

Centre de référence des pathologies neuromusculaires, secteur pédiatrique
CHU Clermont-Ferrand
Activité 2014

A. FONCTIONNEMENT ET ACTIVITE DE LA CONSULTATION

A.1. PERSONNEL CONSACRE A LA CONSULTATION

Spécialité	Nom, Prénom	ETP	Courriel
INTERVENANTS MEDICAUX			
Cardiologue	Pr JR Lusson Dr Claire Dauphin	Hors CRNM Hors CRNM	jrlusson@chu-clermontferrand.fr cdauphin@chu-clermontferrand.fr
Chir. orthopédique	Pr Federico Canavese	0.2	fcanavese@chu-clermontferrand.fr
Gastroentérologue	Dr Corinne Borderon	Hors CRNM	cborderon@chu-clermontferrand.fr
Généicien Pédiatre généticien	Dr Christine Francannet Dr Fanny Laffargue	0.1 0.5	cfrancannet@chu-clermontferrand.fr claffargue@chu-clermontferrand.fr
MPR	Dr Christine Bommelaer puis Dr Bénédicte Pontier	0.2 0.2	cbommelaer@chu-clermontferrand.fr bpontier@chu-clermontferrand.fr
Neuropédiatre	Dr Catherine Sarret Dr Ganaelle Remerand	0.2 Hors CRNM	csarret@chu-clermontferrand.fr grememand@chu-clermontferrand.fr
Ophtalmologiste	Dr Hélène Dalens	Hors CRNM	hdalens@chu-clermontferrand.fr
ORL	Pr Thierry MOM	Hors CRNM	tmom@chu-clermontferrand.fr
Pneumologue	Pr André Labbé Dr Françoise Rodet	Hors CRNM Hors CRNM	alabbe@chu-clermontferrand.fr f.rodet@centremedicalinfantile.com
Psychiatre	Dr Robert KAHN	0.1	rkahn@chu-clermontferrand.fr
Endocrinopédiatre	Dr Daniel TERRAL	Hors CRNM	dterral@chu-clermontferrand.fr
Neuropathologiste	Dr Anne-Marie Beaufrère	0.1	ambeaufre@chu-clermontferrand.fr
INTERVENANTS PARAMEDICAUX			

ARC/TEC	Nadège Rouel (Rabiau)	0.05	nrabiau@chu-clermontferrand.fr
Diététicienne	Maryline Gauthier	Hors CRNM	mgauthier@chu-clermontferrand.fr
Ergothérapeute	Christophe Prudhomme	0.1	cprudhomme@chu- clermontferrand.fr
Infirmière	Stéphanie Dubois	0.2	sdubois@chu-clermontferrand.fr
Kinésithérapeute	Yves Bourdeau	0.1	ybourdeau@chu-clermontferrand.fr
Neuropsychologue	Anne Miret	0.4	amiret@chu-clermontferrand.fr
Psychologue clinicien	Costantine Lamalfa puis Sophie Faugeras	0.1 0.1	clamalfa@chu-clermontferrand.fr sfaugeras@chu-clermontferrand.fr
Secrétaire	Julie Tixier puis Stéphanie Grange	0.5 0.5	jtixier@chu-clermontferrand.fr sgrange@chu-clermontferrand.fr
Technicien EFR	Corinne KOFFMANN	Hors CRNM	ckoffmann@chu-clermontferrand.fr
Orthophoniste	Agnès DUPLAIX POROT	0.1	a_duplaix@chu-clermontferrand.fr

A.2. ACTIVITE DE LA CONSULTATION EN 2014

	Nombre de patients pour l'année 2014	Délai moyen d'attente pour un rendez-vous
Consultations Multidisciplinaires (CMD ; en nombre de patients)	79	3 à 6 mois
Consultations hors CMD (en nombre de patients):	182	
Médicales (neuro, cardio, MPR, ...)	54	1 mois
Paramédicales (kiné, ergo, ...)	59	15 jours
Neuropsychologue	17	1 mois
Psychologue clinicien	29	3 semaines
Génétique	23	15 jours
Actes techniques (EMG, imagerie, EFR, bilan cardio, biopsies, ...)	8 biopsies musculaires	2-3 mois
Hospitalisations de jour	18	
Hospitalisations complètes	-	

A.3. FONCTIONNEMENT DE LA CONSULTATION MULTIDISCIPLINAIRE (CMD)

1. Modalités d'organisation de la multidisciplinarité :

Tous les mardis matins, nous organisons des consultations multidisciplinaires neuromusculaires programmées en présence d'un neuropédiatre, d'un généticien, d'un médecin de MPR. Les patients bénéficient dans la même journée selon les besoins d'une évaluation kiné, ergothérapeute et/ou d'une consultation orthopédique. Les orthésistes sont également présents à l'hôpital ce même jour pour les prises de mesure et moulages nécessaires. Les consultations urgentes peuvent être reçues le mardi après-midi permettant la présence des principaux intervenants coordonnateurs de la prise en charge.

Les EFR sont classiquement contrôlées le même jour que la CMD, au décours de la consultation.

2. Réunions de synthèse après chaque CMD :

OUI NON

3. Envoi d'un compte rendu au patient :

OUI NON

Dans quel délai : 15 jours _____

4. Envoi d'un compte rendu aux professionnels de santé de proximité :

OUI NON

Dans quel délai : 15 jours _____

A.4. LIEN FORMALISE AVEC LES CONSULTATIONS DE VILLE

Réseau ville hôpital

OUI NON

Echanges de pratiques

OUI NON

Commentaires :

Des réunions tous les 15 jours de discussion de dossiers sont ouvertes aux intervenants extérieurs (médecins, paramédicaux).

A.4. FILE ACTIVE GLOBALE ET PAR PATHOLOGIE

Pathologies	Nombre de dossiers patients "actifs" (vus au moins une fois depuis janvier 2010)	Nombre total de patients vus au moins une fois en 2014 (compter 1 même pour un patient vu plusieurs fois)	Nombre de nouveaux patients (2014 versus 2013) vus au moins une fois
Amyotrophie spinale (SMA/ASI)	19	10	3
Charcot Marie Tooth (CMT)	57	13	2
Duchenne / Becker (DMD)	18	12	0
Myasthénie (MG)	4	2	0
Dystrophie Facio Scapulo Humérale (FSH)	5	2	2
Glycogénoses et maladies métaboliques	22	10	1
Myopathies des ceintures (LGMD)	8	4	1
Dystrophies myotoniques (DM1, DM2)	21	9	1
Syndromes myasthéniques congénitaux	0	0	0
Dystrophies musculaires congénitales (DMC)	9	3	1
Myopathies congénitales	7	6	1
Maladies neuromusculaires non étiquetées	47 intolérances à l'effort 8 NM SAI	11 intolérances à l'effort 5 NM SAI	2 intolérances à l'effort 2 NM SAI
Autres maladies neuromusculaires (hors SLA et Friedreich)	135	7	0
Avis pour suspicion de pathologie neuromusculaire (hypotonie, retard de marche, déficit musculaire...)		18 retards moteurs et suspicion de déficit neuromusculaire	6 retards moteurs et suspicion de déficit neuromusculaire
Pathologies du nouveau-né/petit nourrisson(hypotonies,arthrogrypose)		8 hypotonies 1 arthrogrypose	5 hypotonies 1 arthrogrypose
Polyradiculonévrites	6	1	1
Pathologies orthopédiques (pieds creux, scoliose, cyphose, PBVE)	52	7	5
Conseils génétiques	ND	23	23
Nombre total de patients neuromusculaires vus (un patient vu plusieurs fois ne compte qu'une fois) = somme des nombres par pathologie	418	122 hors conseils génétiques	35 hors conseils génétiques

B. ACTIVITE DE RECHERCHE ET DE SURVEILLANCE EPIDEMIOLOGIQUE

B.1. ACTIVITE REGISTRES / BASES DE DONNEES POUR LA RECHERCHE

Nom de la base	Nb total de patients dont les données ont été envoyées à la base (toutes années confondues)	ANNEE 2014	
		Nb total de consentements éclairés signés par les patients dans l'année	Nb total de dossiers saisis dans la base dans l'année
BASES SPECIFIQUES DE PATHOLOGIES			
Duchenne (UMD-DMD) <i>R. Ben Yaou</i>	24	0	0
Steinert (DM-Scope) <i>G. Bassez</i>	21	9	9
Myasthénie <i>S. Berrih Aknin</i>	0	0	0
SMA/ASI (UMD-SMN1) <i>J.-M. Cuisset</i>	19	3	3
FSHD <i>S. Sacconi</i>	2	2	2
Maladie de Pompe <i>P. Laforêt</i>	0	0	0
Dysferlinopathies (UMD-DYSF) <i>M. Krahn</i>	0	0	0
Autres (préciser) : Base locale MYOS	35	1	1
BASES EPIDEMIOLOGIQUES			
CEMARA	807		121 (dont 35 nouveaux patients)
Autres (préciser) : locales, régionales, nationales, internationales			
BASES MESURES CLINIQUES			
MFM <i>C. Bérard</i>	0	0	0
Autres (préciser) : locales, régionales, nationales, internationales			

B.2. PERSONNEL IMPLIQUE DANS L'ACTIVITE REGISTRES / BASES DE DONNEES

Ce tableau permettra à l'AFM-Téléthon d'évaluer le temps passé dans les consultations à remplir les bases de données, et le personnel nécessaire pour cela.

Spécialité	Nom, Prénom, spécialité	Evaluation du temps passé (en ETP)	Financement du poste en 2014 (Hôpital, PNMR, AFM-Téléthon, autre)
Médecin	Sarret Catherine Laffargue Fanny Pontier Bénédicte	44 jours/an	Hôpital
ARC/TEC	Rouel Nadège	15 jours/an	PNMR
Infirmière	Dubois Stéphanie	20 jours/an	Hôpital
Secrétaire	Tixier Julie puis Stéphanie Grange	100 jours/an	50% AFM et 50% Hôpital
Kinésithérapeute	Bourdeau Yves	44 jours/an	10% PNMR
Autres (préciser)			

Commentaires : _____

B.3. ACTIVITE ESSAIS CLINIQUES OU PROJETS DE RECHERCHE NEUROMUSCULAIRES

Nom de l'étude Ou projet (Acronyme)	Indiquer : 1 : Coordinateur de l'étude 2 : Investigateur principal de l'étude	Clinicien(s) impliqué(s) dans la consultation	Nb de patients inclus
Etude MYOS	CHU Clermont-Ferrand Dr C Sarret	C Sarret	35 patients
Evaluation des pratiques de soins palliatifs et d'accompagnement pour les enfants atteints d'une amyotrophie spinale de type 1 d'évolution fatale	APHP - Dr Aude Le Divenah Dr C Sarret (investigateur depuis 2013)	Dr C Sarret/ Dr F Laffargue	Centre investigateur depuis 2013 2 inclusions

C. GESTION DES SITUATIONS D'URGENCE

Concernant la gestion des situations d'urgence pour les enfants atteints de maladies neuromusculaires, les consultations rapides (dans la semaine) sont possibles dans le service de génétique à la demande des familles. Si l'enfant nécessite un passage par le service des urgences pédiatriques, le Dr Sarret (également responsable de l'unité des urgences pédiatriques) est informée de l'arrivée de l'enfant par les seniors urgentistes pour une meilleure coordination des soins. Le service des urgences a d'ores et déjà développé dans le cadre des soins palliatifs des courriers de synthèse patient et recommandations écrites, accessibles dès le secteur d'admission pour les infirmières et les médecins. Ce type de courrier a déjà été utilisé pour l'accueil d'enfants porteurs d'amyotrophie spinale de type 1. Son utilisation pourra être élargie aux patients neuromusculaires hors soins palliatifs. Une réunion d'information des pédiatres urgentistes et internes sera organisée courant 2015 concernant la prise en charge en urgence des patients neuromusculaires.

D. ACTIVITE DE FORMATION

- Cours annuels neuromusculaires à l'institut de formation des ergothérapeutes (Dr Sarret et Dr Laffargue)

E. ORGANISATION DE LA CONSULTATION

Le Centre de Référence des Pathologies Neuromusculaires de l'enfant, au CHU de Clermont-Ferrand a pour coordinatrice le Dr Catherine SARRET. Le Centre est rattaché à son homologue « Adulte » dont le coordinateur est le Professeur Clavelou. Le centre de référence de Clermont-Ferrand est associé au centre de référence de Limoges.

Le nombre de patients vus au moins une fois en consultation médicale dans le Centre a diminué en 2014 comparativement aux années précédentes du fait du départ en retraite de notre médecin de MPR, le Dr Christine BOMMELAER, ayant arrêté son activité de 0,2 ETP en avril 2014 et dont le remplacement sur le Centre par le Dr Bénédicte PONTIER (0,2 ETP) n'a débuté qu'à partir de décembre 2014. Le nombre total de consultations annuelles était de 310 en 2014 dont 97 consultations médicales multidisciplinaires (CMD ; assurées par les Dr Catherine SARRET, neuropédiatre, Dr Fanny LAFFARGUE, généticienne, Dr Bénédicte PONTIER, MPR) et 75 consultations médicales hors CMD.

S'ajoute à cette activité, 29 consultations en conseil génétique pour les pathologies neuromusculaires (23 patients), 40 consultations par la psychologue Mme LAMALFA (absente de janvier à avril 2014 pour arrêt maladie) et 59 bilans d'ergothérapie et kinésithérapie pour les pathologies neuromusculaires. Le recrutement d'une neuropsychologue (Anne MIRET) à partir de juin 2014 a permis de voir 17 enfants pour évaluation neuropsychologique sur 2014. L'organisation de la consultation se matérialise par des consultations multidisciplinaires les mardis matins (neuropédiatre, généticien, médecin MPR) avec la possibilité d'y ajouter les consultations auprès des kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychologues, orthopédistes et prothésistes le même jour en fonction des besoins. S'ajoutent des consultations « d'urgence » ou de suivi rapproché selon les demandes et les besoins des familles. Ces consultations ont également lieu les mardis, journées où l'ensemble des professionnels impliqués dans le diagnostic et la prise en charge des pathologies

neuromusculaires sont présents. Les examens complémentaires de type EFR sont habituellement réalisés le même jour que la CMD, au décours de celle-ci.

Au cours des consultations médicales, nous nous efforçons de proposer, d'inclure et de mettre à jour les bases de données par pathologie (SMN, DMD, Steinert, FSH). Les référents nationaux pour les bases SMN, DMD, Steinert ont été accueillis dans le centre pour les mises à jour et la validation des consentements des patients. Tout patient consultant dans notre service est inclus dans la base de données CEMARA.

Plusieurs actions ont été instaurées pour faciliter l'accueil des enfants et de leurs familles. Des salles très vastes sont dédiées aux consultations dont deux salles équipées de plans Bobath, tout ceci dans le but de faciliter l'accueil des enfants en fauteuil roulant. De plus une salle d'évaluation dédiée a été attribuée par le CHU pour le Centre de Référence dans le service de Génétique. L'enregistrement sur tapis de marche « GAITrite » est également accessible sur le site du CHU Gabriel Montpied. Cette activité, interrompue depuis le départ du Dr Bommelaer, va reprendre avec la participation du Dr Pontier.

L'activité d'EMG n'a pas pu être poursuivie dans le service au départ du Dr Bommelaer. Les enfants et adolescents sont désormais référés auprès des Dr Taithe et Pr Clavelou sur le secteur neuromusculaire adulte pour la réalisation de cet examen.

Des réunions multidisciplinaires sur dossiers sont organisées tous les 15 jours et ouvertes aux professionnels extérieurs au centre de référence. Des réunions thématiques d'une à deux heures concernant les maladies neuromusculaires sont organisées 2 à 4 fois par an. Pour 2014 les thématiques ont été les suivantes :

- Compte-rendu de la commission neuromusculaire du congrès de la SFNP 2014 (Dr C SARRET) 03/02/2014
- Compte-rendu des assises de génétique 2014 (B TROUDE, M CAVAILLE) 03/03/2014
- "Formes des CDG syndromes dont les manifestations neuromusculaires" (A MOREAU) 06/10/2014

Les médecins de l'équipe participent aux rencontres nationales sur les pathologies neuromusculaires :

- Commission neuro-musculaire lors du congrès de la société française de neurologie pédiatrique (Dr Sarret), Reims, janvier 2014.

Nous participons également aux rencontres du centre de référence entre les sites de Limoges et Clermont-Ferrand (rencontre annuelle du centre de référence à Brive et visioconférences organisées pour la discussion de dossiers complexes).

La plaquette d'information concernant le centre de référence, et commune au site adulte, a été actualisée en 2014. Le site internet du centre de référence clermontois avec les rapports d'activités est disponible et actualisé régulièrement sur l'intranet du CHU de Clermont-Ferrand. Le centre de référence travaille également à la mise en place de documents d'information concernant la réalisation des examens complémentaires (actualisation du consentement biopsie musculaire et cutanée en 2014. Fiche explicative pour la ponction lombaire, fiche explicative sur l'intérêt de la carnitine, cf annexes). Ces fiches sont accessibles sur le site internet du centre.

Les consultations de passage « enfant-adulte » sont assurées par le Dr Catherine Sarret et le Dr Frédéric Taithe lors d'une consultation commune organisée soit dans le service de génétique (site Estaing) soit dans le service de neurologie d'adultes (site Gabriel Montpied). En 2014, 5 patients ont bénéficié de cette consultation mixte.

L'association AFM participe aux consultations des familles qui le souhaitent et des rencontres entre professionnels du centre de référence et l'équipe technique régionale de l'AFM sont organisées pour

discuter des dossiers communs. Le centre de référence participe une fois par an aux journées régionales de l'AFM ainsi qu'aux manifestations locales de lancement du Téléthon. Les Docteurs Sarret et Taithe ont assisté à la conférence de Mme Tiennot-Herment à Chatelguyon en octobre 2014. L'activité de recherche a continué en 2014 avec le travail de Madame Nadège Rouel, ARC, dont le poste est financé par le CHU. L'ARC travaille sur la mise en place de protocoles de recherche, sur la mise à jour des bases de données patients (Steinert, UMD-DMD, UMD-SMN et UMD-FSH) ainsi que sur la participation du centre à des PHRC externes (exemple PHRC national ASI type 1, Dr Aude Le Divenah, Hôpital Necker).

Un travail de thèse de médecine générale (Christine Rubstein) est en cours sur l'interprétation de l'évolution de l'ostéodensitométrie et des bilans sanguins et urinaires osseux chez les patients porteurs de pathologies neuromusculaires (Etude MYOS, 35 patients inclus).

La participation à des réseaux de professionnels est multiple puisque le Centre intègre le Réseau R4P Rhône-Alpes et l'association « Les P'tits Dômes » visant à aider les familles dans la prise en charge du handicap et à former les professionnels libéraux sur le département du Puy-de-Dôme. De plus, un site internet est disponible afin de faire connaître l'Association et de servir d'outil aux familles et professionnels et notamment de faciliter leur mise en relation et le fonctionnement des réseaux. L'association a poursuivi l'organisation des rencontres pour les professionnels et les familles à plusieurs reprises en 2014.

L'organisation de groupes de paroles pour les familles animés par une psychologue (Mme Lefailleur) a été poursuivie 6 fois sur l'année 2014.

En complément, une journée de rencontres et d'échanges est organisée le 13 novembre 2015 sur Clermont-Ferrand par ce réseau R4P, l'association des P'tits Dômes et tous les médecins du centre de référence neuromusculaire enfants participent activement en présentant une thématique neuromusculaire. Cette journée va rassembler des acteurs des secteurs sanitaires, médicosociaux, des associations (AFM...) et également quelques familles.

F. FINANCEMENT DU CENTRE DE REFERENCE

Deux postes (0,5 ETP de secrétariat médical (Mme GRANGE) et 0,2 ETP de psychologue clinicien (Mme FAUGERAS)) sont financés par l'AFM. Le complément des activités paramédicales est financé par le PNMR et le CHU. Pour 2014, le financement PNMR a compris 0,1 ETP d'ergothérapie (Monsieur Christophe PRUDHOMME), 0,1 ETP de kinésithérapie (Monsieur Yves BOURDEAU) et 0,2 ETP de médecin MPR (Dr Christine BOMMELAER jusqu'en avril 2014). Les postes de pédiatre généticienne du Docteur Fanny LAFFARGUE, de neuropédiatre du Dr Catherine SARRET, de chirurgie orthopédique du Pr Federico CANAVESE sont financés par le CHU. Le temps laissé disponible par le Dr Bommelaer sur le PNMR est remplacé depuis juin 2014 par 0,4 ETP de neuropsychologie (Madame Anne MIRET), nouvelle activité paramédicale dont nous ne disposons pas jusqu'à présent sur le centre de référence. Le poste de 0,2 ETP de MPR, nouvellement assuré par le Dr Bénédicte PONTIER est financé par le CHU. De plus 0,05 ETP d'ARC (Madame Nadège RABIAU) reste financé par le CHU. Une équipe pluridisciplinaire s'articule donc autour des enfants dans une logique de prise en charge globale du soin au sein du centre de référence avec des recrutements récents pour maintenir la dynamique préalable. D'autres professionnels financés par le CHU interviennent ponctuellement pour l'activité du centre de référence (Mr Baptiste TROUDE, Mme Charlene RAMBAUD, Mme Myriam AMATHIEU, conseillers en génétiques, Dr Ganaelle REMERAND, neuropédiatre, Dr Christine FRANCANNET, généticienne, Madame Agnès DUPLAIX, orthophoniste, Dr Robert KAHN, pédopsychiatre). Enfin des intervenants extérieurs au centre de référence nous aident dans le suivi global des patients. Il s'agit de professionnels du CHU ou du Centre Médical Infantile de Romagnat (cardiologues, ophtalmologistes, ORL, endocrinologues, médecins MPR, pneumologues, orthopédistes).