Symposium AFM-Téléthon/FILNEMUS

Quels nouveaux outils pour réduire l'errance diagnostique en France ?

Paloma Moreno-Elgard, Carole André

Le 15 mars dernier, lors du congrès *Myology 2016* à Lyon, s'est tenu le symposium intitulé « Quels nouveaux outils pour réduire l'errance diagnostique en France ? ». Cent-vingt personnes impliquées dans le domaine du diagnostic y ont participé. Ce symposium, co-organisé par l'AFM-Téléthon et la filière de santé FILNEMUS, avait pour modérateurs Christian Cottet (AFM-Téléthon), le Pr Nicolas Levy (CHU de Marseille) et le Pr Jean Pouget (coordinateur de FILNEMUS).

Ce symposium avait pour objectif de rassembler des cliniciens, des chercheurs et des responsables de laboratoires de génétique afin d'échanger sur les

nouveaux outils permettant de réduire l'errance diagnostique. La thématique principale portait sur la génétique moléculaire et les progrès du séquençage.

Paloma Moreno-Elgard
Direction des Affaires
Publiques, AFM-Téléthon,
Évry, France
Carole André
Direction Scientifique,
AFM-Téléthon Évry,
France

Contact
pmoreno-elgard@
afm-telethon.fr
candre@afm-telethon.fr

À cette occasion, le Pr Judith Melki (Inserm, Université Paris Sud) et le Dr Jocelyn Laporte (IGBMC) ont présenté leurs travaux de recherche. Ils ont exposé les avantages et les limites des nouvelles techniques de séquençage (NGS, pour *Next Generation Sequencing*) ainsi que des exemples de patients pour lesquels ces techniques ont permis d'aboutir à un diagnostic.

La voix des patients y a également été entendue avec la présentation par Christophe Duguet (AFM-Téléthon) des premiers résultats de l'enquête portée par l'AFM-Téléthon à destination des malades atteints de maladies neuromusculaires sans diagnostic précis. Parmi les enseignements de cette enquête, on peut noter que les malades (288 participants) sont en errance en moyenne depuis plus de

16 ans (25 % sont en errance depuis plus de 20 ans, 50 % sont en errance depuis plus de 10 ans). Ces malades voient leurs projets personnels et familiaux ainsi que leurs projets d'études et d'avenir professionnel fortement perturbés. Il est donc urgent de mettre fin à cette errance.

Ces malades en errance de diagnostic nécessitent-ils un suivi médical particulier ? Le Pr Jean-Christophe Antoine (CHU de Saint-Étienne) a répondu à cette question en présentant les spécificités cliniques de ce suivi.

Parmi les points forts de ce symposium, on peut également noter la présentation faite par le Dr Mireille Cossée (CHU de Montpellier) sur l'organisation des laboratoires de diagnostic, soulignant l'avancée des travaux actuellement menés par la filière FILNEMUS. En effet, la nécessité d'une réorganisation suite à l'évolution des techniques de séquençage à haut débit est aujourd'hui admise par tous les professionnels du domaine et a conduit à de nombreux travaux de restructuration actuellement en cours dans les différentes commissions de la filière. Ces travaux devraient mener, entre autre, à de nouveaux arbres décisionnels pour le NGS ainsi qu'à une nouvelle organisation nationale des laboratoires de diagnostics génétiques. Par ailleurs, comme l'a présenté le Pr Michel Vidaud (Hôpital Cochin), l'intégration du NGS dans la nouvelle nomenclature des actes innovants devrait sécuriser le financement de cette technique.

Enfin, ce symposium a été l'occasion d'évoquer les perspectives et l'avenir du séquençage très haut débit (THD), sujet d'actualité puisque les conclusions d'un rapport ministériel sur une plate-forme THD en France étaient attendues dans les semaines suivant le symposium.

En attendant ces conclusions, le Pr Thierry Frebourg (Inserm, CHU de Rouen) a présenté sa vision quant à l'apport de ces nouvelles techniques et a confirmé qu'il restait encore de nombreux défis à relever. Parmi ces défis, l'interprétation des variants génétiques rares sera un obstacle à franchir pour tous les spécialistes, tout comme le stockage des données génétiques. Par ailleurs, la démonstration de l'intérêt médico-économique de ces techniques sera indispensable pour que tous les patients puissent en bénéficier.

En définitive, l'indispensable amélioration du diagnostic pour que celui-ci soit fiable et précis pour tous implique la poursuite des efforts et des travaux engagés et traduit, entre autre, la nécessité d'un 3^e Plan National Maladies Rares.

Symposium AFM-Téléthon/Filnemus

Which new tools to reduce the time lapse for obtaining an accurate diagnosis in France?

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

Test de la marche (© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues)

I-Motion : une plate-forme de pointe pour les essais pédiatriques

L'Institut I-Motion (*Institute of Muscle-Oriented Translational Innovation*) a ouvert ses portes à l'Hôpital Trousseau dès juin 2015 et a été inauguré en février 2016. Cette plate-forme créée par l'AFM-Téléthon, l'Assistance publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP), l'Institut de Myologie et l'Université Pierre et Marie Curie (UPMC) est dédiée aux essais cliniques pédiatriques dans les maladies neuromusculaires.

I-Motion a pour objectif de répondre aux nouveaux besoins créés par l'émergence des essais pour enfants dans le domaine de la myologie, dans un environnement adapté au sein d'un centre hospitalier pédiatrique. Actuellement, 22 essais cliniques sont en cours ou en préparation à l'Institut I-Motion, concernant une dizaine de maladies neuromusculaires telles que la dystrophie musculaire de Duchenne, l'amyotrophie spinale, la myopathie myotubulaire...