les personnes en vue d'une meilleure :

- ❑ compréhension de la maladie, des soins,
- ❑ connaissance des aides existantes, des financements possibles, des réseaux compétents, des droits et des démarches à entreprendre

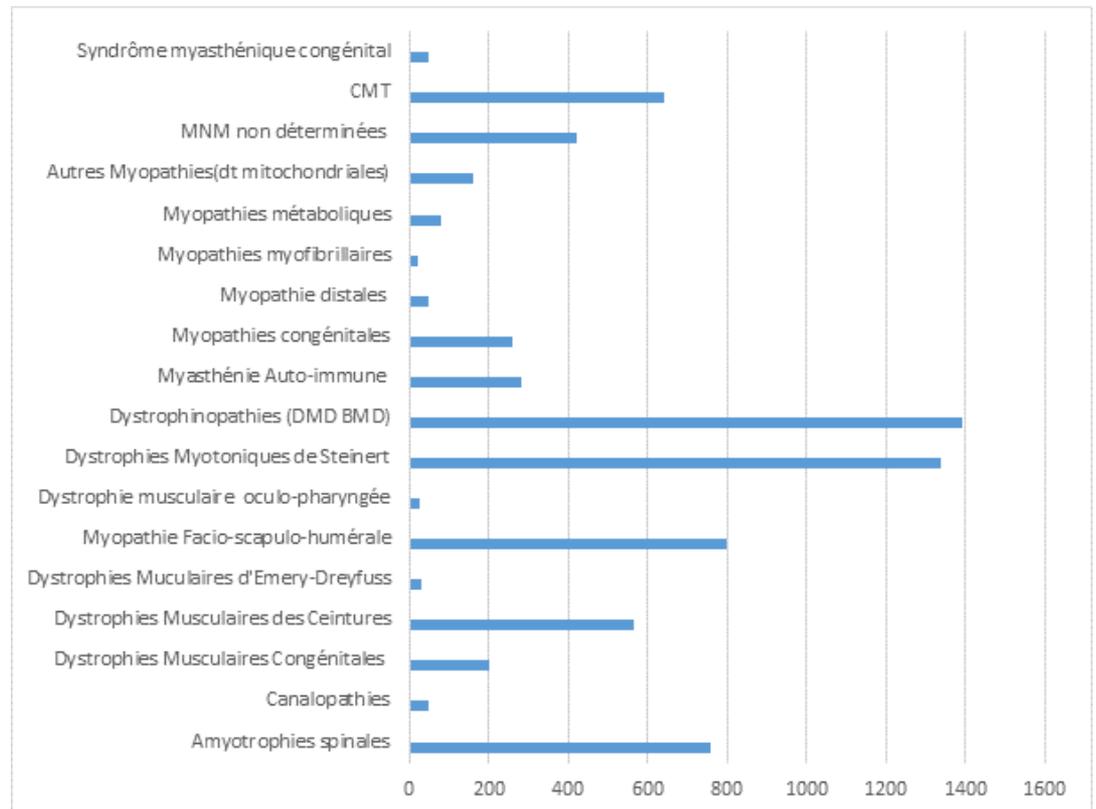
❖ **Aider les personnes à :**

- ❑ formuler leurs attentes, besoins, demandes
- ❑ trouver et mettre en œuvre des réponses à leurs préoccupations
- ❑ identifier et mobiliser leurs propres « ressources », celles de leur environnement et les potentialités du réseau
 - ❑ Faire valoir leurs droits

❖ **Accompagner** dans toutes les démarches qui le nécessitent

- ❖ **Soutenir** au quotidien dans toutes les étapes de la maladie
- ❑ du diagnostic à la meilleure prise en charge
 - ❑ pour participer aux essais cliniques

- **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

SEPTEMBRE 2018

SAVOIR & COMPRENDRE
FICHE TECHNIQUE

LES NOUVELLES TECHNIQUES de séquençage

Le développement des technologies de séquençage de nouvelle génération ou NGS (Next Generation Sequencing) durant les 10 dernières années est une révolution technologique sans précédent. Alors que le séquençage d'un seul génome humain aux débuts des années 2000 coûtait plus de 100 millions de dollars, il est désormais possible, en l'espace de quelques semaines, voire de quelques jours, pour des coûts inférieurs à 1 000 €, de séquencer l'intégralité de la région codante des 23 000 gènes humains. En outre, représentent 34 millions de paires de bases de l'ADN.

Le séquençage de génomes humains entiers dans un but médical (3 milliards de paires de bases) a déjà été réalisé par quelques équipes aux États-Unis, au Royaume-Uni, en France et en Chine. Cette révolution technologique est à l'origine d'une révolution médicale : la médecine de précision ou génomique permet d'identifier et d'optimiser le diagnostic, le pronostic et le traitement des maladies humaines en fonction des variations génétiques individuelles.

AFMTELETHON INNOVER POUR GUERIR

AFMTELETHON INNOVER POUR GUERIR

Filnemus

UN DIAGNOSTIC POUR CHACUN

Kit pour l'accompagnement des personnes sans diagnostic précis

SEPTEMBRE 2018

SAVOIR & COMPRENDRE
FICHE TECHNIQUE

UN DIAGNOSTIC POUR CHACUN

Accompagner une personne dans sa démarche diagnostique

L'importance du diagnostic

Obtenir un diagnostic précis permet de mieux comprendre la maladie, d'adapter le traitement, de prévoir l'évolution de la maladie, de rassurer le patient et de faciliter l'accès à des soins adaptés.

Le diagnostic précis permet de mieux comprendre la maladie, d'adapter le traitement, de prévoir l'évolution de la maladie, de rassurer le patient et de faciliter l'accès à des soins adaptés.

AFMTELETHON INNOVER POUR GUERIR

AFMTELETHON INNOVER POUR GUERIR

Filnemus

Madame, Monsieur,

Vous allez vous rendre prochainement en consultation en vue d'une révision ou d'une précision diagnostique dans un centre de référence ou de compétence pour les maladies neuromusculaires.

Cette consultation est indiquée dans plusieurs situations :

- si vous savez être atteint d'une maladie neuromusculaire sans que l'origine génétique ou non génétique n'ait pu être précisée ;
- si vous êtes atteint d'une maladie neuromusculaire génétique dont l'anomalie génétique n'a pas encore été identifiée ;
- si votre diagnostic a été posé depuis plus de 15 ans et n'a pas été réévalué.

Lors de cette consultation, une expertise complète de votre parcours diagnostique et de tous les examens que vous avez réalisés pourra être effectuée par le médecin. Il s'agit d'une étape clé de votre parcours de soins et de votre prise en charge. Nous vous invitons à vous préparer au maximum afin qu'elle soit la plus constructive possible.

Avant la consultation :

Il est important de rassembler le plus d'éléments de votre parcours de soins :

- votre carnet de santé si vous l'avez. Il permettra de renseigner en particulier les premières années de vie ;
- Les comptes rendus d'hospitalisation et de consultation concernant votre maladie dont vous disposez ;
- Les résultats d'examen, en particulier : bilans biologiques (dosage des CPK, antécipés), électroencéphalogramme, biopsie musculaire et/ou nerveuse, scintigraphie, échographie, électrocardiogramme et respiratoire ;
- des bilans cardiorénaux et respiratoires ;
- Les résultats de tests génétiques éventuels.

Informez votre médecin traitant de votre diagnostic :

Il dispose peut-être de certains de vos documents qu'il pourra vous aider à rassembler ; il peut également faire un courrier pour compléter votre dossier.

Notes et possible de contacter le cas échéant pour des précisions ou pour obtenir des résultats d'examen :

Notes et possible de contacter le cas échéant pour des précisions ou pour obtenir des résultats d'examen.

Notes et possible de contacter le cas échéant pour des précisions ou pour obtenir des résultats d'examen :

Notes et possible de contacter le cas échéant pour des précisions ou pour obtenir des résultats d'examen.

AFMTELETHON INNOVER POUR GUERIR

Filnemus

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 Filibre FILNEMUS. Il a pour objectif de lutter contre l'enclasse diagnostique et l'impasse 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.

SEPTEMBRE 2018

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).

TYPE	SITUATION DIAGNOSTIQUE	CODE BAMARA
Type 1	Il s'agit des patients ayant un diagnostic précis de : <ul style="list-style-type: none"> ▪ maladie non génétique (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) ▪ maladie génétique avec identification de la ou des mutations génétiques causales (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). 	Diagnostic confirmé
Type 2	Il s'agit des patients présentant : <ul style="list-style-type: none"> ▪ un phénotype clinique bien déterminé sans mutation génétique causale identifiée (ex : CMT sans autre précision, SMC sans autre précision, etc.) ▪ des lésions anatomopathologiques caractéristiques sans mutation génétique causale identifiée (ex : myopathie à bâtonnets, myopathie à « central-core », etc) ▪ un déficit protéique sans mutation génétique causale identifiée (ex : dystrophinopathie, déficit en dysferline, etc) ▪ une maladie dysimmune sans marqueur immunologique (ex : myasthénie « séronégative », myopathie nécrosante auto-immune sans auto-anticorps, etc) 	Diagnostic suspecté
Type 3	Il s'agit des patients ayant un diagnostic de maladie neuromusculaire identifiée non typée (syndromique) ou de groupe de maladies (ex : myopathie des ceintures, myopathie rétractile, mononeuropathie multiple etc.)	Diagnostic en cours
Type 4	Il s'agit des patients ayant une maladie neuromusculaire possible sans autre précision (ex. : intolérance à l'effort, myalgies chroniques, déficit moteur distal des membres inférieurs, etc)	Diagnostic non déterminé

→ **Accompagnement spécifique suivant la situation**

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



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 Régional³
 - 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.

ACCOMPAGNER un diagnostic de type 1

Objectif :

identifier et valider au 31 décembre 2018 les personnes correspondant au type 1 à partir de la liste éditée (dossiers actifs et passifs/ en veille).



Pour les diagnostics de type 1, c'est-à-dire **des diagnostics confirmés et précis**, il n'y a pas d'action supplémentaire en termes d'accompagnement au diagnostic une fois qu'ils ont été identifiés.

ACCOMPAGNER un diagnostic de type 2

Il s'agit d'un **diagnostic de nom de maladie précis sans précision génétique ou immunologique**. L'objectif diagnostique est d'identifier une mutation génétique causale ou un marqueur immunologique



Les personnes concernées par le type 2 ont un **nom de maladie bien identifié** mais dans les dossiers, la **précision génétique ou immunologique n'apparaît pas**.
Il est donc nécessaire de connaître cette précision génétique ou immunologique pour avoir un diagnostic précis.

ACCOMPAGNER un diagnostic de type 3

Il s'agit d'un **diagnostic de maladie neuromusculaire identifiée non typée ou de groupe de maladies neuromusculaires**.

ACCOMPAGNER un diagnostic de type 4

Il s'agit d'un **diagnostic de maladie neuromusculaire possible**.



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.

- **Informar** 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.**



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).

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