NOVEMBRE 2017



© AFM-Téléthon / Christophe Hargoues

SAVOIR & COMPRENDRE

REPÈRES

ORGANISATION DES SOINS et maladies neuromusculaires

Dans les maladies neuromusculaires, un suivi médical régulier spécialisé et une prise en charge au quotidien sont nécessaires pour limiter les répercussions de la maladie sur l'organisme. Dans chaque région, les patients doivent avoir accès à des soins de qualité, mis en œuvre par des professionnels experts des consultations neuromusculaires pluridisciplinaires labellisées Centres de référence ou Centres de compétences ainsi que par des professionnels de proximité. L'organisation des soins dans les maladies neuromusculaires sur le territoire doit faciliter l'accès aux soins et la coordination des différents professionnels de santé impliqués.

La Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS, créée en 2014 dans le cadre du 2ème Plan national maladies rares, fédère le réseau d'acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Ses actions visent à améliorer l'accès au diagnostic des maladies neuromusculaires, à harmoniser les pratiques de prise en charge médicale, à impulser une dynamique de recherche sur les maladies rares neuromusculaires et permettre la découverte de nouveaux médicaments.

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

FACILITER L'ACCÈS aux soins dans les maladies rares

Les maladies rares chroniques et évolutives comme les maladies neuromusculaires requièrent un suivi médical et une prise en charge spécifiques. Dans chaque région, les patients doivent avoir accès à des professionnels de santé experts dans leur maladie. L'organisation des soins dans les maladies rares s'est optimisée peu à peu dans ce but.

Une offre de soins structurée

Dans les maladies rares, l'offre de soins s'est organisée, dans chaque région, pour faciliter la trajectoire médicale des patients au niveau local, ainsi que l'accès aux soins, leur coordination et leur continuité. Cela permet notamment aux patients d'être mieux orientés et aux professionnels de santé de mieux se coordonner. Des filières de soins locales se sont constituées peu à peu, notamment à partir des consultations hospitalières existantes, qui assurent le suivi médical spécialisé au long cours. Pour optimiser davantage ce parcours de soins, au niveau régional puis national, il s'est avéré nécessaire de travailler sur l'offre de soins pour mieux diagnostiquer et soigner les personnes atteintes de maladies rares sur tout le territoire.

Des Plans nationaux maladies rares

Des mesures organisationnelles et des moyens financiers relevant des Plans nationaux maladies rares (PNMR) ont permis d'agir dans les maladies rares à différents niveaux : accès à un diagnostic, structuration de l'offre de soins à partir de l'existant (consultations pluridisciplinaires…), coordination des professionnels de soins au cours de la prise en charge, information et formation sur les maladies rares et échanges de pratiques pour faire connaitre ces maladies et gagner en expertise et en cohérence sur le territoire, recherche fondamentale, clinique et thérapeutique pour mieux connaitre chaque maladie, ses mécanismes et développer des traitements.

• Le 1er Plan national maladies rares (2004-2008) a permis de labelliser certaines consultations pluridisciplinaires maladies rares en Centres de référence maladies rares et en Centres de compétences maladies rares. C'est une reconnaissance de leur expertise dans le domaine du diagnostic, de la prise en charge, de la recherche clinique…, pour le groupe de maladies concernées. Le label est délivré et renouvelé par le Ministère de la santé.

• Le 2e Plan national maladies rares (2008 à aujourd'hui) a mis en place les Filières de santé maladies rares, chacune centrée sur un groupe de maladies rares ; à ne pas confondre avec les filières de soins centrées sur le parcours de soins du patient dans sa région.
Cette organisation en Filières de santé maladies rares fédérant les acteurs de santé, les chercheurs et les représentants de patients est désormais connue et reconnue par les professionnels de soins et les patients.

SOMMAIRE

Faciliter l'accès aux soins dans les maladies rares 2
Les filières de santé maladies rares 3
Maladies neuromusculaires et soins : quelle organisation ? .. 4
Mon parcours de soins : où et avec qui ? 6
Une bonne coordination des soins au quotidien 10

POUR INFO

L'offre de soins maladies neuromusculaires en région

Historiquement, l'offre de soins dans les maladies neuromusculaires s'est appuyée sur les premières **consultations pluridisciplinaires neuromusculaires** mises en place dans les années 1980.
Des filières de soins se sont organisées dans chaque région sous forme d'un maillage géographique de structures de soins hospitalières - les consultations pluridisciplinaires neuromusculaires - et de professionnels de santé de proximité (libéraux ou issus d'autres structures médicales) pouvant intervenir au plus près des patients, favorisant la continuité de la prise en charge.
L'implication de ces professionnels de santé s'intéressant aux maladies neuromusculaires ainsi que le développement de la recherche autour de ces maladies a contribué à mieux les diagnostiquer, à mieux les décrire et à proposer une prise en charge médicale pluridisciplinaire de qualité partout en France.

LES FILIÈRES DE SANTÉ maladies rares

Les Filières de santé maladies rares sont constituées par les Centres de référence et les Centres de compétences dédiés à un groupe de maladies, ainsi que les structures de soins locales et tous les acteurs qui agissent dans ces maladies, que ce soit au niveau de la recherche fondamentale, clinique et translationnelle, du diagnostic, ou au niveau médico-social ou associatif. Une organisation déclinée aussi dans les maladies neuromusculaires.

Dans chaque groupe de maladies rares aux aspects communs, une **Filière de Santé** a été constituée pour agir au niveau national. Ces filières animent et coordonnent les actions émanant de chacun de leurs acteurs, autour du diagnostic et de la prise en charge des maladies de leur périmètre. Elles s'organisent aussi pour permettre aux acteurs de soins de première ligne de mieux repérer l'offre de soins spécialisée sur le territoire (qui fait quoi, où, dans quelle situation) afin que les patients soient bien orientés. Elles doivent aussi optimiser et harmoniser les pratiques de diagnostic et de soins.
Une Filière de santé doit permettre que tous travaillent ensemble, au niveau national, régional et local, dans l'intérêt des malades pour que chacun d'entre eux reçoive les soins dont il a besoin.

Les Centres de référence maladies rares

Ils agissent au niveau régional (voire interrégional). Ils sont dédiés à un groupe de maladies. Ces sites hospitalo-universitaires regroupent des compétences pluridisciplinaires organisées autour d'une équipe médicale spécialisée et experte dans le diagnostic, les soins, la recherche et pouvant assurer de la formation.
• En tant que consultations pluridisciplinaires, ils **assurent une activité clinique** de prise en charge médicale des patients dans leur région.
• Comme centres experts dans la maladie ou le groupe de maladies :
- ils **coordonnent et animent la filière de soins** de la région et contribuent au travail d'harmonisation des pratiques de soins ;
- ils sont **centres recours et experts** pour des patients qui ne dépendent pas d'eux pour leur suivi médical habituel mais dont la situation médicale complexe nécessite ponctuellement une expertise ;
- ils participent à **la recherche,** à **l'enseignement** et **la formation** des professionnels de santé.
Ces missions sont coordonnées avec la Filière de santé maladies rares de rattachement.

Les Centres de compétences maladies rares

Les Centres de compétences maladies rares agissent au niveau local, à proximité des patients.
Ce sont des **consultations pluridisciplinaires spécialisées** dans une maladie ou un groupe de maladies qui sont rattachées à un Centre de référence ou parfois plusieurs. Les Centres de compétences viennent en appui des Centres de référence. Ils participent à leurs missions, notamment concernant le diagnostic. Ils **assurent une activité clinique de prise en charge** des patients (diagnostic, accompagnement de l'annonce, surveillance pluridisciplinaire, continuité enfant-adulte, formation et information du patient...). Ils doivent **optimiser l'accès à une prise en charge de proximité** pour tous les patients de leur périmètre. Pour cela, ils sont en lien avec les structures de soins et les professionnels de santé de proximité. Ils peuvent contribuer à des activités de recherche dans la maladie en lien avec les Centres de référence.



© AFM-Téléthon / Jean-Jacques Bernard

Les Centres de référence des maladies neuromusculaires assurent des missions contribuant à l'amélioration de la prise en charge.

MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET SOINS : quelle organisation ?

Les maladies neuromusculaires ont leur propre Filière de santé, FILNEMUS, constituée notamment de plusieurs Centres de référence et Centres de compétences rattachés, de réseaux de soins de proximité…, qui se coordonnent et ont des missions spécifiques. Ces lieux de soins forment un maillage géographique qui permet à chaque personne atteinte d'une maladie neuromusculaire d'être prise en charge dans son secteur géographique.

La Filière de santé maladies rares neuromusculaires, FILNEMUS

Elle est constituée de quatre Centres de référence maladies rares neuromusculaires (▲), dont un dédié aux neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares (NNERF) (▲), et de deux centres dédiés aux maladies mitochondriales de l'enfant et de l'adulte, CALISSON et CARAMMEL (▲) (voir la carte page de droite).

En 2017, les Centres de référence ont été réorganisés en profondeur. Ils comprennent **un site coordonnateur, des sites constitutifs** et **des Centres de compétences** rattachés.

Cette organisation vise à favoriser une complémentarité de moyens, d'expertise et d'action, pour la Filière de santé : par exemple, tels sites offriront une complémentarité clinique enfant/adulte ; ou encore, tel site sera doté d'un plateau technique permettant de prendre en charge ponctuellement certains patients suivis ailleurs.

EN PRATIQUE

Des consultations spécialisées neuromusculaires partout en France.

• Dans les maladies neuromusculaires, trois Centres de référence maladies neuromusculaires, se partagent **plus de 60 consultations spécialisées neuromusculaires** labellisées réparties sur tout le territoire Français (métropole et Outremer). Ces consultations assurent une activité clinique de suivi médical spécialisé des patients atteints de maladies rares neuromusculaires, ainsi que d'autres missions en lien avec leur label Centre de référence ou Centre de compétence.

• Le Centre de référence NNERF comporte quant à lui 9 consultations spécialisées.

Fonctionnant en réseau régional coordonnée par le site coordonnateur de chaque Centre de référence, puis en réseau national fédéré par FILNEMUS, toutes ces consultations contribuent à l'amélioration/ harmonisation des pratiques de soins, du diagnostic, de la prise en charge des maladies neuromusculaires et des traitements.

Favoriser des soins de qualité

Mettre en place des actions pour améliorer le diagnostic, les soins et la prise en charge des patients atteints de maladies neuromusculaires fait partie des missions de FILNEMUS.

• En coordination et concertation avec les acteurs qui la constituent (soignants, chercheurs, associations…), la Filière de santé FILNEMUS agit notamment pour améliorer les connaissances, la recherche, la formation et l'information sur les maladies de son périmètre. Elle agit aussi pour permettre aux professionnels de soins non spécialistes de mieux orienter les patients pour le diagnostic et les soins. Elle établit des recommandations de prise en charge médicale, élaborées et publiées sous forme de Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS).

• Pour assurer ses missions FILNEMUS s'appuie sur huit commissions de travail : "Accompagnement du parcours de santé", "Bases de données", "Enseignement et formation", "Essais thérapeutiques", "Outils diagnostiques", "Protocoles nationaux de diagnostic et de soins", "Recherche", "Relations internationales et réseaux européens".

Ces commissions intègrent des professionnels de santé, des chercheurs, ainsi que des représentants d'associations de malades impliquées dans les maladies appartenant au périmètre FILNEMUS : l'AFM-Téléthon (maladies neuromusculaires), CMT-France (maladie de Charcot-Marie-Tooth), l'Association Française contre les Neuropathies Périphériques (AFNP), l'Association Française contre l'Amylose et l'Association contre les Maladies Mitochondriales (AMMi).

En savoir plus :
http://www.filnemus.fr/

Répartition géographique des Centres de référence et des Centres de compétences de la Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS

Trois Centres de référence
des maladies neuromusculaires

Nord/Est/Île de France

Atlantique/Occitanie/Caraïbes

PACA/Réunion/Rhône-Alpes

Sites coordonnateurs Sites constitutifs
Centres de compétences rattachés

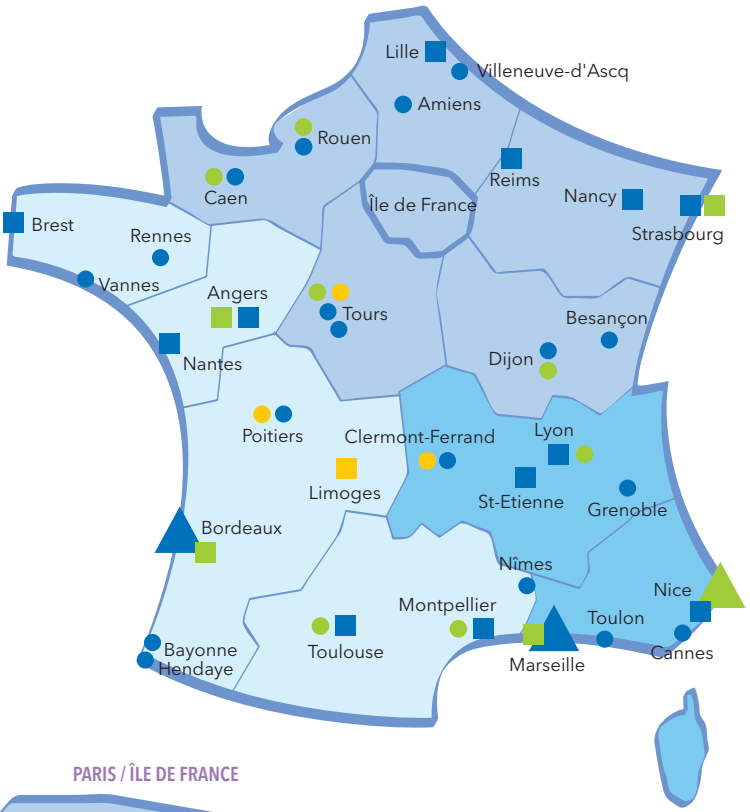
Chaque site ou centre comprend une consultation spécialisée neuromusculaire avec, le plus souvent, un pôle enfant et un pôle adulte.

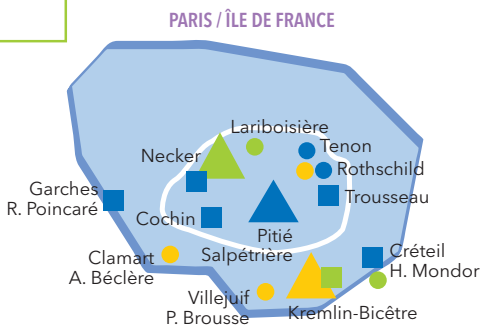
Un Centre de référence des
Neuropathies amyloïdes familiales et autres neuropathies périphériques rares
(NNERF)

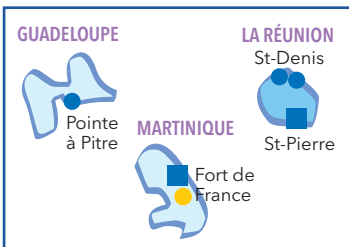
Site coordonnateur Sites constitutifs
Centres de compétences rattachés

Deux Centres de référence pour les **maladies mitochondriales de l'enfant et de l'adulte**
CARAMMEL (Paris/Necker) et CALISSON (Nice)

Sites coordonnateurs Sites constitutifs
Centres de compétences rattachés







© AFM-Téléthon

Des consultations spécialisées neuromusculaires partout en France

- Faites votre suivi médical spécialisé dans la consultation qui est proche de chez vous.
- Vous y serez suivi(e) par des spécialistes : neurologue (adulte), neuropédiatre (enfant), médecin de rééducation, kinésithérapeute, infirmier(e), psychologue, neuropsychologue, ergothérapeute…
- FILNEMUS agit pour que tous les acteurs de soins de la filière neuromusculaire harmonisent leurs pratiques de prise en charge des patients en France.
- L'AFM-Téléthon agit en ce sens au sein de FILNEMUS.

Trouver sa consultation spécialisée neuromusculaire : *www.afm-telethon.fr* ou *www.filnemus.fr*

MON PARCOURS DE SOINS : où et avec qui ?

La prise en charge des maladies neuromusculaires comprend un suivi médical spécialisé régulier en consultation pluridisciplinaire et une prise en charge au quotidien par des professionnels de soins de proximité. D'autres professionnels du secteur médico-social interviennent également si nécessaire.

Où se fait le suivi médical spécialisé au long cours ?

Le suivi médical spécialisé de la maladie neuromusculaire a lieu dans les consultations pluridisciplinaires neuromusculaires, par des médecins spécialistes et des professionnels paramédicaux et psychologiques experts de ces maladies. Il est entrepris dès que les symptômes évoquent une maladie neuromusculaire, même en l'absence de diagnostic précis (diagnostic génétique ou immunologique). Le rythme des visites dépend de la maladie et de la situation : une à deux visites par an, une visite tous les deux ans…

Ce suivi médical permet de surveiller l'évolution de la maladie et l'atteinte des différentes fonctions physiologiques (fonction motrice, respiratoire, cardiaque, digestive…). Les modalités de la prise en charge au quotidien et leurs réajustements dépendent des résultats des bilans et examens pratiqués.

La régularité du suivi est un facteur de prévention : il permet de détecter précocement les anomalies fonctionnelles pour agir au plus tôt afin d'éviter qu'elles ne s'aggravent.

Être suivi près de chez soi

Être suivi dans la consultation neuromusculaire pluridisciplinaire la plus proche de chez vous évite les déplacements longs et fatigants. Cela facilite la coordination de votre parcours de soins, en particulier l'interaction avec les professionnels de proximité. Ponctuellement, vous pouvez être pris en charge dans une autre consultation, par exemple, si vous faites partie d'un essai clinique qui n'a pas lieu près de chez vous ou pour des examens médicaux ; une organisation spécifique est alors mise en place et votre médecin référent fait le lien. Ce dernier reste votre référent dans votre parcours de soins car il connait bien votre situation médicale. N'hésitez pas à lui demander des explications en cas d'interrogation, en particulier lorsque les professionnels que vous rencontrez plus occasionnellement vous proposent d'autres pratiques de soins.

De la consultation enfant à la consultation adulte

Les consultations pédiatriques prennent en charge les enfants jusqu'à leur majorité. Puis, le suivi se poursuit dans une consultation adulte, mieux adaptée aux caractéristiques d'un adulte. Dans les maladies neuromusculaires (et dans les maladies chroniques en général) il est fréquent que le suivi médical se prolonge en consultation pédiatrique bien après l'âge de 18 ans, la transition se faisant lorsque le jeune est prêt. Le passage de la consultation pédiatrique à une consultation adulte se prépare : les équipes médicales sont différentes, le contexte change, les façons de faire aussi. Les équipes doivent vous aider à assimiler cette question et mettre en œuvre les conditions pour que cette transition puisse se faire naturelle-

.../... suite p. 8

EN PRATIQUE

Des spécialistes des maladies neuromusculaires dans chaque consultation neuromusculaire

À la consultation neuromusculaire, le suivi est pluridisciplinaire et personnalisé. Selon votre maladie, vous pouvez consulter différents spécialistes : neuropédiatre pour l'enfant, neurologue pour l'adulte, cardiologue, pneumologue, médecin de rééducation, chirurgien orthopédiste… Ainsi que d'autres professionnels comme le généticien ou le conseiller en génétique, l'infirmier(e), le kinésithérapeute, l'ergothérapeute, le psychologue, l'assistant(e) social(e)…

Tous les aspects de votre situation sont pris en compte : fonctionnels, psychologiques, compensation grâce à des aides à la mobilité ou des aides techniques… Vous et/ou vos proches pouvez aussi bénéficier d'un conseil génétique, d'un suivi psychologique…

Votre médecin référent est le médecin coordonnateur de la consultation pluridisciplinaire : le plus souvent, c'est le neurologue (chez l'adulte), le neuropédiatre (chez l'enfant) ou le médecin de rééducation (médecin MPR). Il est votre interlocuteur privilégié lors de votre suivi médical, qu'il coordonne en faisant le lien entre les professionnels de soins qui vous suivent.

Organisation des soins dans les maladies neuromusculaires
Acteurs, missions et interactions

Filière de santé maladies rares neuromusculaires : FILNEMUS
Centrée sur le groupe des maladies neuromusculaires

• Animer et coordonner les actions entre tous les acteurs impliqués à tous les niveaux de la prise en charge des maladies neuromusculaires pour : harmoniser et faire évoluer les pratiques, améliorer les connaissances, développer le diagnostic et les traitements…

Filières de soins maladies neuromusculaires
Centrées sur la trajectoire de soins des patients dans chaque région

Suivi médical spécialisé pluridisciplinaire au long cours
- Suivi de l'évolution de la maladie
- Mise en place des modalités de la prise en charge
- Mise en place d'essais cliniques

>> Consultation neuromusculaire pluridisciplinaire

Centre de référence maladies neuromusculaires
Site coordonnateur ou site constitutif

Médecins et paramédicaux spécialisés, psychologue…
Enseignants-chercheurs
Chercheurs

- Prise en charge médicale
- Coordination et animation du réseau de professionnels, expertise, mise en place des protocoles de soins, essais cliniques, recherche, formation…

OU

Centre de compétences maladies neuromusculaires
Site rattaché

Médecins et paramédicaux spécialisés, psychologues…

- Prise en charge médicale
- Appui au Centre de référence de rattachement, fluidification du lien avec les professionnels de proximité…

Prise en charge au quotidien
Mise en œuvre de la prise en charge et accompagnement au quotidien

>> Professionnels de soins de proximité

Médecin libéral, kinésithérapeute, infirmier(e), psychologue, orthophoniste, ergothérapeute, service prestataire ventilation, …
Urgentistes à l'hôpital de proximité

Services d'accompagnement : SESSAD, SAMSAH, SSIAD, HAD…

Réseaux de soins
- réseau de psychologues dans certaines régions (réseau APIC),
- réseau dédié au positionnement en fauteuil (réseau Posit'iF).

Service régional AFM-Téléthon
• Des services dédiés à l'accompagnement des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, tout au long du parcours de santé et de vie (Référent parcours de santé (RPS)).
• Médiateur possible entre la personne et les professionnels et structures de soins.

Un suivi médical pluridisciplinaire indispensable

- Les maladies neuromusculaires touchent l'enfant et l'adulte. Leurs manifestations varient selon la maladie et les personnes. Elles entrainent une diminution de la force des muscles qui limite les fonctions qui en dépendent (motrice, respiratoire, cardiaque, digestive…). Il y a parfois des troubles cognitifs. L'impact émotionnel est à prendre en compte.
- Un suivi médical spécialisé et une prise en charge quotidienne permettent de limiter l'évolution de la maladie et de compenser les troubles : être suivi dans une consultation neuromusculaire composée de spécialistes de toutes ces fonctions est essentiel.

POUR INFO

Harmoniser les pratiques de soins dans les maladies neuromusculaires

Les nouvelles connaissances médicales et scientifiques, les nouveaux traitements, les retours d'expérience des patients… font évoluer les pratiques de soins dans les maladies neuromusculaires. La Filière de santé maladies rares neuromusculaires FILNEMUS a pour mission, entre autres, d'harmoniser ces pratiques pour que chaque patient bénéficie des meilleures approches de soins, quel que soit son lieu de suivi médical. Cela se concrétise notamment par l'élaboration et la publication de Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), dispositif commun à toutes les maladies rares. Trois PNDS ont déjà été publiés dans les maladies neuromusculaires : myasthénie autoimmune, maladie de Pompe, dermatomyosite de l'enfant et de l'adulte. Les PNDS décrivent aux professionnels de santé impliqués, la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins pour une maladie rare neuromusculaire donnée. Ces PNDS donnent des informations de référence, notamment pour le médecin traitant. Ils sont publiés sur le site internet de la Haute Autorité de Santé, la HAS (*https://www.has-sante.fr/portail/*).

Pour harmoniser et diffuser les bonnes pratiques, FILNEMUS peut aussi se saisir de questions divergentes entre les professionnels de santé du réseau concernant les soins. Des actions de formation centrées sur la myologie, destinées aux professionnels de soins et aux chercheurs sont également proposées par FILNEMUS.

ment le moment venu. Plusieurs initiatives ont été mises en place dans les hôpitaux accueillant des consultations spécialisées neuromusculaires ou d'autres maladies chroniques, pour mieux accompagner cette période : consultations réunissant des spécialistes d'enfants et d'adultes, temps de partage sur le projet de vie, projets d'éducation thérapeutique du patient… Renseignez-vous auprès de votre médecin référent.

La prise en charge quotidienne de proximité

Elle est effectuée près de chez vous et/ou à votre domicile, à l'école…, par les professionnels de soins. Elle comprend généralement une prise en charge orthopédique, respiratoire et, le cas échéant, cardiaque, nutritionnelle…, dont les modalités s'appuient sur les prescriptions des professionnels de la consultation pluridisciplinaire spécialisée.

Cette prise en charge précoce et régulière contribue à limiter les effets de la maladie et à en prévenir les complications. D'autres types de suivi peuvent être proposés si nécessaire : suivi psychologique, prise en charge en orthophonie, en ergothérapie…

Les professionnels de proximité (médecin traitant, kinésithérapeute, infirmier, orthophoniste, ergothérapeute, psychologue…) exercent dans votre secteur géographique, soit en libéral (cabinet médical ou paramédical), soit dans un service de soins à domicile du secteur médico-social. D'autres professionnels comme les prestataires chargés de la ventilation assistée interviennent aussi pour livrer et remplacer le matériel ainsi que les consommables (compresses, embouts…).

Votre médecin traitant fait le lien

Le médecin traitant est un médecin libéral, généraliste ou spécialiste que vous choisissez et que vous déclarez à votre assurance maladie. Il joue un rôle central dans votre suivi médical en s'assurant qu'il est optimal : il connaît votre dossier médical et il oriente votre parcours de soins coordonnés. Par exemple, c'est lui qui vous adresse à des médecins spécialistes hospitaliers lorsque c'est nécessaire.

Le lien entre le médecin traitant et votre médecin référent de la consultation pluridisciplinaire neuromusculaire permet d'optimiser votre parcours de soins. Pour être un véritable appui médical, le médecin traitant doit être informé régulièrement de votre situation médicale, notamment en recevant de votre médecin référent neuromusculaire les comptes-rendus de consultation spécialisée.



© AFM-Téléthon / Thomas Lang

Le suivi médical à la consultation spécialisée neuromusculaire permet de définir le contenu de la prise en charge.

EN PRATIQUE

Trouver un praticien près de chez soi

Pour trouver un professionnel en libéral, faites appel à votre consultation neuromusculaire spécialisée, à votre médecin traitant, au Service régional de l'AFM-Téléthon de votre région ou encore à la Délégation AFM-Téléthon de votre département, qui regroupe des bénévoles concernés par les maladies neuromusculaires (coordonnées : *www.afm-telethon.fr* ou Service accueil familles de l'AFM-Téléthon au n° Vert 0800 35 36 37). Le site de l'assurance maladie, répertorie aussi de nombreux professionnels de santé (*http://annuairesante.ameli.fr/*). Si vous vous déplacez chez votre praticien, assurez-vous que le cabinet est bien accessible.

Ces professionnels de soins ne connaissent pas toujours d'emblée les spécificités de votre maladie ; mais cela n'est pas un frein à une prise en charge adaptée. Ils sauront s'informer et se former auprès de confrères plus spécialisés. Ils peuvent notamment contacter ceux de votre consultation pluridisciplinaire neuromusculaire. Les kinésithérapeutes conseils à l'AFM-Téléthon peuvent aussi répondre à leurs questions. Parler-en avec votre Référent parcours de santé (RPS) au Service régional de l'AFM-Téléthon de votre région, qui pourra les mettre en contact.

Des réseaux de soins en région

Ils regroupent des professionnels de proximité de même spécialité dans une même région. Ils facilitent l'identification de ces professionnels. Dans les maladies neuromusculaires, ces réseaux se développent.

• Le réseau d'accompagnement psychologique individuel et collectif (APIC), regroupe des psychologues formés aux spécificités des maladies neuromusculaires en région Rhône-Alpes. L'AFM-Téléthon travaille au développement de réseaux similaires dans d'autres régions.

• Le réseau Posit'iF (Positionnement actif au fauteuil roulant) est dédié à la recherche d'un bon positionnement au fauteuil roulant par l'analyse de votre situation fonctionnelle et de vos besoins. Il regroupe les "Cliniques du positionnement" de certaines consultations neuromusculaires, des ergothérapeutes…

Les services de soins du secteur social et médico-social

• Les Services d'éducation spéciale et de soins à domicile (SESSAD), pour enfants et jeunes de 0 à 20 ans, apportent un soutien spécialisé sur le lieu de vie (domicile, école,...) de l'enfant et/ou dans les locaux du service. L'admission se fait sur décision de la CDAPH (Commission des droits et de l'autonomie) après examen de votre demande MDPH (le nombre de places est limité).

• Les Services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (SAMSAH), proposent un accompagnement médico-social et des prestations de soins réguliers. L'admission en SAMSAH nécessite une décision de la CDAPH.

• Les services de soins infirmiers à domicile (SSIAD) pour les personnes de 60 ans et plus, malades ou dépendantes et celles de moins de 60 ans ayant un handicap ou une maladie chronique, assurent sur prescription médicale, les soins infirmiers et d'hygiène générale ainsi que l'aide aux actes essentiels de la vie. Pas d'accord de la CDAPH nécessaire, mais les places restent limitées.

• Les services d'hospitalisation à domicile (HAD) assurent, sur prescription médicale et au domicile, des soins médicaux et paramédicaux continus et coordonnés entre le service hospitalier, le médecin traitant et les professionnels de santé de ville. L'HAD est accordée pour une durée limitée, renouvelable selon l'état de santé.

• Vous pouvez à la fois recourir à ces services et faire appel à d'autres moments à des professionnels en libéral (décret n° 2003-1010 du 22/10/03). Informez-en le service pour obtenir son aval ainsi que la prise en charge des soins par l'assurance maladie.

• Trouver un service de soins : *http://www.action-sociale.org/*

POUR INFO

Les Services régionaux AFM-Téléthon

Tout au long de votre parcours de santé et de votre parcours de vie, vous pouvez vous appuyer sur votre Référent parcours de santé (RPS) au Service régional AFM-Téléthon de votre région. Ces professionnels qui connaissent bien les maladies neuromusculaires vous accompagnent au quotidien à votre demande. Ils vous aident à rechercher des solutions adaptées à vos besoins. Ils facilitent votre parcours de santé en vous informant et en vous orientant vers les professionnels de soins adéquats : consultations spécialisées dans les maladies neuromusculaires, structures médicales et paramédicales de proximité… Ils peuvent vous accompagner ponctuellement auprès de ces professionnels, en particulier s'il y a des difficultés. Ils vous informent aussi sur les essais cliniques en cours dans votre maladie et vous accompagnent si vous y participez. Ils vous aident à rechercher des solutions de compensation (aides humaines, aides techniques) et dans tout autre aspect lié à votre projet de vie.

Service régional : *www.afm-telethon.fr* ou Service accueil familles de l'AFM-Téléthon au n° Vert 0800 35 36 37.

UNE BONNE COORDINATION des soins au quotidien

Pour une bonne adéquation des soins aux besoins, chacun a un rôle à jouer : les professionnels qui doivent notamment se former, s'informer, adapter leurs pratiques, communiquer entre eux et avec leurs patients, et vous-même qui pouvez dialoguer avec ces professionnels, les questionner, être proactif dans vos soins.

Parler avec les professionnels de soins

Pour que la prise en charge se passe bien, le dialogue avec les professionnels de soins qui vous suivent au quotidien est important. Ces derniers s'appuient sur la prescription du médecin spécialiste de la consultation : par exemple, quels types de séances de rééducation respiratoire ou orthopédique, combien de fois par semaine, combien de temps... Soyez suffisamment à l'aise pour leur dire ce qui fait difficulté au cours des séances, ce qui vous inquiète, ce que vous ne comprenez pas... Cela leur permettra d'adapter leur façon de faire, de vous expliquer pourquoi les soins et la prise en charge se font de telle façon, de vous former aussi à certains gestes. Il faut un temps d'adaptation mutuelle pour faire, ensemble, un bon travail de prise en charge.

Des professionnels qui se coordonnent

L'information médicale utile aux praticiens impliqués dans votre suivi doit être partagée, dans le respect du secret médical, afin de coordonner les soins : envoi au médecin traitant de comptes-rendus de visite en consultation spécialisée, appel entre confrères, résultats d'examens, information d'un changement de prise en charge, signalement des difficultés... Assurez-vous que chacun a bien l'information qui vous concerne. Si vous constatez que ce n'est pas le cas, parlez-en avec votre médecin référent. La Carte de soins et d'urgence permet de faire passer certaines informations.

Les professionnels de santé se forment et s'informent

Du côté du réseau clinique : colloques, travail en réseau...

Ces professionnels peuvent trouver auprès du Centre de référence et des Centres de compétences neuromusculaires de leur région des informations sur les maladies neuromusculaires et être formés à leur prise en charge. L'échange de pratiques entre professionnels et experts de ces maladies est favorisé dans ce but. La Filière FILNEMUS organise notamment des journées professionnelles annuelles et des journées thématiques (accompagnement en santé, éducation thérapeutique, séquençage nouvelle génération /diagnostic…).

Du côté de l'AFM-Téléthon : formation et conseil...

- L'association organise des formations en région pour les professionnels médicaux et paramédicaux des établissements de soins et libéraux. Animées par des spécialistes de la prise en charge orthopédique, respiratoire, en ergothérapie…, elles favorisent la diffusion des bonnes pratiques.
- Les médecins, kinésithérapeutes, ergothérapeutes et psychologues conseils de l'AFM-Téléthon répondent régulièrement à des questions de professionnels médicaux et paramédicaux sur la conduite à tenir dans telle ou telle situation.
- L'AFM-Téléthon édite des documents pour les professionnels

EN PRATIQUE

Les Cartes de soins et d'urgence se simplifient

Cette carte à avoir sur vous a pour objectif d'informer les professionnels de santé sur les spécificités de la maladie neuromusculaire et de votre situation. Ces cartes permettent une prise en charge adaptée en situation d'urgence et assure de façon générale une meilleure coordination entre le médecin spécialiste et les autres professionnels de santé.

La carte de soins et d'urgence Maladies neuromusculaires vous est remise par le médecin de votre consultation spécialisée neuromusculaire qui la met à jour si votre situation change.

Ces cartes vont se simplifier. Y figureront toujours, vos coordonnées, vos traitements en cours, les contre-indications médicamenteuses, des informations destinées à la prise en charge en urgence. Aujourd'hui, il existe une carte générale sur les maladies neuromusculaires en général et deux autres cartes spécifiques, concernant la myasthénie et la maladie de Steinert.

de soins qui font le point sur les connaissances portant sur les maladies neuromusculaires (clinique, recherche…) : ils sont téléchargeables sur le site *www.afm-telethon.fr*, espace Médecin/Chercheur.

Des rencontres entre professionnels et personnes concernées

L'AFM-Téléthon organise régulièrement en région des réunions de travail et/ou d'information. Celles-ci réunissent des médecins des consultations de la région, des soignants de proximité et des familles pour échanger sur divers thèmes (maladie, traitements, prise en charge, sommeil, positionnement assis, douleur…). Outre l'information partagée, ces rencontres donnent aux soignants et aux personnes l'occasion de se rencontrer et de prendre conscience de leurs préoccupations respectives. Des communications autour de ces initiatives sont faites localement. Renseignez-vous auprès de votre Service régional AFM-Téléthon.

Vous aussi, facilitez votre parcours de soins

• Pour favoriser la transmission d'informations sur votre maladie et votre état de santé, ayez toujours sur vous la "Carte de soins et d'urgence maladie neuromusculaire" mise à jour par votre médecin référent de la consultation neuromusculaire. Demandez-lui quels autres documents seraient utiles pour informer les professionnels amenés à vous prendre en charge ponctuellement (en vacances, à l'école, sur votre lieu de travail, aux urgences…).

• Si votre situation médicale ou personnelle a changé, informez-en les professionnels de soins qui vous suivent pour qu'ils en tiennent compte dans leur prise en charge.

• Privilégiez le suivi dans une consultation spécialisée neuromusculaire près de chez vous. Si vous voulez changer de consultation dans ce but, votre dossier médical y sera transféré par votre consultation d'origine. Sachez que la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et au système de santé vous donne le droit d'accéder à votre dossier médical et d'en demander une copie (frais de copie à votre charge).

• Si vous rencontrez des difficultés relationnelles avec certains professionnels de santé, faites appel au Service régional de l'AFM-Téléthon de votre région : un Référent parcours de santé (RPS) pourra vous accompagner dans votre parcours médical : *www.afm-telethon.fr* ou Service accueil familles de l'AFM-Téléthon au n° Vert 0800 35 36 37.

EN PRATIQUE

Les urgences médicales : être répertorié « Patient remarquable »

Certaines personnes atteintes d'une maladie neuromusculaire peuvent être répertoriées "patient remarquable" auprès des structures médicales d'urgence de proximité (Samu, Pompiers, hôpital le plus proche). Cette démarche permet à ces services d'urgence de garder en mémoire les caractéristiques médicales de patients ayant des besoins de soins spécifiques, pour le cas où ils devraient être admis en urgence.

Une procédure adaptée aux maladies neuromusculaires est en cours de déploiement dans toute la France ; l'AFM-Téléthon informe actellement les services concernés en région (Samu, Urgences locales), en collaboration avec les consultations spécialisées neuromusculaires.

• Un "Dossier de Liaison Urgence" (DLU) (une fiche enfant et une fiche adulte), a été conçu pour améliorer la prise en charge médicale d'urgence dans les maladies neuromusculaires. Pour les patients dont la situation le justifie, le médecin référent de consultation remplit un DLU et l'adresse au Samu qui répertorie ce patient.

• C'est au médecin référent d'identifier qui doit être répertorié "patient remarquable" parmi sa patientèle : cela dépend de l'état de santé et ne se justifie pas pour tous.

• Pour ne pas être pris de cours en cas d'urgence, préparez en amont tous les documents nécessaires : ce sera votre "kit-Urgence". En savoir plus sur le site de l'AFM-Téléthon : *https://www.afm-telethon.fr/comment-faire-face-situation-urgence-medicale-73330*



© AFM-Téléthon / Christophe Hargoues

EN SAVOIR +

www.afm-telethon.fr

www.myobase.org

- L'offre de soins dans les maladies rares :
http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/l-offre-de-soins

- Filière de santé FILNEMUS :
http://www.filnemus.fr/

- Registre français de l'action sociale :
http://www.action-sociale.org/

- **Annuaire hopital :** https://www.hopital.fr/

Repères Savoir & Comprendre, AFM-Téléthon
- Urgences médicales et maladies neuromusculaires, 2014
- Prévention et maladies neuromusculaires, 2016
- Prise en charge respiratoire et maladies neuromusculaires, 2014
- Fonction digestive et maladies neuromusculaires, 2010
- Prise en charge orthopédique et maladies neuromusculaires, 2011
- Prise en charge cardiologique et maladies neuromusculaires, 2012
- Prise en charge nutritionnelle et maladies neuromusculaires, 2011
- Droit des patients et maladies neuromusculaires, 2011

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUÉRIR

Association reconnue d'utilité publique

1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie
47-83, boulevard de l'Hôpital - 75651 Paris cedex 13
www.afm-telethon.fr

© AFM-Téléthon 11/2017 • ISSN : 1769-1850 • Rédaction : M.O. Schanen-Bergot • Validation : S. Ségovia-Kueny, A. Urtizberea • e-mail : myoinfo@afm-telethon.fr • Impression : L'Artésienne 03 21 72 78 90