



fai2r



Filière de Santé des Maladies Auto-Immunes et Auto-Inflammatoires Rares

filières de santé

maladies rares

Financées et pilotées par le ministère chargé de la santé



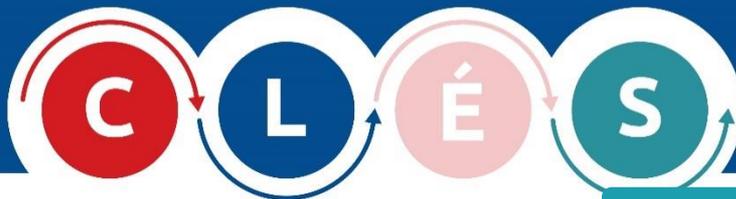


BRAIN-TEAM

Filière Nationale de Santé
Maladies rares du système nerveux central



LES



DU DIAGNOSTIC

Journée Brain-Team 28 mars 2023

Isabelle Melki
isabelle.melki@aphp.fr



Commission errance / impasse diagnostique

Filière FAI²R en 2019-2023 :

Coordination



Dr Isabelle MELKI
Pédiatre, RAISE, Robert Debré



Alexandra WILLEMS,
Chargée de missions, FAI²R

Équipe d'ARCs



Muriel HERASSE, Lyon



Claire PRIEUR, Paris



Marion LICOIS, Lille



Quentin JOLY, Bordeaux

Membres de la commission :



François CHASSET
Dermatologie, Paris



Raphaël DARBON
Association France Vasculaires



Sophie GEORGIN-LAVIALLE
Médecine interne, Paris



Sébastien VIEL
Laboratoire d'immunologie, Lyon



Hubert DE BOYSSON
Médecine interne, Caen



Nicolas GARCELON
Dr Warehouse



Claire DE MOREUIL
Médecine interne, Brest



Renaud FELTEN
Rhumatologie, Strasbourg



Claire DAIEN
Rhumatologie, Montpellier



Réunions trimestrielles



Idée émergeant d'un questionnaire d'évaluation des besoins des patients concernant **l'errance diagnostique** (via les associations de patients partenaires)

Inspiration des « Pas à Pas » en pédiatrie et des travaux « Internist Academy »



Ces CLÉS permettent de

Cibler un signe clinique classique de mode d'entrée dans la maladie rare mais parfois fréquent dans la population générale



Guider la prise en charge en soins primaires vers des explorations non invasives et peu coûteuses



Orienter vers un **diagnostic de maladie rare** et vers le **bon expert**



Méthodologie

- Identification d'une liste de **signes**
- Identification d'une liste d'**experts** par signes constituant le **groupe de rédaction**
- **Travail collégial** du groupe de rédaction pour proposer une première version
- **Relecture** par un groupe multidisciplinaire incluant au moins un pédiatre, un spécialiste de médecine générale et quand c'est possible, un représentant d'association de patients
- **Validation** d'une version finale consensuelle
- **Diffusion large** pour le public visé (médecine générale, pédiatrie, et médecine d'urgence...)



Publications et travaux

5 publications

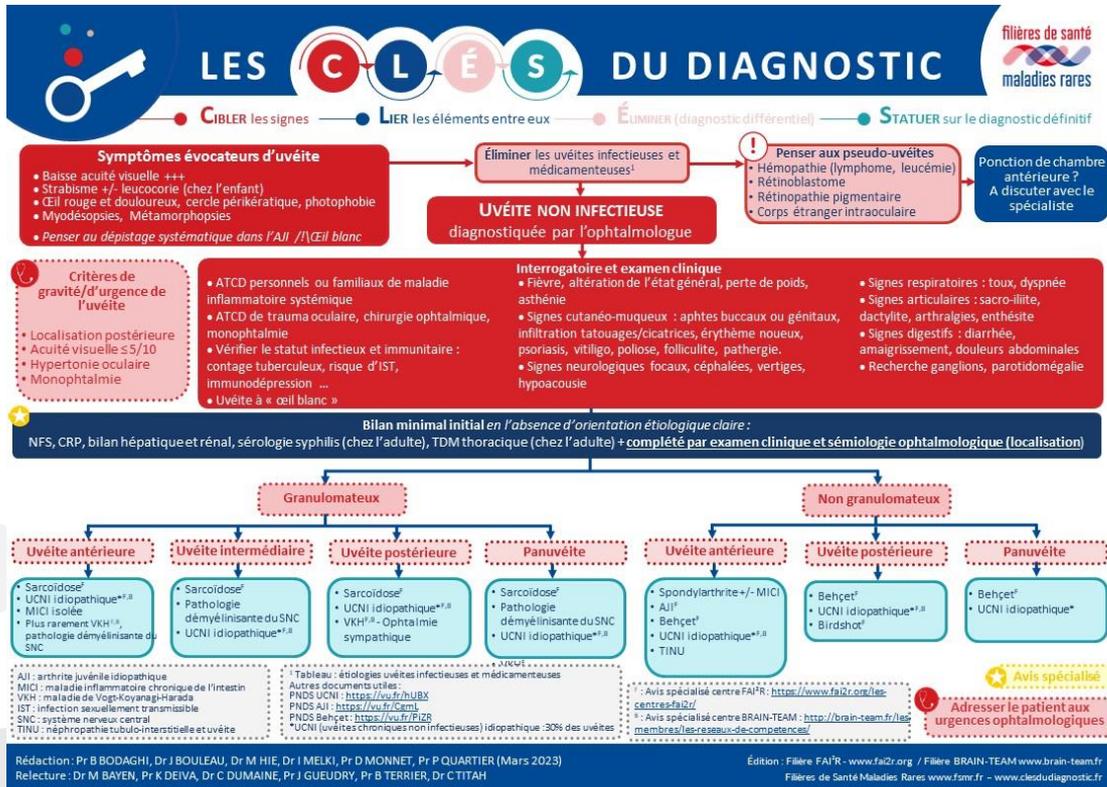
- Livédo
- Enfant trop souvent fébrile (FAI²R/MaRIH)
- Acrosyndrome
- Protéinurie (FAI²R/ORKiD)
- Arthrites

Au moins 15 travaux en cours

Uvée, syncope, catatonie, schizophrénie, PID, polysérite, urticaire chronique, dysphagie, angioedème, incontinence fécale, fracture, anomalie dentaire de nombre, anomalie dentaire de structure, incompétence vélaire, perte précoce des dents, plagiocéphalie, stridor ...

23 FSMR impliquées

LES CLÉS DU DIAGNOSTIC



Éliminer les uvéites infectieuses et médicamenteuses

Cibler les signes cliniques et paracliniques

Lier les éléments grâce au bilan et à ma sémiologie

Statuer sur des diagnostics éventuels

Évolution vers un site internet dédié mis en ligne le 5 décembre 2022

Un outil interactif en ligne

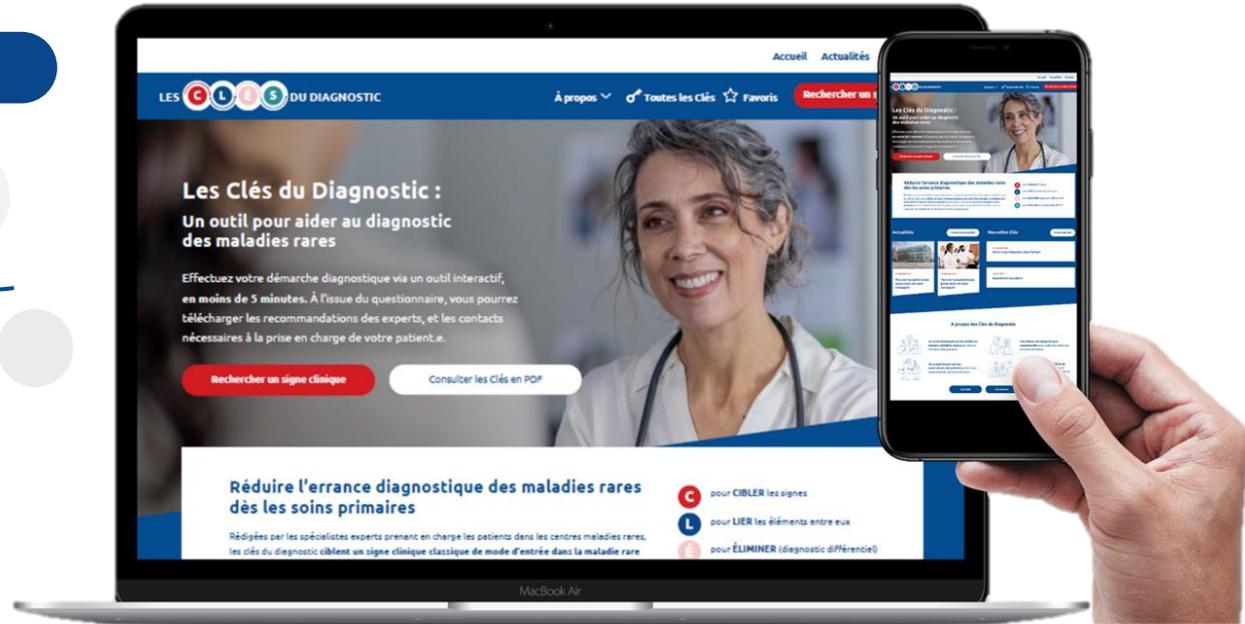


www.clesdudiagnostic.fr



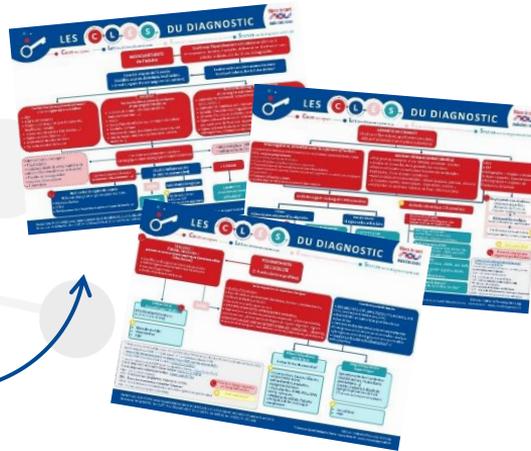
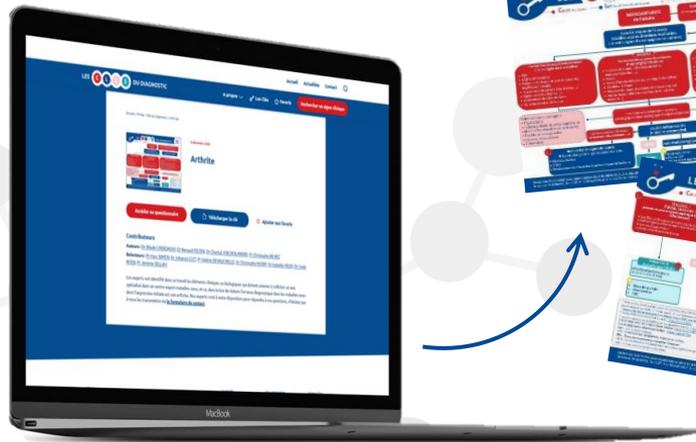
filieres de santé

maladies rares



Pourquoi un site internet ?

Établir sa démarche diagnostique en ligne grâce à un outil interactif



Un outil à disposition de tous :

- ✓ Médecin de ville
- ✓ Patient en errance
- ✓ Spécialiste
- ✓ Médecin en formation
- ✓ Urgentiste...



Accueil Actualités Contact

LES CLÉS DU DIAGNOSTIC

A propos Les Clés Favoris Rechercher un signe clinique

Choix d'un signe clinique

- Étapes du diagnostic
- Recommandation et orientation médicales

Sélectionner un signe clinique

Sélectionnez un symptôme dans la liste ci-dessous :

Privé : Uvéïte non infectieuse diagnostiquée par l'ophtalmologue

Vous recherchez des informations sur un signe clinique et celui-ci ne figure pas dans la liste ?

- Consultez la page dédiée aux clés en cours de rédaction
- Contactez-nous

Suivant

Symptômes évocateurs d'uvéïte :

- Baisse acuité visuelle +++
- Strabisme +/- leucocorie (chez l'enfant)
- Œil rouge et douloureux, cercle périkératique, photophobie
- Myodésopsies, Métamorphopsies

Attention, ne pas oublier le dépistage systématique dans l'AJI /!\ Œil blanc

← Précédent Suivant



Écarter les signes d'urgence et les uvéites infectieuses et médicamenteuses et les pseudos-uvéites

Avez-vous éliminé les critères de gravité/d'urgence de l'uvéite ?

- Localisation postérieure
- Acuité visuelle \leq 5/10
- Hypertonie oculaire
- Monophtalmie

OUI
 NON

[← Précédent](#)

Recommandation des experts

Au regard des informations fournies, les experts ayant rédigé cette clé souhaitent que votre patient soit adressé aux urgences ophtalmologiques. À réception des résultats, n'hésitez pas si besoin à revenir sur le site des Clés du Diagnostic pour poursuivre votre démarche diagnostique.

1. Téléchargez votre rapport personnalisé.

[Télécharger le rapport](#)

2. Téléchargez la clé de diagnostic « Privé : Uvéite non infectieuse diagnostiquée par l'ophtalmologue ».

[Télécharger la clé](#) [★ Ajouter aux favoris](#)

Avez-vous éliminé les uvéites infectieuses et médicamenteuses ?

[-> en savoir plus sur les uvéites infectieuses et médicamenteuses](#)

OUI
 NON

[← Précédent](#)

[Suivant](#)

Avez-vous écarté les pseudo-uvéites ?

- Hémopathie (lymphome, leucémie)
- Rétinoblastome
- Rétinopathie pigmentaire
- Corps étranger intraoculaire

OUI
 NON

[← Précédent](#)

[Suivant](#)



Réaliser sa démarche

Le diagnostic évoqué est celui d'une uvéite non infectieuse, diagnostiquée par un ophtalmologue.

Poursuivez la démarche diagnostique pour écarter une maladie rare sous-jacente.

← Précédent

Suivant

Avez-vous réalisé le bilan minimal initial suivant, proposé par les experts en l'absence d'orientation étiologique claire :

- NFS
- CRP
- Bilan hépatique et rénal
- Sérologie Syphilis (chez l'adulte)
- TDM thoracique (chez l'adulte)

Ces examens paracliniques complètent l'examen clinique et la sérologie ophtalmologique (localisation)

- OUI
 NON

← Précédent

Suivant

Interrogatoire et examen clinique :

- Antécédents personnels ou familiaux de maladie inflammatoire systémique
- Antécédent de traumatisme oculaire, chirurgie ophtalmique, monoptalmie
- Vérifier le statut infectieux et immunitaire : contagé tuberculeux, risque d'IST, immunodépression ...
- Uvéite à « œil blanc »
- Fièvre, altération de l'état général, perte de poids, asthénie
- Signes cutanéomuqueux : aphtes buccaux ou génitaux, infiltration tatouages/cicatrices, érythème noueux, psoriasis, vitiligo, pelade, folliculite, pathergie.
- Signes neurologiques focaux, céphalées, vertiges, hypoacousie
- Signes respiratoires : toux, dyspnée
- Signes articulaires : sacro-iliite, dactylite, arthralgies, enthésite
- Signes digestifs : diarrhée, amaigrissement, douleurs abdominales
- Recherche ganglions, parotidomégalie

← Précédent

Suivant



Cibler les signes

L'uvéite est-elle

- granulomateuse
- non granulomateuse

← Précédent

L'uvéite est-elle

- antérieure
- intermédiaire

Le patient présente-t-il les signes suivants :

- signes neurologiques focaux
- vertiges

- OUI
- NON

← Précédent

Suivant

signes suivants :

- vertiges, signes neurologiques focaux
- ganglions, parotidomégalie

- OUI
- NON

← Précédent

Suivant



Page de résultats

Les recommandations des experts



Consulter les recommandations des experts pour la prise en charge en centre expert maladies rares



Télécharger le rapport détaillé de ma démarche diagnostique au format PDF



Envoyer mon patient en centre expert en ayant un accès direct à la liste et contacts des centres disponibles



Recommandation des experts

Au vu des éléments renseignés, les experts ayant rédigé cette Clé du Diagnostic souhaitent que votre patient puisse bénéficier d'un avis spécialisé dans un centre expert maladies rares de la filière BRAIN-TEAM.

Le diagnostic de pathologie démyélinisante du système nerveux central pourrait être évoqué.

1. Téléchargez votre rapport personnalisé pour transmettre les informations de parcours de diagnostic au centre spécialisé.

 [Télécharger le rapport](#)

2. Téléchargez la clé de diagnostic « Privé : Uvéite non infectieuse diagnostiquée par l'ophtalmologue » pour la joindre au dossier que vous transmettez au centre spécialisé pour prise en charge.

 [Télécharger la clé](#)  [Ajouter aux favoris](#)

3. Identifiez et prenez contact avec le centre spécialisé pour la prise en charge de votre patient.e la plus proche.

● [Trouver un centre BRAIN-TEAM](#)

Projet psychiatrie

Projet FAI²R – DéfiScience - psychiatrie

filères de santé
maladies rares



Création d'une clé du diagnostic : anxiété/dépression

- Quand passer la main ?
- Quels examens réaliser ?
- Trouble somatoforme → diagnostic

- ✓ **Information** aide psychologique à l'annonce
- ✓ **Questions** les plus fréquentes
- ✓ **Aide** au niveau local

Pathologies MIRCEM/CEREMAIA



- Nevrite optique/Myélite Aigue :
 - Pathologies auto-immunes
 - Maladies associées aux anticorps anti-MOG (MOGAD)
 - Les troubles du spectre des neuromyéélite optique (NMOSD)
 - SEP de l'enfant
 - Pathologies inflammatoires
 - Behcet
 - Lupus
 - Sarcoidose
 - Gougerot-Sjogren..

Pathologies

MIRCEM/CEREMAIA/SNPEAI/CEREDIH



- **Encephalites**
 - **Auto-immune**
 - Paranéoplasique/ non paranéoplasique
 - Maladies associées aux anticorps anti-MOG (MOGAD)
 - Les troubles du spectre des neuromyéélite optique (NMOSD)
 - SEP de l'enfant
 - Encephalite d'Hashimoto
 - **Maladies inflammatoires**
 - Lupus
 - Behcet
 - Sarcoidose
 - Goujerot-sjogren
 - Interferonopathies
 - **Déficit immunitaire**
 - Lymphohistiocytose hemophagocytaire



Quelles clés BRAIN-TEAM ?

- Travail complémentaire au projet psychiatrie sur les entrées psychiatriques dans les maladies neurologiques
- Autres projets de clés ?
 - Hypersomnolence ?
 - Troubles moteurs / mouvements anormaux ?
 - Autres ?