

L'organisation des filières : coordination des différents métiers autour du malade aux différentes étapes de la maladie et de sa prise en charge

Anne Pavy-Le Traon , Christine Mohara, Valérie Rosanvallon
Centre de référence de l'Atrophie Multi-Systématisée

Dominique Chauveau
Centre de référence des maladies rénales rares

Claude Cances, Marie-Christine Arne-Bes ,Pascal Cintas
Centre de référence des maladies neuro-musculaires



Les missions d'un centre de référence



| TITRE | CRITÈRE |
|---|---|
| EXPERTISE | 1 : Le centre de référence définit les bonnes pratiques de prise en charge de la maladie (ou du groupe de maladies) pour la(les)quelle(s) il a été labellisé. |
| RECOURS | 2 : Le centre de référence assure une activité de recours pour la prise en charge personnalisée de certains patients. |
| RECHERCHE ET SURVEILLANCE ÉPIDÉMIOLOGIQUE | 3 : Le centre de référence initie et coordonne des recherches sur la ou les maladie(s) pour laquelle il a été labellisé |
| | 4 : Le centre de référence participe à la surveillance épidémiologique |
| FILIÈRE DE PRISE EN CHARGE SANITAIRE ET MÉDICO-SOCIALE | 5 : Le centre de référence structure une filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé. |
| | 6 : Le centre de référence anime la filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé. |

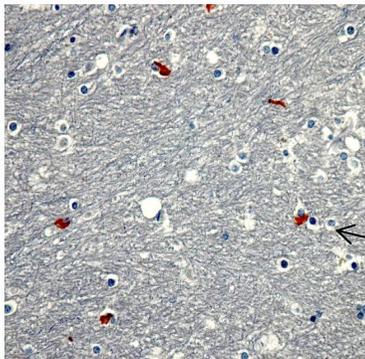
Critères d'évaluation des centres de référence par les autorités de santé

Coordination des différents métiers autour du malade aux différentes étapes de la maladie

- ✓ La maladie rare nécessite souvent une prise en charge multidisciplinaire :
 - Médicale, psychologique, paramédicale (infirmière, kinésithérapique, ergothérapique...) et médico-socialeEx de l'Atrophie MultiSystématisée
- ✓ Une même maladie génétique rare peut avoir des conséquences variables sur plusieurs organes.
 - Prise en charge médicale multidisciplinaire -Ex de la sclérose tubéreuse de Bourneville
- ✓ La prise en charge de la maladie chronique doit s'adapter tout au long de la vie de l'enfant à l'adulte
 - Ex des pathologies neuro-musculaires

L'atrophie multi-systématisée

- ✓ Maladie neurodégénérative rare sporadique de l'adulte
- ✓ Age moyen du diagnostic : 50-60 ans
- ✓ 1,5 H/1F
- ✓ Prévalence : 3-5/100 000
- ✓ Diagnostic essentiellement clinique
- ✓ Evolutive, rapidement handicapante

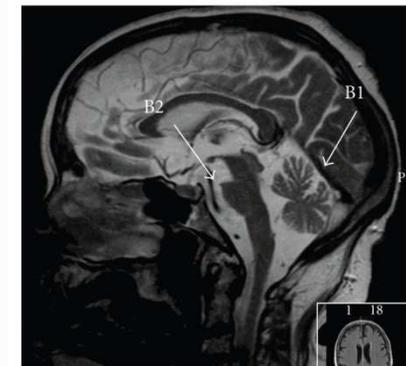


alpha-synucléine

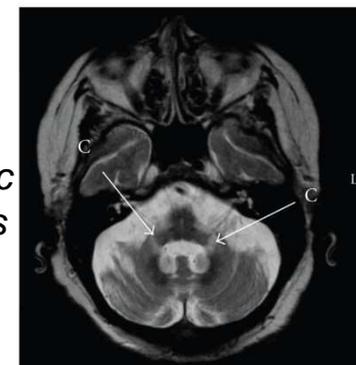
Dépôt anormal d'une protéine



(a)



(b)



(c)

Anomalies IRM

(A) Signe de la croix.
(B1) Atrophie cervelet
cerebellar et (B2) du tronc
cerebral. (C) Atrophie des
pédoncules cerbelleux
moyens
(De Mello et al., 2010)

L'atrophie multi-systématisée

A. Critères consensuels révisés (Gilman et coll., 2008)

Diagnostic d'AMS « probable »

1- Une dysautonomie

avec une incontinence urinaire (associée, chez l'homme, à une dysfonction érectile)

Ou une hypotension orthostatique survenant dans les 3 mn après le lever avec chute de la pression artérielle d'au moins 30mmHg pour la systolique ou de 15mmHg pour la diastolique.

ET 2- Un syndrome parkinsonien peu sensible à la lévodopa
(Bradykinésie avec rigidité, tremblement, ou instabilité posturale)

OU 3- Un syndrome cérébelleux (Ataxie à la marche avec dysarthrie cérébelleuse, ataxie des membres, ou dysfonction oculomotrice cérébelleuse)

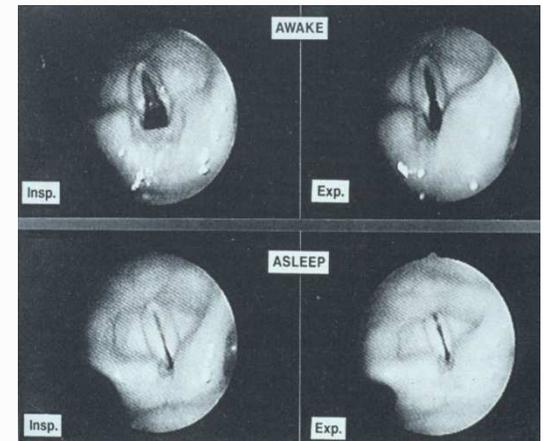
Conséquences sur la marche, l'écriture, la voix, la déglutition, ... et sur les fonctions végétatives - Retentissement rapide sur la qualité de vie

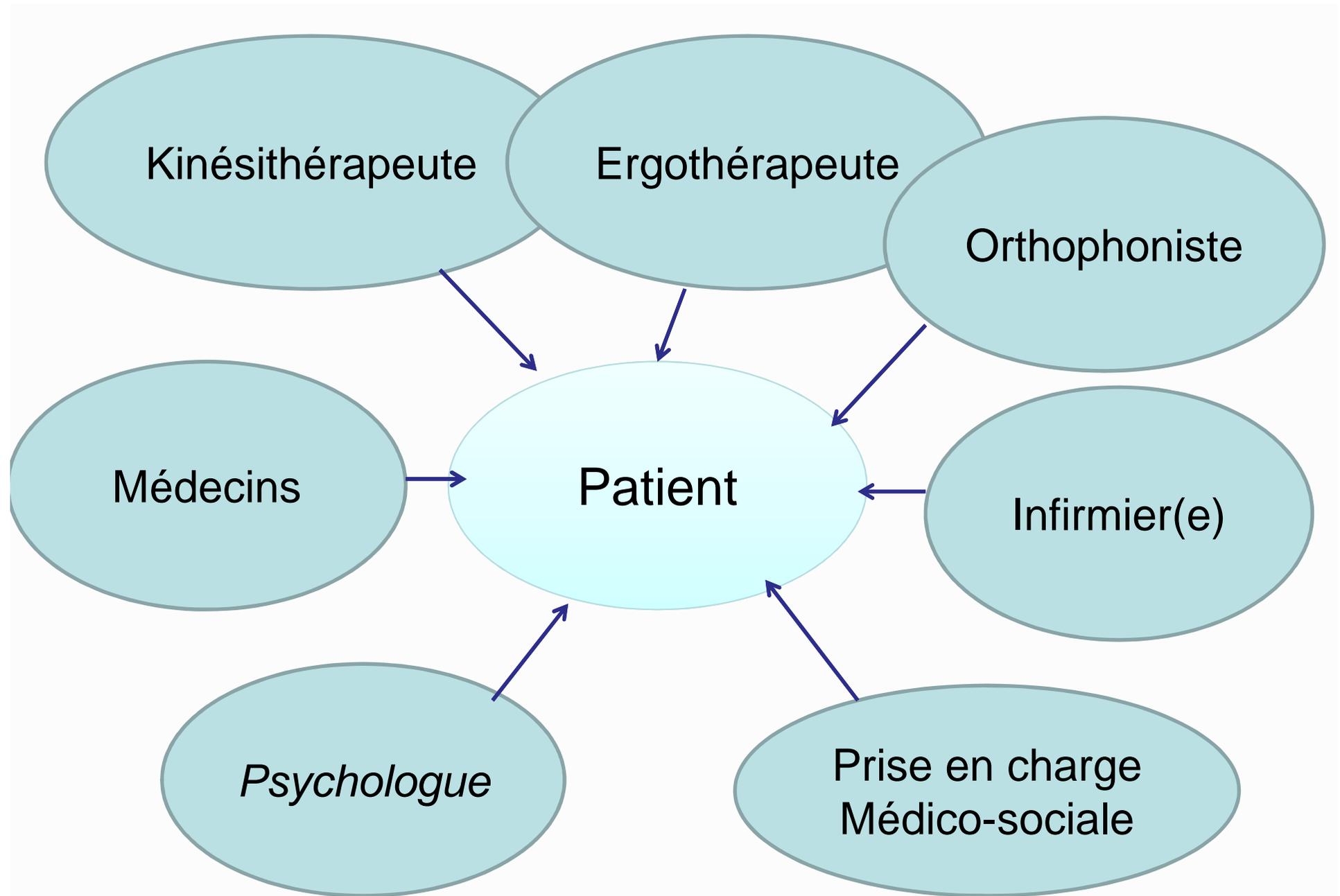
L'atrophie multi-systématisée

Objectifs : optimiser la prise en charge

- ✓ Mieux caractériser les conséquences de la maladie pour améliorer la prise en charge des symptômes
 - Suivi neurologique et avis spécialisés
 - Avis spécialisé de neuro-urologie et bilan uro-dynamique
 - Traitement médicamenteux, injection toxine botulique, stimulation électrique (TENS), traitement chirurgical ...
 - Enregistrement du sommeil (polysomnographie)
 - Prise en charge des troubles respiratoires (stridor, apnées ..)

- ✓ Adapter la prise en charge en fonction de l'évolution.
 - Troubles de la déglutition -Bilan spécialisé
 - Troubles posturaux – fauteuil roulant





Coordination de l'ensemble des acteurs autour du patient

Présentation de l'activité Kinésithérapie

LES OBJECTIFS

- ✓ **Fait partie du traitement** - permet de limiter ou reculer des complications – patient « actif de son traitement »
- ✓ **Maintenir l'autonomie du patient**
 - Utiliser et développer toutes ses capacités motrices et fonctionnelles -
Élaboration d'un programme de kinésithérapie individualisé prenant en compte l'aidant
 - Assouplissements, travail musculaire: posture du tronc, équilibre dynamique, apprentissages spécifiques: transferts-retournements-chutes et relevés du sol-marche, kinésithérapie respiratoire, toux
 - Apprentissage de l'utilisation
 - Aides techniques: déambulateur – fauteuil roulant - lit médicalisé -plateaux ou guidons de transfert
 - Petits matériels de confort: coussins de positionnement , gobelet à découpe nasale, ...
 - En association avec l'ergothérapeute



Présentation de l'activité Kinésithérapie

LES OBJECTIFS

✓ Etablir une relation avec le libéral

- Informer les kinés libéraux sur la maladie
- Organiser l'activité de kinésithérapie en libéral
 - Contact téléphonique systématique avec le kiné libéral
 - Courrier adressé au kiné libéral , au médecin traitant et au patient - Envoi du bilan et du programme de rééducation
- Créer une liste de kinés libéraux « référents »

✓ Diffuser les modalités de prise en charge

- Fiche rééducation
- Site internet

Présentation de l'activité Ergothérapie

LES OBJECTIFS

- ✓ **Accompagner la perte d'autonomie** du patient dans les activités quotidiennes, professionnelles et sociales
 - Réaliser un **bilan d'autonomie**
Recueillir des données sur **les facteurs environnementaux.**
Mise en place d'une **visite à domicile**
Analyser les situations de handicap
 - **Prioriser et préconiser les aides adaptées :**
 - choisir et organiser des essais avant l'acquisition des aides techniques : repas, transfert, déplacement...
 - former l'entourage et les professionnels de proximité sur l'utilisation du matériel
 - cahier des charges détaillé sur les modifications de l'environnement matériel.

Présentation de l'activité Ergothérapie

LES OBJECTIFS

✓ Avis et consultation spécialisée

- Choix et préconisation d'aides techniques à la posture assise
- Préconisations et validation avec le médecin rééducateur pour l'acquisition d'un fauteuil roulant électrique
- Evaluation et conseils pour les aides techniques la communication



✓ Informer et enrichir les réseaux partenaires

- Courrier envoyé au patient et au médecin traitant.
- Coordination avec les professionnels de proximité : infirmière, auxiliaire de vie, kinésithérapeute, orthophoniste.
- Coordination et bilans pour les organismes de financement : MDPH, ..

✓ Diffuser l'information

Rédaction de « fiches techniques » aidant le patient dans sa vie quotidienne : Réactualisation et mis en ligne sur le site internet

Optimiser la prise en charge – les outils

- ✓ Constitution de réseaux de spécialistes de la maladie rare dans les différentes spécialités médicales et paramédicales
- ✓ Rédaction de documents sur la prise en charge des différents symptômes (site web)
- ✓ Recommandations nationales – rédaction PNDS (Protocole National de Diagnostic et de Soins)
- ✓ Actions d'information et de formation des patients et des professionnels de santé
- ✓ Coordination des différents acteurs de santé autour d'un même patient

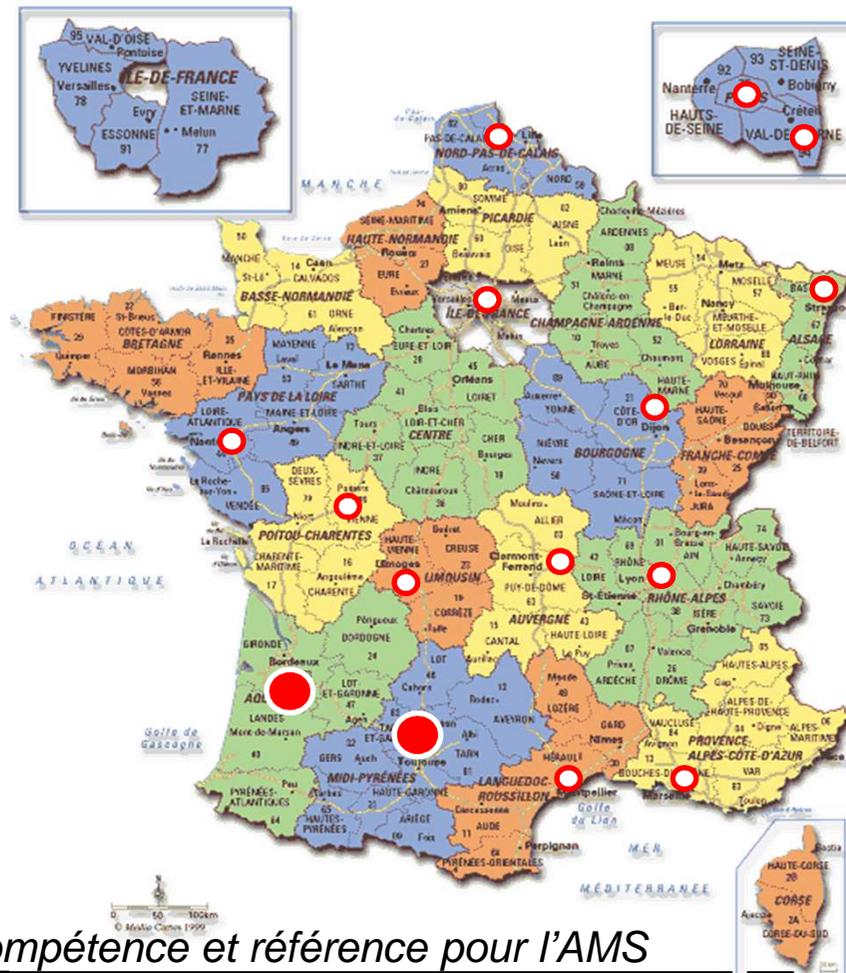
- ✓ Travail en réseau avec les centres de compétence

Des centres de compétence répartis sur le territoire national

● Centres de Référence

○ Centres de compétence

- Clermont-Ferrand
- Créteil
- Dijon
- Lille
- Limoges
- Lyon
- Marseille
- Montpellier
- Nantes
- Paris
- Poitiers
- Strasbourg



Exemple du réseau des centres de compétence et référence pour l'AMS

Participent à la collection des données et à l'amélioration des connaissances sur la maladie rare - Partie intégrante de la filière de soins – permettent une diffusion des protocoles de prise en charge

Evolution des protocoles de prise en charge en fonction des résultats des études nationales et internationales

The European Multiple System Atrophy Study Group (EMSA-SG) was founded in January 1999. It represents a consortium of scientific investigators from academic and research centres in Europe and Israel who are committed to clinical trial activity and other research studies aimed at improving the treatment of MSA. To this end, EMSA-SG aims to advance knowledge about the aetiology and pathogenesis of MSA. Furthermore, EMSA-SG will work with government and industry sponsors to develop and implement novel therapeutic interventions in MSA. EMSA-SG is committed to the principles of open and full scientific communication. EMSA-SG is also interested in educating professionals and the public by providing scientific and medical information about MSA. EMSA-SG intends to pursue these objectives in close cooperation with the North American MSA Study Group (NAMSA-SG).



For **country specific patient information** click on your Flag



European Multiple System Atrophy Study Group
Constitution d'un groupe mondial sur l'AMS – Movement Disorder Society

THANKS !!

- Equipe du centre de référence AMS – CHU Toulouse :
 - Pr Olivier Rascol
 - Dr Anne Pavy-Le Traon
 - Marie-Jo Lacan
 - Christine Mohara
 - Valérie Rosanvallon
 - Véronique Cebadero
- Equipe du centre de référence AMS – CHU Bordeaux
(coordonnateur - Pr W. Meissner)
- L'association de patients ARAMISE



Adaptation de la filière de soins et de la prise en charge, de l'enfant à l'adulte

Exemple des pathologies neuro-musculaires

Les Maladies NeuroMusculaires

Maladies touchant l'enfant et l'adulte

Groupe très hétérogène, avec + de 150 maladies

Prévalence 1/2000, 30 000 malades en France

Le plus souvent d'origine génétique

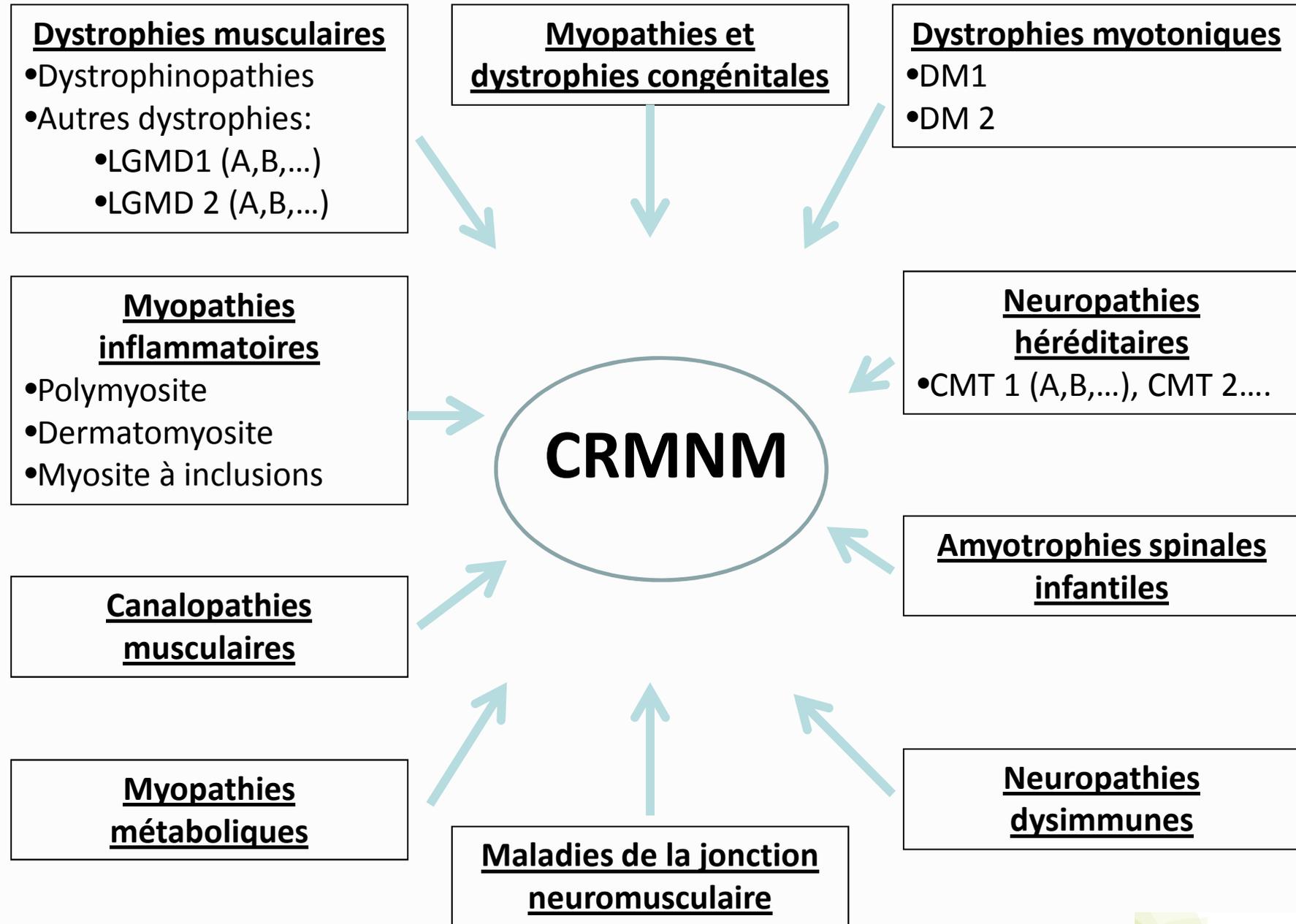
Déficit moteur de topographie, sévérité et évolution variables

Complications orthopédique, respiratoire, cardiaque,
nutritionnelle, sociale et professionnelle, ...

Handicaps non spécifiques ou Handicaps Rares sévères

Prise en charge pluridisciplinaire

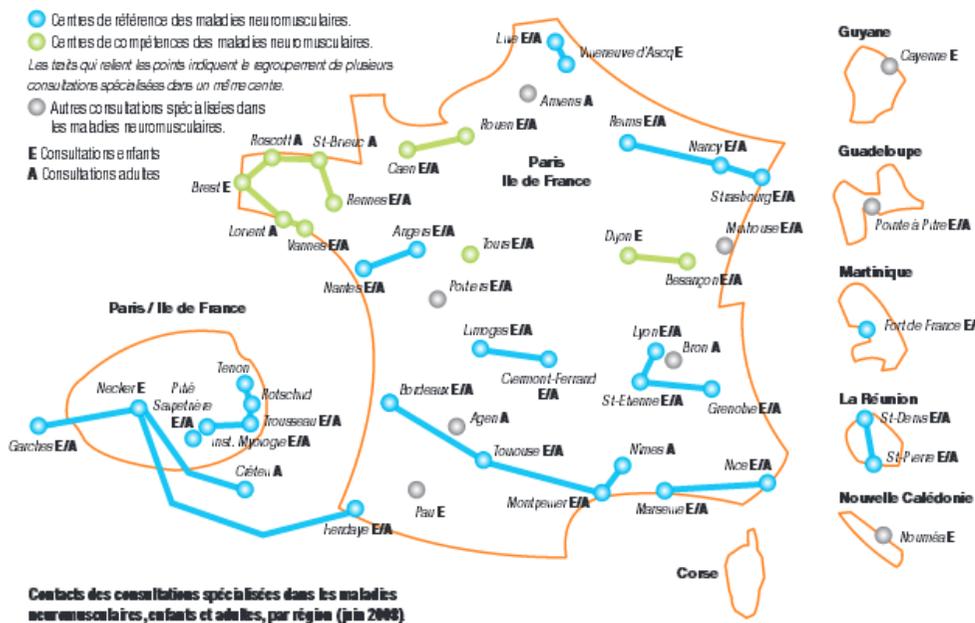
Perspectives thérapeutiques multiples



CR Maladies NeuroMusculaires Grand-Sud Ouest

CR : 4 CHU, 7 sites, 3 régions

CR Enfants & Adultes

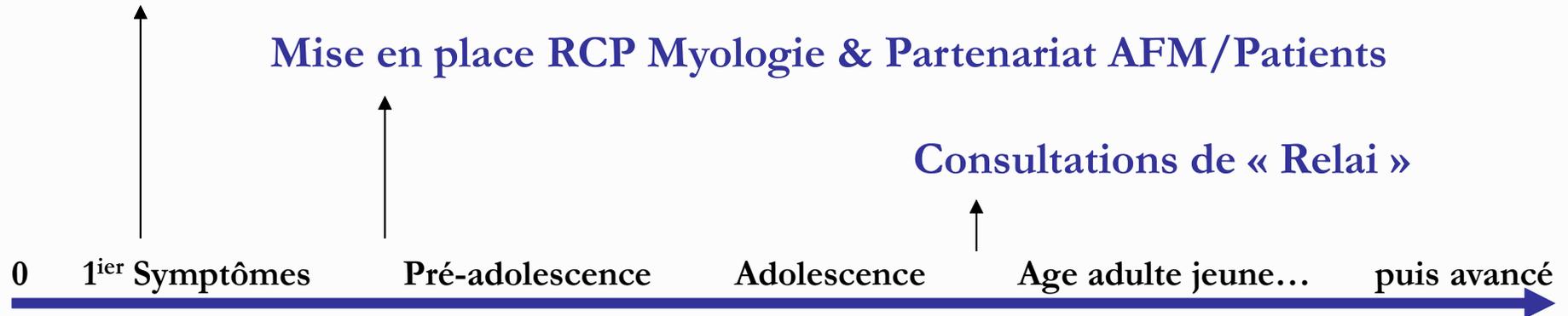


| Site | Effectif |
|-----------------------------|--------------------------------|
| Bordeaux – Enfants | 242 malades 153 non malades |
| Bordeaux – Adultes | 2266 malades 67 non malades |
| Bordeaux – Génétique | 157 malades 81 non malades |
| Montpellier/Nîmes – Enfants | 468 malades 5 non malades |
| Montpellier/Nîmes – Adultes | 264 malades |
| Toulouse – Enfants | 548 malades 1 non malade |
| Toulouse – Adultes | 1192 malades |

Adaptation de la filière de soins et de la PEC

Ex : Dystrophie Musculaire de Duchenne

Formations Médicales & Elaboration Réseau Régional (Diagnostic)



«Repérage»

PEC Fonctionnelle, puis + Respiratoire, + Nutritionnelle & + Cardiaque

Adaptations éducatives scolaires, puis professionnelles

Mise en place des « soins palliatifs de support », ..., puis « de fin de vie »

Une maladie génétique rare peut avoir des
conséquences sur plusieurs organes :
le paradigme de la sclérose tubéreuse de
Bourneville et de ses conséquences rénales

Dominique Chauveau
Département de Néphrologie
Centre de référence Maladies rénales rares
CHU Rangueil
Université-Toulouse 3

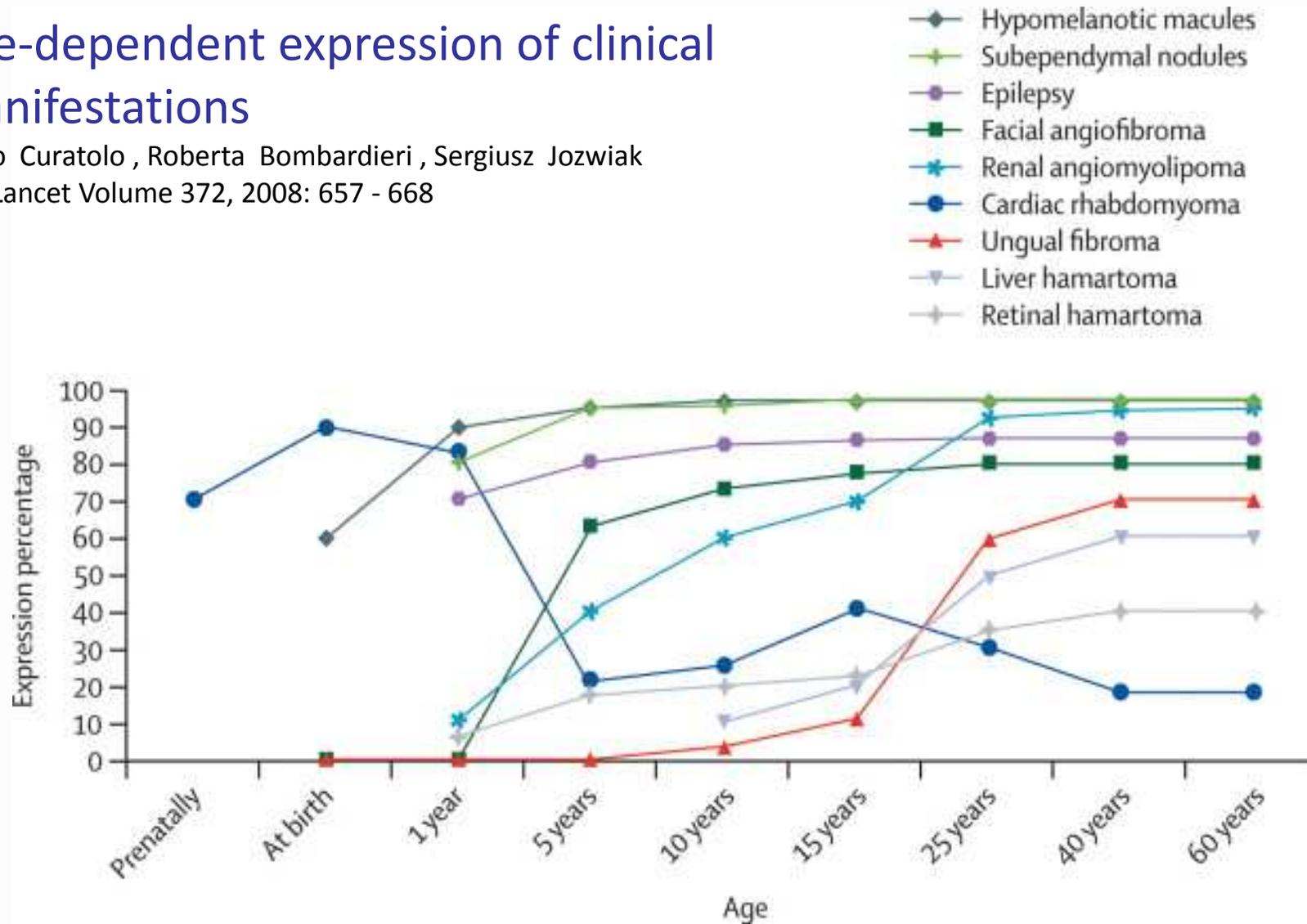
Tuberous sclerosis complex : le contexte

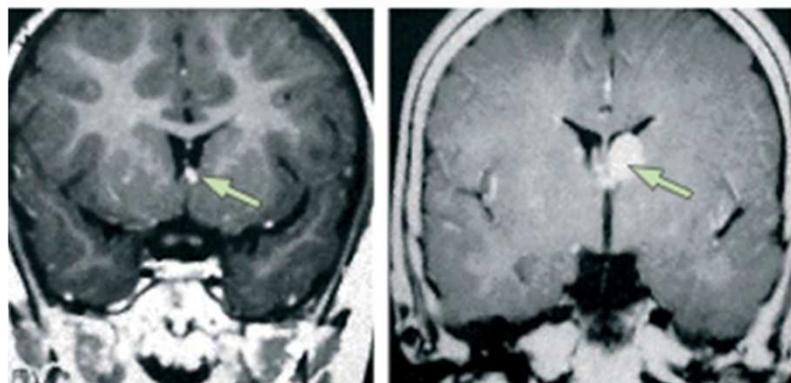
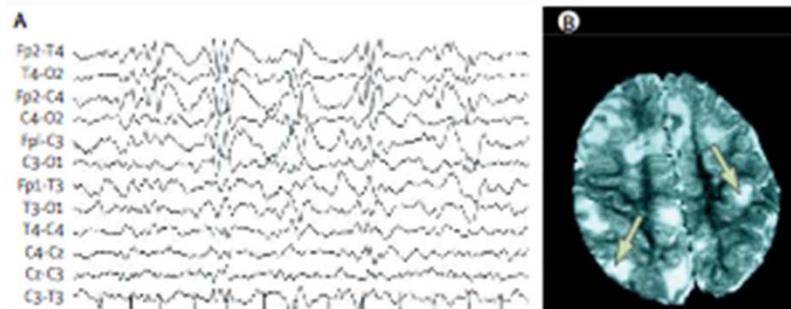
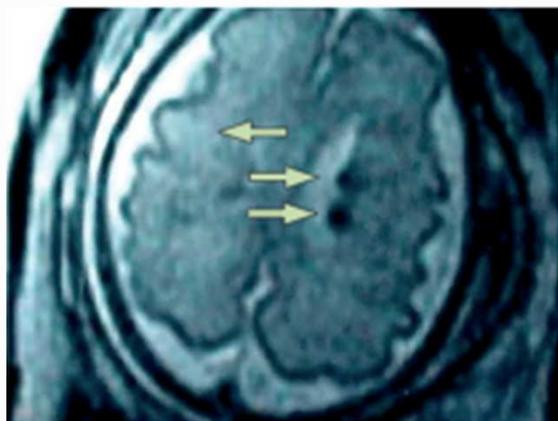
Maladie génétique rare

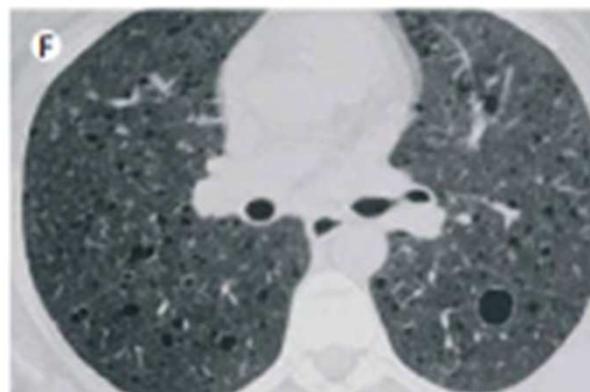
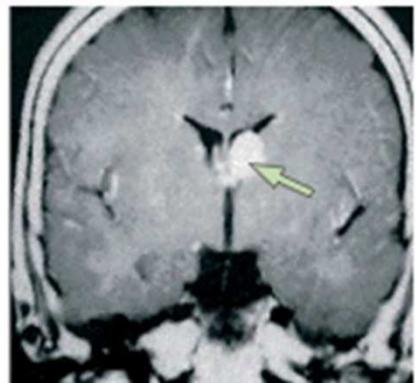
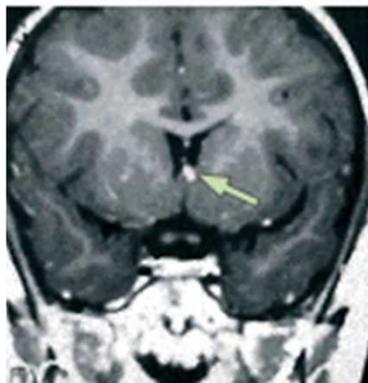
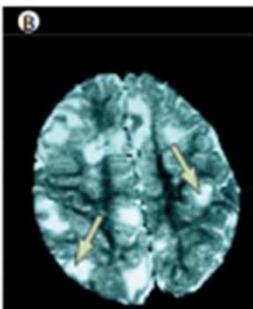
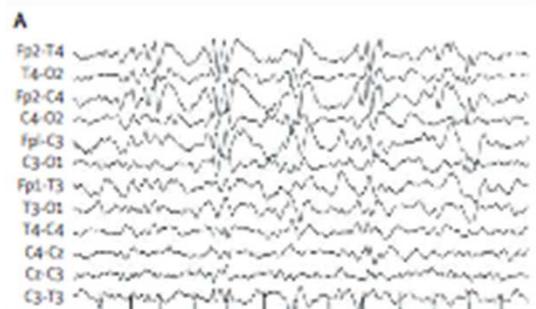
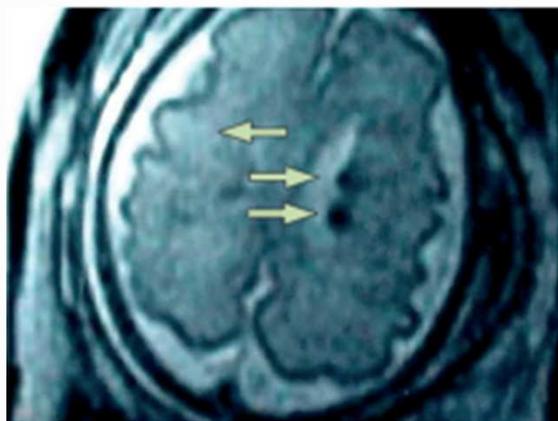
- 1/6 000 naissances
- autosomique dominante
- néo-mutation \approx 50% (sporadique)
- taux de détection de mutation \approx 90%

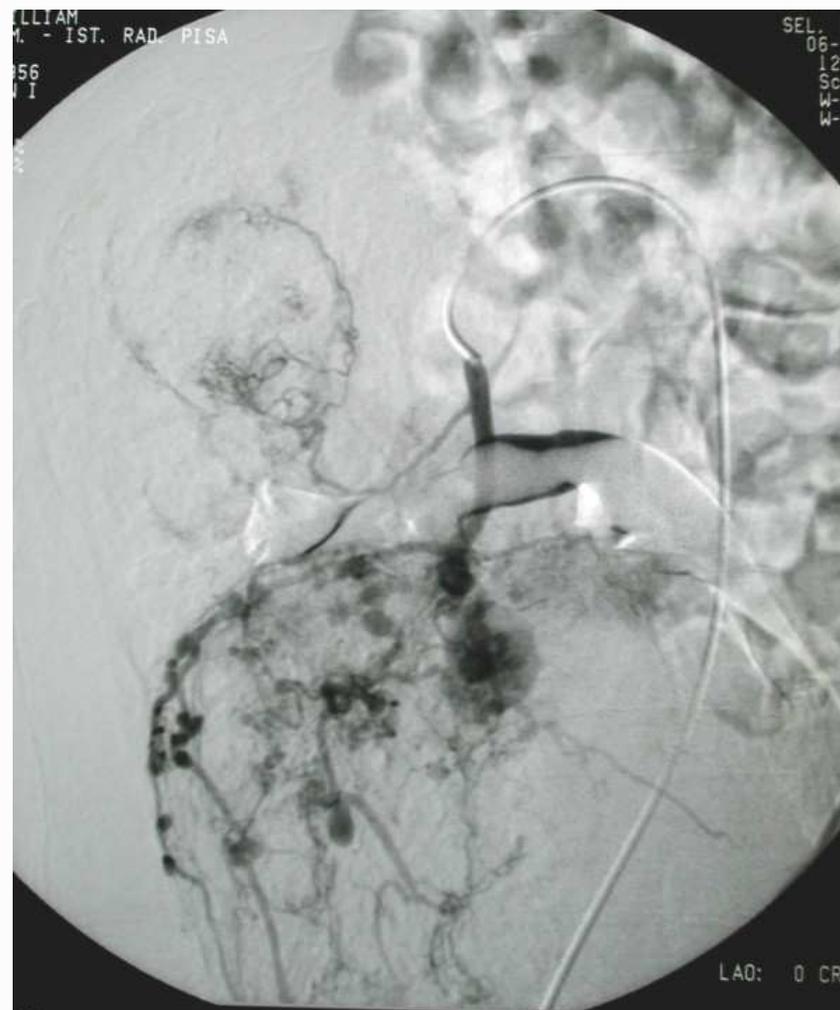
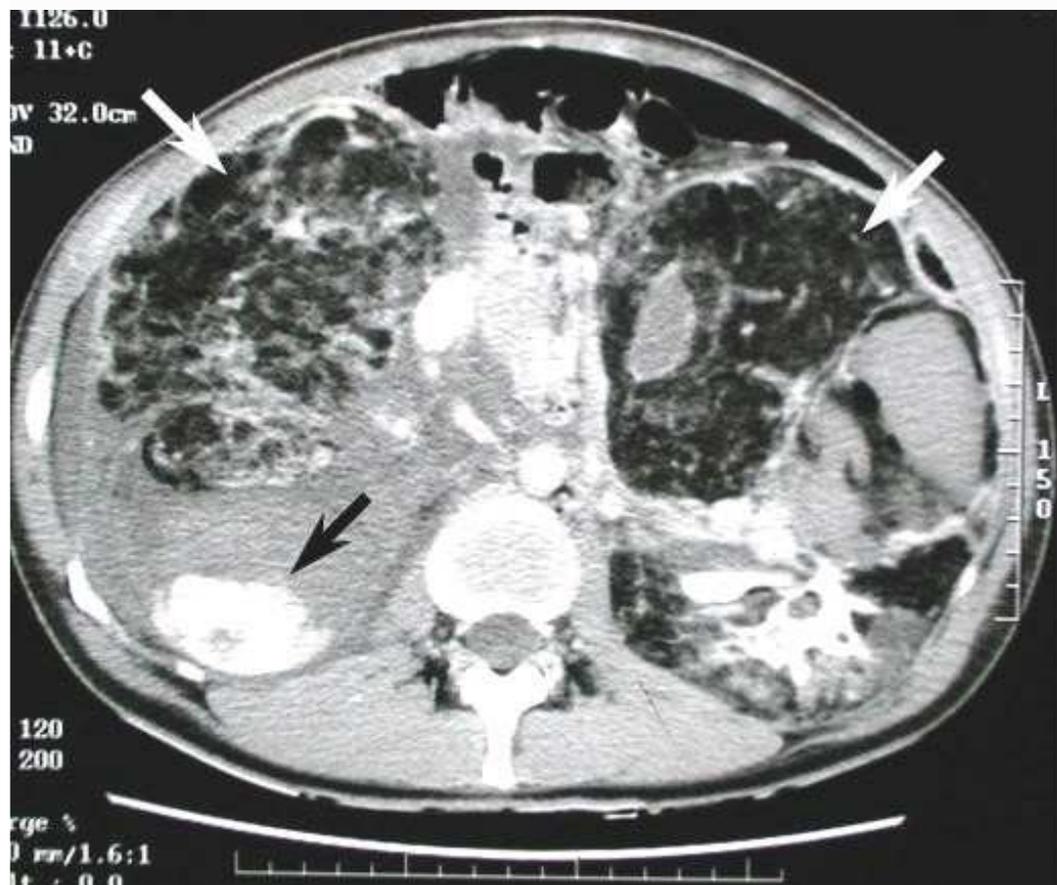
Age-dependent expression of clinical manifestations

Paolo Curatolo , Roberta Bombardieri , Sergiusz Jozwiak
The Lancet Volume 372, 2008: 657 - 668









Diversité de la prise en charge des lésions rénales d'une STB

- transition enfance → adolescence → adulte
- découverte « par le rein » chez l'adulte
 - à l'occasion d'une complication
 - par hasard

Singularités de la prise en charge (des lésions rénales) d'une STB

Les interlocuteurs multiples

Le patient
et sa famille

Le médecin référent

Autres spécialistes médicaux
Neuro, Néphro, Dermato,
Pneumo...

Les autres acteurs
sanitaires et sociaux

Singularités de la prise en charge (des lésions rénales) d'une STB

Les évaluations multiples

L'atteinte rénale est-elle grave ?

Prise en charge neuro et dermato optimisée ?

Atteinte pulmonaire (femme) ?

Quelle hiérarchie dans la prise en charge ?

Pour les adultes dépendants,
Quelle compréhension ?
Quelle lieu de vie dans le futur ?

Singularités de la prise en charge (des lésions rénales) d'une STB

L'évaluations rénale

L'atteinte rénale est-elle grave ?

Clinique :
Douleur ?
Hémorragie ?

Biologie :
insuffisance rénale ?
(créatinine)

Imagerie :
nature, nombre et taille
des lésions rénales ?

Tuberous sclerosis complex

Conséquence pratique : une prise en charge complexe

Spécialistes d'organes familier de la maladie

réseau hospitalier organisé

neuro – dermato – pneumo – uro/néphro – radio interventionnel

Référent génétique

Communiquer au médecin référent /autres professionnels

document simple ou référence

quelles problématiques ?