



Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires et Neurologiques Rares de La Réunion

Dr Ariane Choumert Neurologue-Coordonnateur du CMR

Le CRMNNR

- Labellisé en 2007, renouvellement par l'HAS en 2012.
- Notre centre est composé d'un site coordonnateur basé dans le sud, et d'un site constitutif basé dans le nord.
- Chaque site est composé d'un site clinique enfants et adultes.
- Missions avancées sur Mayotte depuis 2007
- Pathologies NEUROMUSCULAIRES
 mais aussi pathologies NEUROLOGIQUES RARES...
- ⇒ Rattachement à plusieurs filières:
 - ⇒ Filnemus
 - → Filslan
 - ⇒ Brain Team



• Collaboration avec les associations de patients locales, surtout l'AFM Téléthon (convention signée avec le service régional et organisation de staff bimenstruel)

Quelques chiffres

- File active 2015: 1012 patients vus en 2015 sur les 4 sites cliniques
 - 682 patients pour le site coordonnateur au sud
 - 330 patients pour le site constitutif

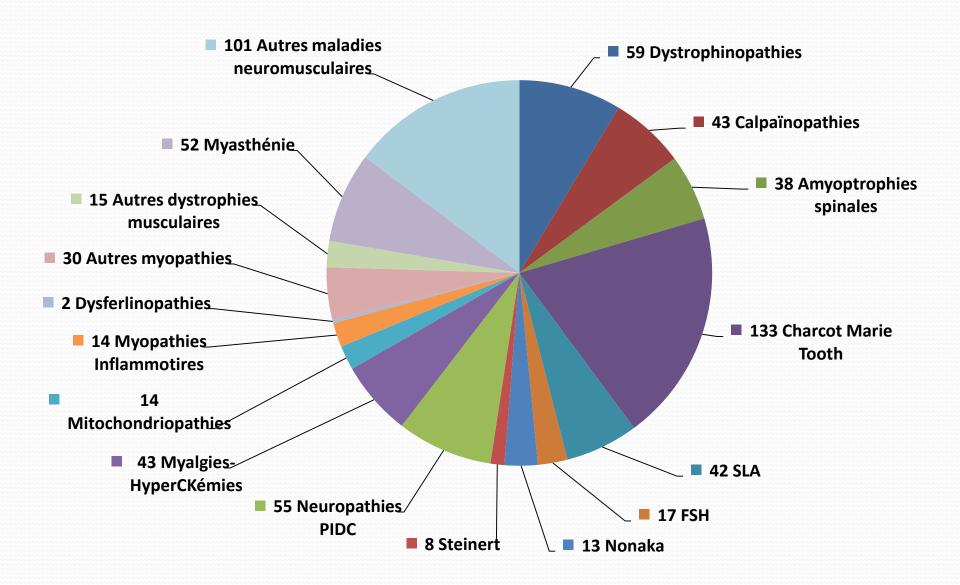
Nombre de patients	2012	2013	2014	2015
Site Adultes Sud	209	235	316	376
Site Enfants Sud	232	205	257	306
Site Adultes Nord	122	153	148	180
Site Enfants Nord	119	108	136	150
Consultations génétiques Sud	26 patients 51 apparentés	92 patients 53 apparentés	82 patients 41 apparentés	105 patients 53 apparentés
Consultations génétiques Nord		42 patients	51 patients	37 patients 41 apparentés

- Croissance de 23% par rapport à 2014
- 208 nouveaux patients

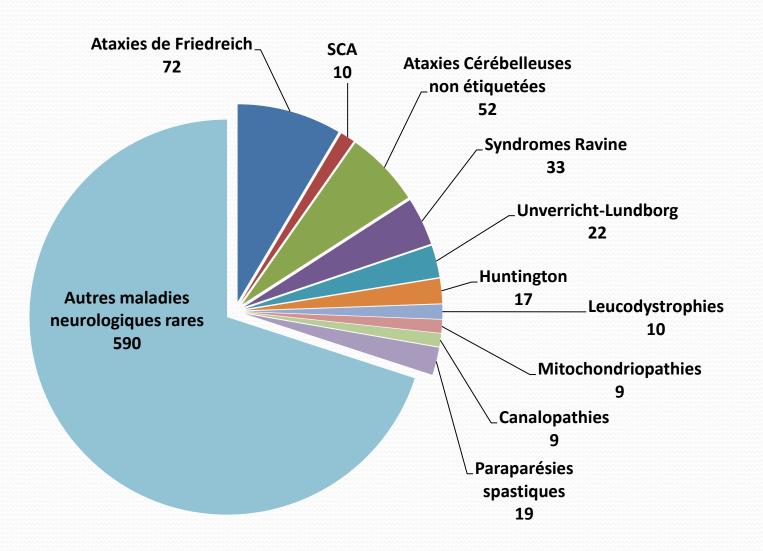
File active totale sur les quatre sites

	Type de maladie ou atteinte	File active totale sur les quatre sites	
	•	Nombre de Patients connus	
	Dystrophinopathies	59	
	Calpaïnopathies	43	
Maladies	Amyoptrophies spinales	38	
Neuromusculaires	Charcot Marie Tooth	133	
	Sclérose latérale amyotrophique	42	
	Autres maladies neuromusculaires	370	
TOTAL MALADIES NEUROMUSCULAIRES		685	
	Ataxies de Friedreich	72	
	Ataxies Cérébelleuses	62	
Maladies Neurologiques	Syndromes de Ravine	33	
Rares	Unverricht-Lundborg	22	
	Huntington	17	
	Autres maladies neurologiques rares	637	
TOTAL MALADIES NEUROLOGIQUES RARES		843	
	1528		

Les maladies neuromusculaires



Les maladies neurologiques rares



- File active structurée. Bon maillage territorial à La Réunion
- Liens établis avec différentes filières: Filnemus, Filslan, Brain Team
- Travail de communication: site web, plaquette de présentation du CRMR, organisation de journées pour le grand public, participation aux réunions de malades, à des émissions télé ou radio locales
- Participation aux RCP d'autres CRMR
- CEMARA: 1516 patients inscrits
- Participation aux essais thérapeutiques (Ultragenyx, PTC Thérapeutics), aux PHRC nationaux...'
- Mise en place du DIU de myologie par Webconférence.
- Lieu de stage validant pour le DIU de Neurophysiologie clinique (ENMG)

Des difficultés sont à signaler

- Large spectre de pathologies:
 - définir des limites dans les maladies neurologiques rares surtout en pédiatrie.
 - PEC des SLA depuis 3 ans: suivi plus rapproché et plus chronophage mais effectif identique => problématique pour réaliser la PEC optimale sans impacter le suivi des autres pathologies...
- Dotation en personnel pour le CRMR très limitée. La grande majorité est financée par la MIG-MERRI. Si ce budget diminue, quid des équipes pluriprofessionnelles indispensables à une PEC globale optimale?
- Difficultés pour réaliser un bilan financier réel comprenant les dépenses et les recettes. Difficultés voir impossibilité d'utiliser nos budgets ou nos subvenions fléchés (Plan de Retour à l'Equilibre- plafonnement de la masse salariale).
- Turn over important du personnel médical et paramédical: compétences changent, difficultés de recrutement...
- Sous-effectifs de neurologues: densité de 2.4 médecins pour 100 000 habitants, contre 3.6 au plan national. Aucun neurologue à Mayotte.

Des difficultés sont à signaler

- Bassin de population étendu à Mayotte mais difficultés majeures pour les missions locales:
 - Priorité des autorités sanitaires locales très éloignée des Maladies Rares.
 - Importance des migrants avec état de santé délabré (PEC extrêmement limitée)
 - Conditions de vie ne permettant pas les aides techniques, respiratoires...
- Budget pour la Formation continue en baisse chaque année...et pourtant besoin de formations spécifiques et personnalisées pour les médicaux et paramédicaux.
- Problèmes des plateformes de diagnostics: transferts des matériels biologiques (ex: BM): coûts, décongélation...

Propositions

- Ligne budgétaire pour favoriser des missions sur place afin d'organiser des consultations mais aussi des formations.
 - Avis diagnostics / consultations de suivi spécialisées...
 - Diminution de certaines évacuations sanitaires qui sont éprouvantes pour les patients et les familles et qui coûtent chères.
- Favoriser les visioconférences ou webconférences pour les RCP, les formations ou autres réunions
- => Valorisation de ces actes pour les CRMR Métropolitains?
- Budget MIG-MERRI des DOM: indicateurs modulés ou différents?
 - Participation à la recherche et aux publications mais difficultés organisationnelles:
 - Petite équipe: activité de coordination au détriment de l'activité clinique...
 - CHU récent: difficultés au sein de la DRCI (manque de personnels, d'aide pour la mise en place des projets), aucun PU-PH dans ce domaine.
 - Enseignements forcément moins importants qu'en métropole (Fac de médecine jusqu'en DCEM2. DES rattachés au CHU de Bordeaux...)

Merci de votre attention

Mission de coordination:

- Liens établis avec différentes filières: Filnemus, Filslan, Brain Team
- Participation plus active avec Filnemus (commission « Réseaux internationaux », relecture des PNDS..)
- Informations données pour fluidifier le parcours de soin du patient (site web, plaquette de présentation du CRMR, organisation de journées pour le grand public, participation aux réunions de malades, à des émissions télé ou radio locales)
- Structuration avec les acteurs médicaux-sociaux: MDPH, CAMSP...

Mission d'expertise:

- Participation aux RCP « Nerf » du CRMR Rhône-Alpes et bientôt RCP « Muscle » (Actuellement avis par Callconférence avec Lyon seulement)
- Participation aux RCP neuropédiatriques avec Lille
- Missions en 2014 du Dr Urtizberea et du Pr Roze. Suivi des dossiers par webconférence.
- 1ère mission, en 2016, du Dr Arnoux (maladies Métaboliques pédiatriques).
- Réunions du CRMR trimestrielle
- PNDS sur Sd RAVINE en cours.
- CEMARA: 1516 patients inscrits

Mission de recours:

- File active structurée.
- Bon maillage territorial à La Réunion
- Programmes d'éducations thérapeutiques en pédiatrie validés pour les maladies rares.
- Bon plateau technique: IRM musculaire corps entier/ Banque d'ADN...

Mission de recherche:

- Essai thérapeutique de phase 3 pour la Myopathie GNE (Ultragenyx): 5 inclusions
- Participation à l'ATU de cohorte Translarna et à « l'Etude observationnelle au long cours portant sur la sécurité d'emploi et l'efficacité de Translarna dans le cadre des soins habituels » (PTC): 5 patients
- Participation au PHRC national « Evaluation des pratiques des soins palliatifs et d'accompagnement pour les enfants atteints d'une amyotrophie spinale de type 1 »: 3 inclusions
- Réalisation, grâce aux financements conjoints du CHU (AOI) et de l'association AFAF, du protocole TECAP (Tolérance à l'Exercice et Capacités Physiques) chez les patients atteints d'une Ataxie de Freidreich tardive en 2014.
- Participation au PHRC « retards mentaux liés à l'X »

- Mission d'enseignement et de formation:
 - Mise en place du DIU de myologie par Webconférence.
 - Encadrement de mémoires de DES ou de thèses de médecine.
 - Cours aux PCEM2, aux internes, aux ergothérapeutes...
 - Lieu de stage validant pour le DIU de Neurophysiologie clinique (ENMG)
 - Organisation d'EPU et de réunions pour les médecins généralistes et autres spécialistes.
 - Formation des Kiné libéraux aux appareillages respiratoires.
- Création d'une association ARNEMUSE, Association Réunionnaise Neuromusculaire Espoir, pour financer des projets pour l'insertion et l'amélioration de la prise en charge de nos patients. (ex projets de cure thermale à Cilaos).