



Les étapes pour sortir de **L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE**

La démarche vers un diagnostic précis est souvent longue et compliquée. Les Centres hospitaliers de référence et de compétences et les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont là pour aider les malades à obtenir des réponses et à ne jamais baisser les bras. Tour d'horizon des étapes qui mènent au diagnostic.



J'en suis où ?

Pour sortir du flou et briser ce qu'on appelle l'« errance diagnostique », il faut procéder par étapes. Par « diagnostic précis », on entend le nom de la maladie et celui du gène en cause « sous réserve que la maladie soit d'origine génétique car toutes ne le sont pas », rappelle Carole André, chef de projet à l'AFM-Téléthon. « Pour les malades, la pre-

mière question à se poser est : qu'est-ce que je sais de mon diagnostic ? », indique Emmanuelle Salort-Campana, neurologue au Centre de référence des maladies neuromusculaires à l'hôpital La Timone à Marseille. En fonction de la réponse, le malade va se situer dans l'une des quatre grandes situations identifiées au cours de l'élaboration du plan « Un diagnostic précis pour chacun ». Certains ont un diagnostic précis confirmé. Pour d'autres, la maladie est bien caractérisée, mais pas la mutation génétique ou les marqueurs immunologiques, comme dans le cas de la myasthénie « séro-négative ». Le troisième groupe rassemble les patients dont la maladie neuromusculaire est avérée mais pas précisée, ou fait partie d'une famille de pathologies, par exemple les myopathies des ceintures. Enfin, pour certains malades, on soupçonne une maladie neuromusculaire, mais sans aucune autre précision.

Que sait-on déjà sur l'histoire de ma maladie ?

Si le malade estime son diagnostic incomplet, ou trop ancien pour être fiable, la deuxième étape sera de s'adresser à un Centre hospitalier de référence ou de compétences. « Les malades qui y sont suivis régulièrement *au moins une fois par an, ndr* auront l'occasion de demander des informations lors de leur consultation habituelle. Pas besoin, donc, de



prévoir un rendez-vous spécifique », précise la neurologue marseillaise. « Cela permet notamment de savoir si la recherche diagnostique est toujours en cours, car cette attente – souvent de plusieurs mois et qui, parfois, se compte en années – est très dure pour les malades et les parents », complète Claire Bourget, la responsable du Groupe d'intérêt Maladies neuromusculaires non diagnostiquées (MNM ND).

« Pour les malades qui ne sont pas, ou plus, suivis dans un Centre de référence, il faut prendre rendez-vous pour faire un point. Il est alors judicieux de se faire aider en amont par son médecin traitant et les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon », conseille Emmanuelle Salort-Campana. En effet, pour optimiser cette première consultation, il faut se munir de l'ensemble de son dossier médical (analyses sanguines, électromyogrammes, suivi cardiaque, biopsie, etc.), mais aussi être capable de retracer l'histoire de sa maladie. Le dossier médical permettra au médecin d'étudier toutes les investigations qui ont déjà été faites afin, éventuellement, d'en prescrire de nouvelles pour les compléter ou les actualiser si besoin. « L'histoire de la maladie est tout aussi importante, souligne la neurologue. Souvent, c'est l'évolution des symptômes qui va permettre le diagnostic. »

LE POINT DE VUE DE

Claire Bourget,
responsable du Groupe
d'intérêt MNM ND

La majorité des personnes qui contactent le Groupe d'intérêt Maladies neuromusculaires non déterminées se sentent oubliées, un peu comme des bouteilles à la mer. Elles ont vu de nombreux spécialistes et restent sans réponse. Elles ne savent même pas si leur dossier diagnostic est toujours actif, c'est-à-dire si on cherche encore ou si rien n'est fait. Le plan « Un diagnostic pour chacun » va permettre de remettre tout ça à plat.



L'errance en quelques chiffres

Fin 2015, les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon ont envoyé **1535** questionnaires aux malades identifiés sans diagnostic précis. **288** personnes y ont répondu.

16 ans
c'est le temps d'attente en moyenne pour les personnes ayant répondu à l'enquête

18 %
attendent depuis plus de vingt ans

25 %
ne sont pas sûrs d'avoir une maladie neuromusculaire

91 %
n'ont pas de diagnostic précis

67 %
ont baissé les bras à un moment de leur parcours

63 %
ont vu plusieurs médecins sans réponse satisfaisante

Jennifer,
maman de Melvyn,
7 ans, atteint d'une
laminopathie



« MON FILS BÉNÉFICIE D'UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE SUITE AU DIAGNOSTIC »

Quand Melvyn a commencé à marcher, nous avons remarqué qu'il était très camburé. Au bout d'un certain temps, nous avons pensé que c'était un problème orthopédique. En juillet 2014, Melvyn avait deux ans et demi, nous avons pris rendez-vous avec un orthopédiste. Il l'a regardé cinq minutes et nous a dit : « C'est une myopathie, et je ne vous reverrai pas. » Nous avons alors pris rendez-vous avec un neuropédiatre au CHU de Besançon. À partir de là, tout s'est enchaîné. Nous avons vu je ne sais pas combien de spécialistes. Ils procédaient par élimination. Mais à chaque nouvelle hypothèse, il fallait attendre trois à quatre mois le résultat du diagnostic. C'était très stressant. En plus, en mars 2015, Melvyn a perdu la marche. Enfin, en octobre de la même année, sur les conseils du CHU de Besançon, nous sommes allés au Centre de référence de l'hôpital de Garches. Après trois ou quatre tests, le médecin, Brigitte Estournet, a pensé à une laminopathie. Et en janvier 2016, le diagnostic était confirmé. Dès lors, la prise en charge a été plus ciblée : attelles, corset, verticalisation, kinésithérapie appropriée, suivi cardiaque. Il prend aussi des corticostéroïdes et il a été opéré des hanches. Ainsi, depuis fin 2017, il arrive à nouveau à se tenir debout et il fait quelques pas tout seul à la maison. Cette année, il est entré au CP, où tout se passe bien. Quand il a perdu la marche, il était trop jeune pour se rendre vraiment compte du changement. Mais, aujourd'hui, il mesure les progrès. Et maintenant, il veut courir !

► **Quels nouveaux examens pour poursuivre l'enquête ?**

À l'issue de cette consultation, le parcours sera fléché. Selon l'état d'avancement du diagnostic du malade, divers examens biologiques, d'imagerie, cardiaques, respiratoires pourront être réalisés, voire une biopsie musculaire si nécessaire. Il s'agit de voir comment a évolué la maladie mais aussi, éventuellement, de mettre le doigt sur des anomalies rendues visibles grâce aux progrès des outils d'analyse, comme l'imagerie.



Tout cela va permettre au médecin de cerner la maladie en cause, ou la famille de pathologies, et d'orienter la suite du diagnostic, notamment la recherche d'une anomalie génétique, qui est l'aboutissement du parcours.

Savoir, même si c'est une impasse

Faire préciser, ou réviser, son diagnostic reste une opération longue qui n'est pas systématiquement couronnée de succès. Mais grâce au plan « Un diagnostic pour chacun », tous les malades bénéficieront de toutes les investigations disponibles à ce jour susceptibles d'aboutir à un diagnostic précis. L'objectif : réduire le plus possible l'errance diagnostique pour que ne subsistent que les situations d'impasse diagnostique, c'est-à-dire les situations pour lesquelles les connaissances actuelles ne permettent pas d'apporter une réponse précise. « Et que chacun sache où en est son diagnostic, même si c'est, pour l'instant, une impasse », complète Claire Bourget.

Pourquoi le diagnostic est-il si important ?

Connaître son diagnostic précis, c'est savoir contre quoi on se bat. Ça ouvre aussi la voie à une meilleure prise en charge, au conseil génétique, et parfois au diagnostic prénatal (DPI) ou prénatal, à des traitements, à des essais cliniques. Il y a souvent un « avant » et un « après » le diagnostic, comme en témoignent malades et familles. ●

Céline,
35 ans, atteinte
d'une myopathie
des ceintures

**« JE BÉNÉFICIE
D'UN TRAITEMENT
SUITE À UN DIAGNOSTIC
ISSU DE L'ANALYSE
DE L'EXOME
ENTIER »**

“

À mes 5 ans, à Paris, on m'a diagnostiqué un déficit en L-carnitine et j'ai été complémentée. Quand nous sommes partis à Rennes, comme le traitement était difficile à avoir et qu'il était peu efficace, je l'ai arrêté. À la puberté, mes difficultés à l'effort se sont aggravées, et quand j'ai pris la pilule, ça a empiré. À 18 ans, j'ai commencé des études de biologie et j'ai voulu en savoir plus sur ma maladie. J'ai cherché sur internet « L-carnitine et hormones ». Rien ne sortait. J'en ai parlé à mon médecin, et l'errance diagnostique a débuté avec la tournée des spécialistes. À mes 21 ans, on a fini par me faire une vaste série d'examens, dont un électromyogramme qui s'est révélé anormal. Verdict : c'était une myopathie des ceintures. Tous les gènes connus alors pour les LGMD ont été testés sans succès. De retour à Paris, à 25 ans, j'ai été prise en charge par le Centre de référence de la Pitié-Salpêtrière. Nouveaux examens, mais toujours pas de gène identifié. Puis les médecins ont proposé une analyse de l'exome entier de mon ADN, qu'ils ont comparé avec ceux de mes parents et d'une malade plus âgée et plus atteinte. Et quand j'ai eu 33 ans, ils ont trouvé. J'ai une LGMD 2T [LGMD R19 liée à GMPPB] qui allie dystrophie et myasthénie. Dans la foulée, j'ai eu un traitement pour la myasthénie. Cela fait une vraie différence dans ma vie : je travaille, je voyage, je vis plus normalement !

”



“

Tout petit, on m'a diagnostiqué une myopathie mitochondriale. Peu à peu, j'ai perdu de la force et, à partir de 13 ans, j'ai dû utiliser un fauteuil électrique. À mes 24 ans, les connaissances ayant évolué, Pascal Laforêt, de l'Institut de Myologie à Paris, m'a proposé de réviser mon diagnostic, évoquant la possibilité d'un syndrome myasthénique congénital. J'ai pas mal hésité. J'en avais marre des examens et l'électromyogramme n'est pas le plus agréable à faire ! De plus, j'avais vu sur internet qu'il existait des traitements pour le syndrome envisagé, j'avais donc peur d'être déçu si ce n'était pas ça. Après avoir annulé un premier rendez-vous, et grâce à l'insistance du médecin et au soutien de l'AFM-Téléthon dans cette démarche, j'ai fini par faire l'électromyogramme en juillet 2008. Dès qu'il a vu les résultats, le médecin qui me l'a fait passer m'a dit : « Cyril, le fauteuil, c'est fini ! » Je n'y croyais pas. Fin août, j'ai commencé un traitement et c'était incroyable : il fait effet sur la force musculaire au bout de trente minutes. À partir de là, j'ai fait beaucoup de kiné pour renforcer mes muscles et, peu à peu, j'ai gagné en autonomie. Depuis 2017, je suis 100 % debout, sans aide et sans fatigue ! Ça peut surprendre, mais je suis ravi de prendre le métro, de voir les rayons des supermarchés à hauteur normale, et même d'utiliser le photocopieur à mon travail.

”

Cyril,

34 ans, atteint
d'un syndrome
myasthénique
congénital

**« J'AI RETROUVÉ
LA MARCHÉ GRÂCE
À UN TRAITEMENT
APRÈS LA
RÉVISION DE MON
DIAGNOSTIC »**



© AFM-Téléthon/Thomas Lang

© AFM-Téléthon/L. Morvan



Trois questions

à Paloma Moreno,
directrice du Service Régional Alsace-
Lorraine de l'AFM-Téléthon

Quand le plan « Un diagnostic pour chacun » a-t-il débuté au sein des Services Régionaux ?

PALOMA MORENO : Depuis janvier, nous écrivons aux malades qui sont, à notre connaissance, les plus éloignés du diagnostic, afin de les informer du plan et de leur proposer notre aide. Puis, dans quelques mois, nous passerons aux malades sans diagnostic précis.

En quoi consiste l'aide que vous apportez ?

P.M. : Il faut préciser que chacune de nos actions doit être approuvée en amont par le malade, et/ou les parents pour les plus jeunes. Donc, s'ils le souhaitent, nous les accompagnons dans ce nouveau parcours : préparation du dossier médical, contacts avec les Centres de référence, accompagnement aux consultations, mais aussi explications en amont sur cette recherche souvent longue qui peut aboutir à une impasse car il ne faut pas créer de faux espoirs. Enfin, nous sommes aussi là pour recueillir les interrogations générées par ce diagnostic, précisé ou révisé, qui peut avoir des impacts psychologiques importants sur la personne concernée, sur son identité, ses projets, le mode de transmission de sa maladie. En fait, nous faisons ces démarches depuis toujours mais, avec le plan, nous réactivons les contacts avec les malades qui se sont éloignés.

Les malades doivent-ils attendre le courrier pour vous contacter ?

P.M. : Non. Qu'ils n'hésitent surtout pas à nous appeler ! Par ailleurs, si une personne ne donne pas suite au courrier, nous la contacterons par téléphone. Peut-être a-t-elle déjà un diagnostic précis sans que nous le sachions. Ou elle n'a pas envie de se lancer dans cette recherche. L'important à nos yeux est qu'elle mesure en quoi le diagnostic est important. Ensuite, la décision lui appartient.