



# 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 FAI<sup>2</sup>R en 2019-2023 :

## Coordination



**Dr Isabelle MELKI**  
Pédiatre, RAISE, Robert Debré



**Alexandra WILLEMS,**  
Chargée de missions, FAI<sup>2</sup>R

## 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

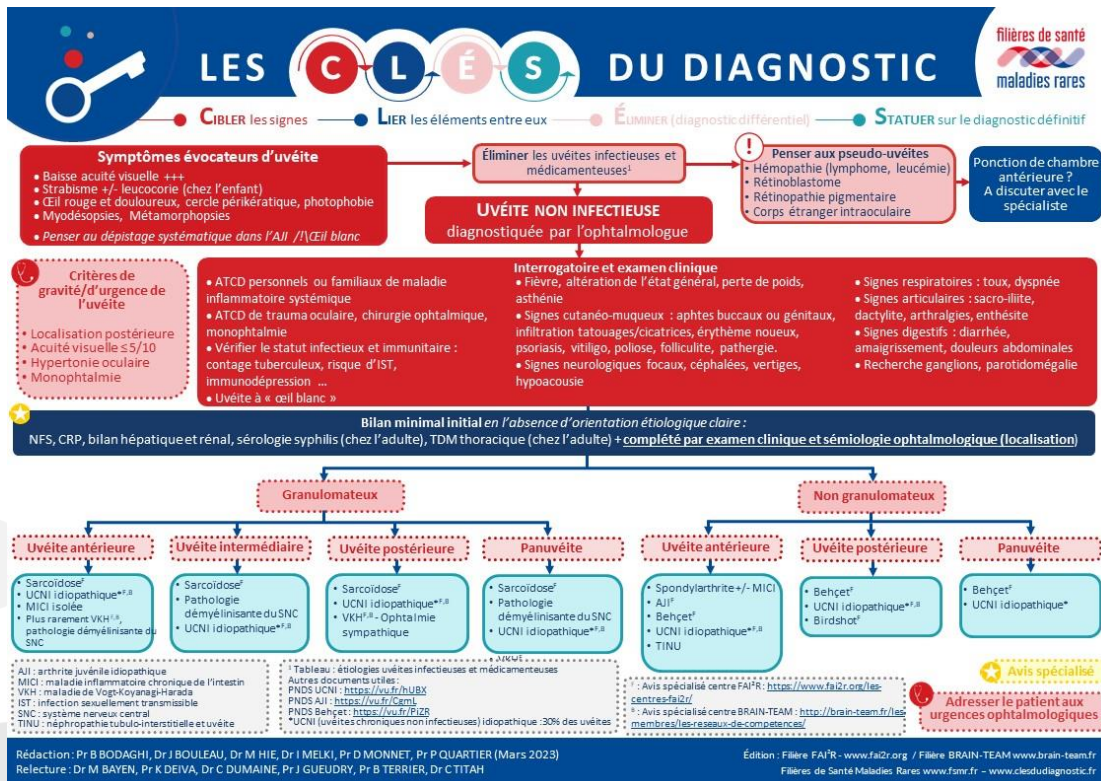
- Livédo
- Enfant trop souvent fébrile (FAI<sup>2</sup>R/MaRIH)
- Acrosyndrome
- Protéinurie (FAI<sup>2</sup>R/ORKiD)
- Arthrites

### 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 uvéïtes 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

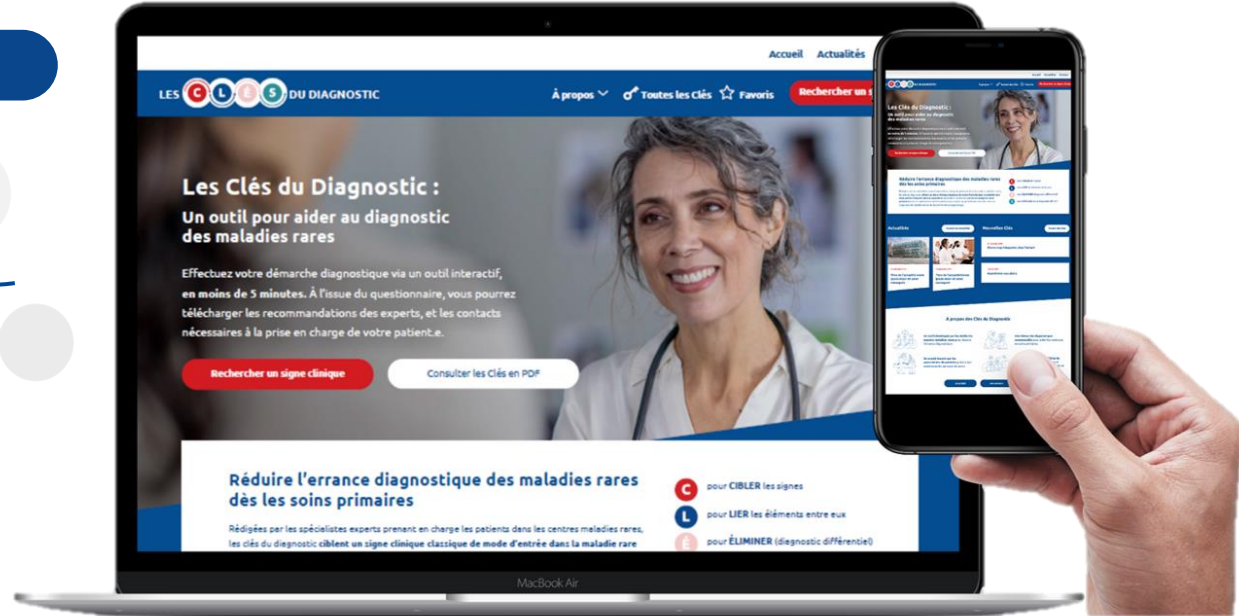
Un outil interactif en ligne



[www.clesdudiagnostic.fr](http://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...





LES C L E S DU DIAGNOSTIC

Accueil Actualités Contact

A propos Les Clés Favoris Rechercher un signe clinique

## 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 sémiologie 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 FAI<sup>2</sup>R – DéfiScience - psychiatrie

filières 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 ?