

Présentation du centre de référence des pathologies neuromusculaires

Intervenants :

Catherine SARRET, neuropédiatre, CHU Clermont-Ferrand

Yves BOURDEAU, kinésithérapeute, CHU Clermont-Ferrand

Journée R4P en Auvergne

13 novembre 2015 – Clermont Ferrand



Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires



Répartition et direction

CHU Limoges

Pr VALLAT

CHU Clermont-Ferrand

Pr CLAVELOU

- Secteur adultes (Hôpital Gabriel Montpied)
Dr TAITHE
- Secteur enfants (Hôpital Estaing)
Dr SARRET

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Secteur enfants

Hôpital Estaing



- Service de génétique médicale
- Secrétariat commun
- Mutualisation des moyens avec centre de référence des malformations congénitales

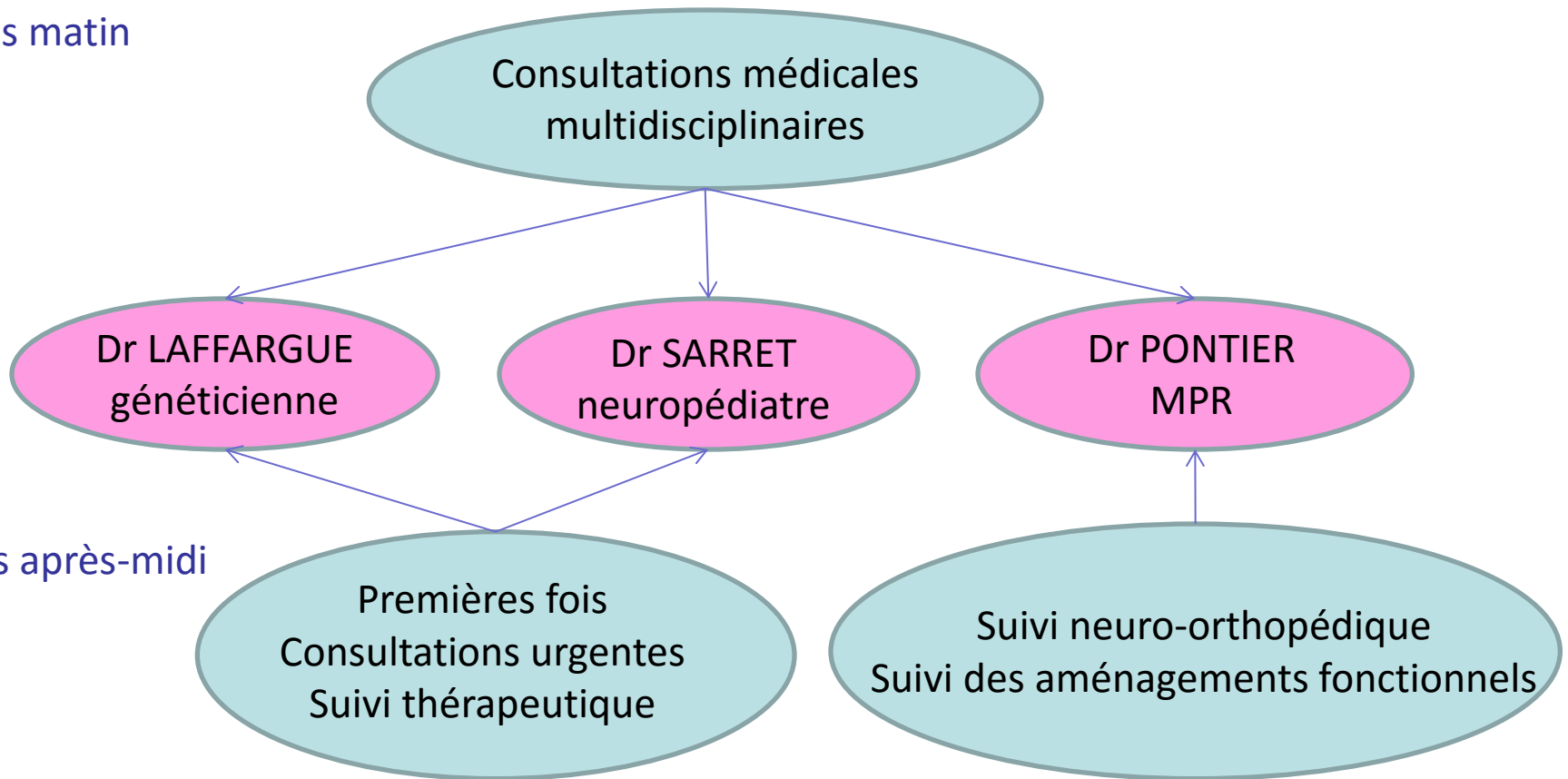
Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Financement

- CHU Clermont-Ferrand
 - ⇒ postes médicaux
 - ⇒ 0,1 ETP orthophoniste
 - ⇒ 0,05 ETP ARC
- Plan maladies rares
 - ⇒ 0,2 ETP Kinésithérapeute
 - ⇒ 0,2 ETP Ergothérapeute
 - ⇒ 0,4 ETP Neuropsychologue
- AFM
 - ⇒ 0,5 ETP Secrétaire médicale
 - ⇒ 0,2 ETP Psychologue

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Mardis matin



Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Mardis matin

Consultations
orthophonie
déglutition

Mme DUPLEIX

Consultations
pédopsychiatre
psychologue

M. KAHN
Mme FAUGERAS

Analyses
sanguines et
urinaires

Mme
DUBOIS

EFR

Mardis après-midi

Consultations
kinésithérapie

M. BOURDEAU

orthésistes

Consultations
ergothérapie

M.
PRUDHOMME

Radiographies
Echographies

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Mercredis et jeudis

Consultations
neuropsychologue

Mme MIRET

Consultations CHU hors centre de référence: interactions fréquentes

Cardiologie
Dr DAUPHIN/LUSSON

Pneumopédiatrie
Pr LABBE/ Dr LABBE

Diététicienne
Mme GAUTHIER

Orthopédie
Pr CANAVESE

Ophtalmologie
Dr DALENS

Endocrinopédiatrie
Dr TERRAL/ CARLA

ORL
Pr MOM

Gastropédiatrie
Dr BORDERON/CARON

Rhumatologie pédiatrique
Dr MERLIN/ECHAUBARD

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Consultations hors CHU : interactions fréquentes

Evaluations respiratoires nocturnes
Ventilation assistée

Consultations
cardiologie

Dr RODET
CMI Romagnat

Dr VINCENT
PSR

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Structures hospitalières et médico-sociales : interactions fréquentes

SESSAD APF
Clermont-Ferrand

CMI et IEM
Romagnat

IEM
Saint-Pourçain

Dr SCHNEIDER

Dr RODET,
Dr JOUBREL,
Dr CARDENOUX
Dr LACOMBE

Dr ROSNET

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Missions générales

- Diagnostic et révision du diagnostic
- Coordination des soins
- Informations et participation aux bases de données patients
- Information et participation aux essais thérapeutiques
- Informations et participation aux études observationnelles
- Suivi thérapeutique médicamenteux
- Recherche clinique
- Conseil génétique
- Information des professionnels et grand public

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Diagnostic et révision du diagnostic

Examens cliniques détaillés et réguliers

- Bilan métabolique sanguin et urinaire
- Bilan génétique sanguin
- Electromyogramme
- Biopsie musculaire et cutanée
- Ponction lombaire
- Epreuve d'effort

Cliniciens

Dr LAFFARGUE
Dr SARRET
Dr PONTIER
Dr TAITHE
Dr MANSOUR
Pr R. RICHARD

Biologistes

Dr BEAUFRERE
Pr CREVEAUX
Dr C. RICHARD
Dr QUINARD
Dr BOUVIER

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

- ✓ Amyotrophie spinale (SMA/ASI)
- ✓ Neuropathies de Charcot Marie Tooth (CMT)
- ✓ Myopathies de Duchenne / Becker (DMD)
- ✓ Myasthénie / Syndromes myasthéniques congénitaux
- ✓ Dystrophie Facio Scapulo Humérale (FSH)
- ✓ Glycogénoses et maladies métaboliques
- ✓ Myopathies des ceintures (LGMD)
- ✓ Dystrophies myotoniques (DM1, DM2)
- ✓ Dystrophies musculaires congénitales (DMC)
- ✓ Myopathies congénitales
- ✓ Maladies neuromusculaires non étiquetées
- ✓ Avis pour suspicion de pathologie neuromusculaire (hypotonie, retard de marche, déficit musculaire...)
- ✓ Pathologies du nouveau-né/petit nourrisson (hypotonie, arthrogrypose)
- ✓ Polyradiculonévrites
- ✓ Pathologies orthopédiques (pieds creux, scoliose, cyphose, PBVE)
- ✓ Symptômes neuromusculaires sur pathologie plus générale

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Coordination des soins

- Contact avec les professionnels médicaux
- Prescriptions et échanges avec les paramédicaux
- Prescriptions ou conseils des appareillages
- Certificats pour les demandes auprès de la MDPH
- Information et contact avec les associations de patients
- Courriers de synthèse

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Information et participation aux bases de données patients

- DM scope maladie de Steinert
- UMD-DMD maladies de Duchenne et Becker
- UMD-SMN amyotrophies spinales
- FSH myopathie facio-scapulo-humérale
- CEMARA toutes pathologies génétiques

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Information et participation aux essais thérapeutiques

- Essai ASIRI / SMN
- Essai Corticoïdes / DMD
- Essais saut d'exons / DMD
- Essais thérapie génique / DMD
- Essais NEBIDIS / DMD
- Essais ISIS / SMN
- Essai PTX3003 / CMT1A

Information et participation aux études observationnelles

- PHRC « soins palliatifs dans les amyotrophies spinales de type 1 »

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Suivi thérapeutique médicamenteux

Traitements spécifiques

- Corticoïdes maladie de Duchenne
- Ataluren maladie de Duchenne
- Vitaminothérapie cytopathie mitochondriale
- Olexosime (à venir) amyotrophie spinale

Traitement généraux

- Vitaminothérapie / Carnitine
- Mélatonine
- ...

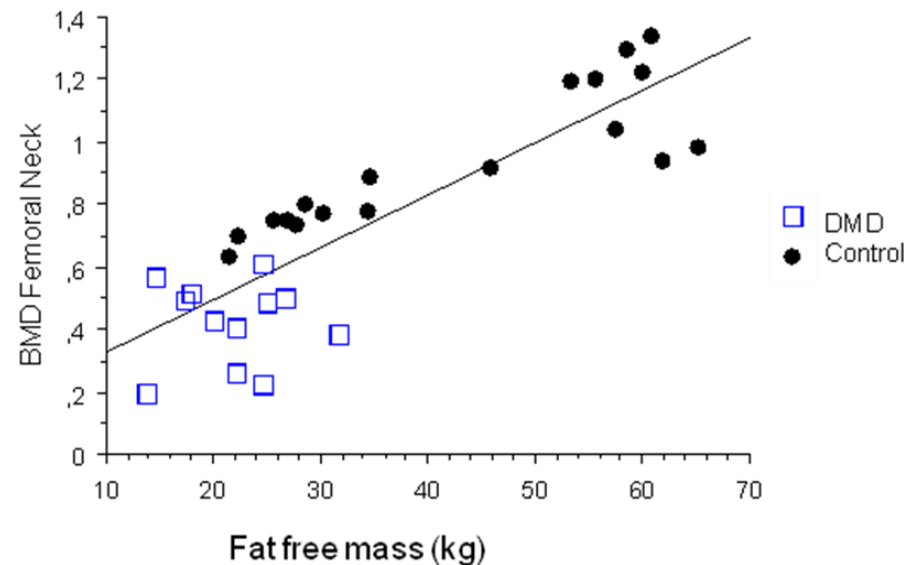
Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Recherche clinique

- Etude « MYOS »

Suivi du métabolisme osseux chez les patients porteurs de pathologies neuromusculaires (2011-2015):

- Ostéodensitométrie
- Bilan phosphocalcique
- Nouveaux marqueurs sériques du métabolisme osseux



Pr COURTEIX
UFR STAPS

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Conseil génétique

- Diagnostic génétique chez les apparentés
- Diagnostic anténatal
- Organisation du diagnostic préimplantatoire

Génétiens

Conseillers en génétiques

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

Information des professionnels

- Conférences par l'association des P'tits Dômes
- Réunions multidisciplinaires médicales tous les 15 jours
- Site internet du centre de référence, CHU Clermont-Ferrand

Information grand public

- Plaquette de consultations
- Fiches d'information parents / enfants
- Site internet du centre de référence, CHU Clermont-Ferrand
- Journées grand public de l'AFM
- Téléthon

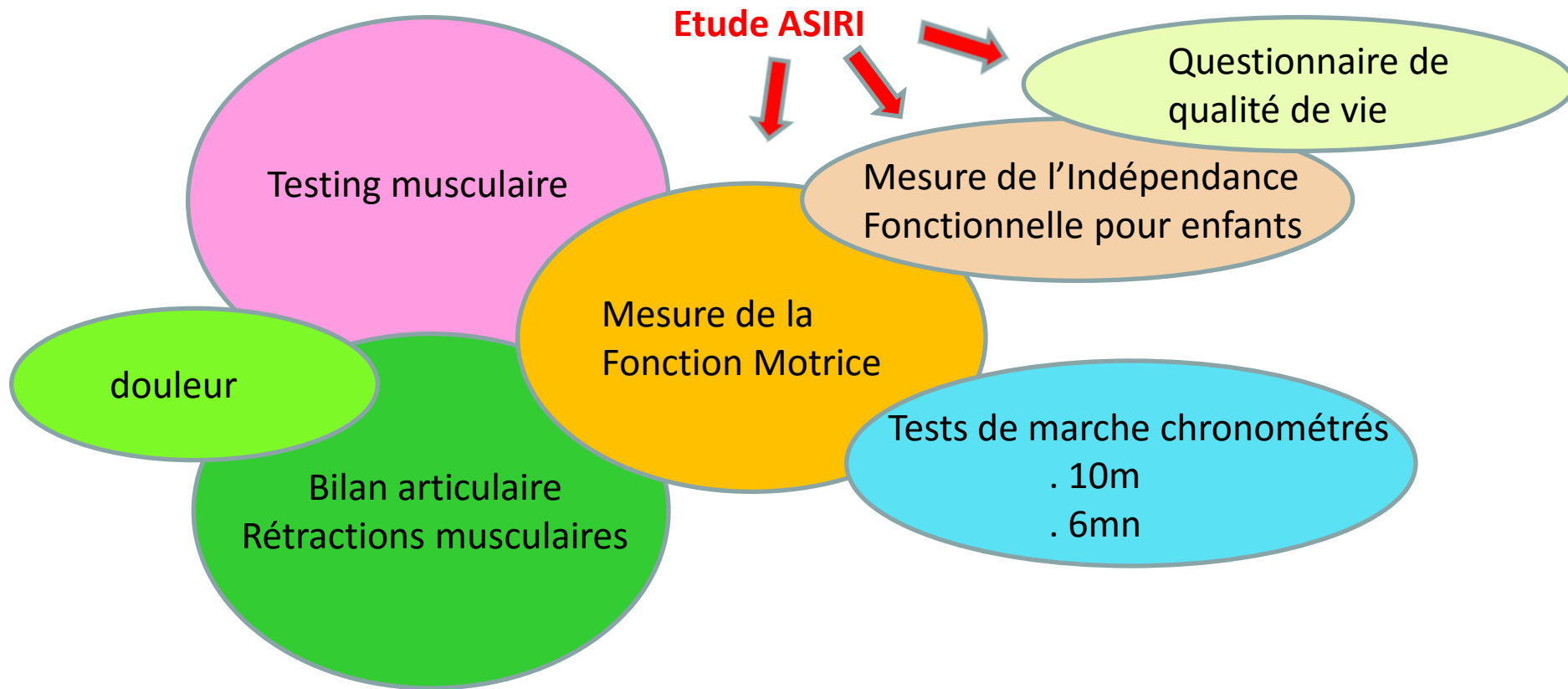


Rôle du kinésithérapeute

- Evaluation
 - Bilans systématiques
 - Bilans liés à un protocole, une maladie.
- Prévention / conseil / encouragement
 - Enfant
 - Entourage familial
- Travail d'équipe
 - Centre de référence
 - Partenaires extérieurs

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

- Bilans systématiques
- Autres bilans



Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

prévention



conseil



encouragement



enfant: ~~objet~~ mais acteur de ses soins

Centre de référence des neuropathies rares et des pathologies neuromusculaires

