

Intérêts d'un suivi en CRM après un diagnostic confirmé

TIFFANY BUSA

Suivi de patients porteurs de pathologies « fréquentes »

- Anomalies chromosomiques récurrentes ou de syndromes géniques fréquents responsables de malformations congénitales +/- trouble de développement

à l'exclusion des syndromes avec déficience sévère ou avec épilepsie pour lesquels le suivi est essentiellement réalisé en neuropédiatrie

- Base de recueil BAMARA (anciennement CEMARA) depuis 2007 :

Trisomie 21 : 234 patients

Microdélétion 22q11 : 169 patients

Syndrome de Noonan : 91 patients

Syndrome de Williams : 51 patients

Syndrome de Sotos : 24 patients

Syndrome KBG : 22 patients

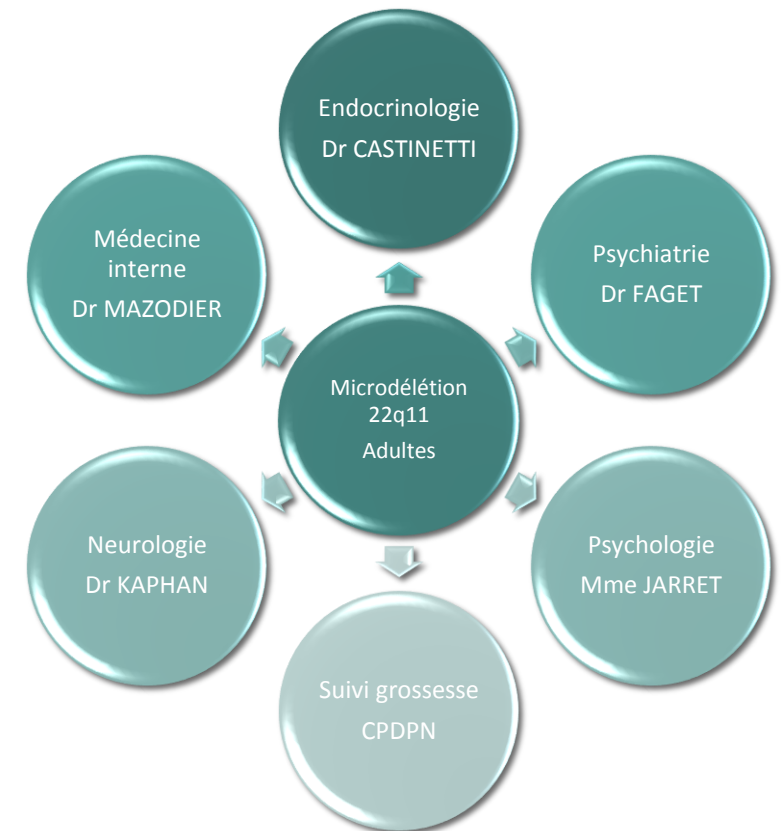
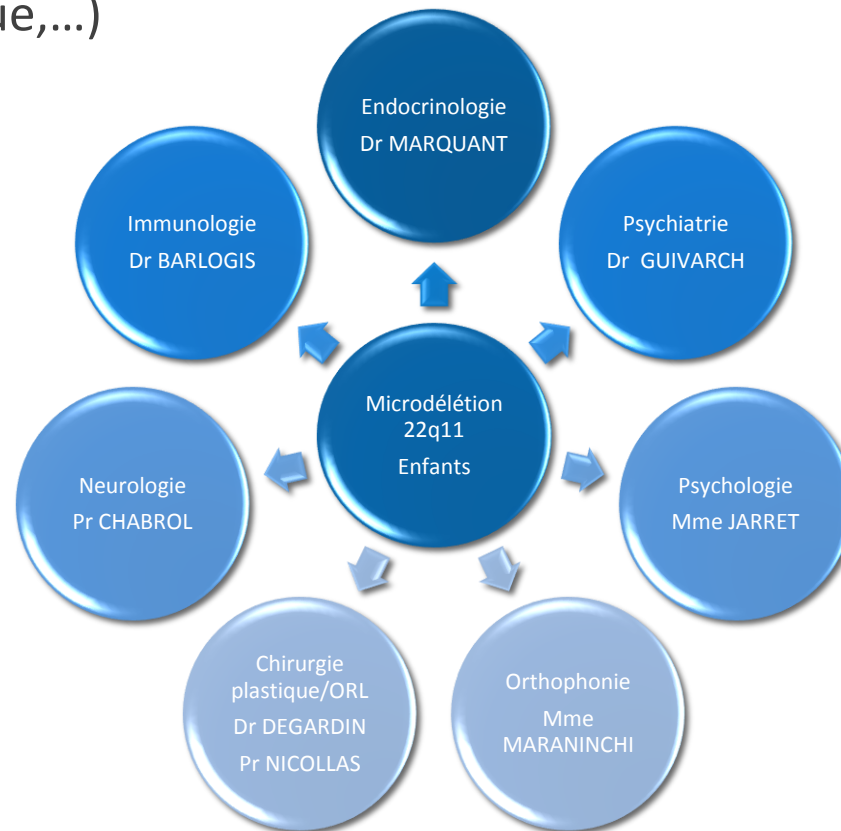
Syndrome Kabuki : 20 patients

- Effet cohorte avec nombreux patients suivis par le CRMR et problématiques/évolutions connues

Suivi de patients porteurs de pathologies « fréquentes »

Réseau de professionnel identifié pour la prise en charge des complications (médicale, chirurgicale, psychiatrique,...)

Ex:



Suivi à l'âge adulte

- Poursuite du suivi médical avec apparition de pathologies/problématiques différentes de celle de l'âge pédiatrique (pathologies auto-immunes, troubles psychiatriques,...)
- Risque de transmission

Accompagnement dans une démarche de DPN/DPI

Suivi de patients porteurs de pathologies rares ou d'identification récente

- Données cliniques et épidémiologiques en cours de recueil, peu de recul
- Inclusion dans des protocoles de recherche/articles scientifiques pour participer à l'avancée des connaissances (histoire naturelle, physiopathologie, spectre de la pathologie...).

Veille bibliographique

- Retour vers la famille des connaissances et modification éventuelle du suivi

Ex : dilatation aortique et duplication 7q11.23

Prise en charge familiale

- Conseil génétique pour le patient, ses parents, sa fratrie ou sa famille élargie
- Suivi psychologique (au moment de l'annonce, d'une nouvelle grossesse. Problématique particulière liée à la culpabilité de transmission)

Protocoles nationaux de soins

- Rédaction de protocole de diagnostic et de prise en charge pour certains syndromes/ pathologies génétiques (microdélétion 22q11, syndrome de Costello, syndrome de duplication 7q11.23, syndrome de KBG,...).
+ Synthèse courte de 3 pages
- Rédaction simple, accessible au médecin traitant et à la famille
- Disponibles en ligne sur le site de l'HAS

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome de Williams-Beuren

Texte du PNDS

Centre de Référence Labellisé pour les Anomalies du
Développement et les syndromes malformatifs de l'Ouest
(CLAD-Ouest)

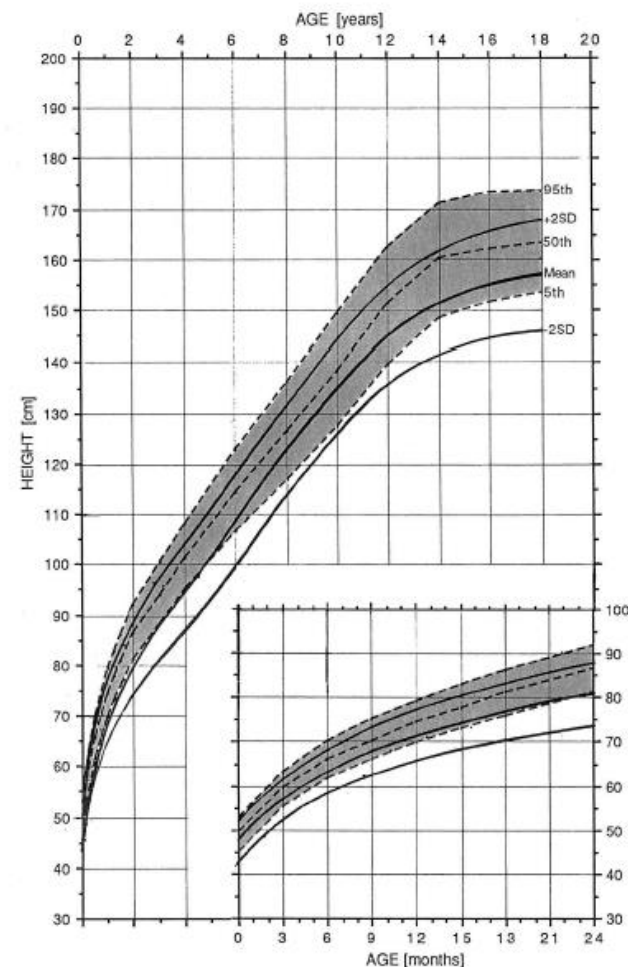
Février 2014

Sommaire

Liste des abréviations.....	3
Synthèse à destination du médecin traitant.....	4
Caractéristiques de la maladie:.....	4
Le syndrome de Williams ou syndrome de Williams-Beuren (SWB) est une maladie génétique rare caractérisée principalement par :	4
GUIDE	6
1 Introduction	6
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins.....	6
3 Diagnostic et évaluation initiale.....	7
3.1 Objectifs	7
3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	7
3.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic	7
3.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel	8
3.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic	9
3.6 Annonce du diagnostic et information du patient	10
3.7 Conseil génétique	10
4 Prise en charge thérapeutique	10
4.1 Objectifs	10
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	11
4.3 Prise en charge thérapeutique (pharmacologique et autre)	11
4.4 Recours aux associations de patients	13
5 Suivi : consultations et examens paracliniques (cf. tableau en annexe 3)	13
Annexe 1. Liste des participants	18
Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients	19
Centres de référence pour les anomalies du développement et les syndromes malformatifs	19
Centres de compétences pour les anomalies du développement et les syndromes malformatifs	19
Association de patients	20
Informations générales :	20
Annexe 3. Tableau de surveillance des patients atteints de Syndrome de Williams- Beuren.....	21

Annexe 3. Tableau de surveillance des patients atteints de Syndrome de Williams-Beuren

Intervalle/âge	Examens
Tous les ans	Examen clinique, croissance Examen ophtalmologique : troubles de réfraction, strabisme Tension artérielle aux 2 bras Calcémie jusqu'à 2 ans Rapport calcium/créatinine urinaire jusqu'à 2 ans TSH si signe d'appel
Tous les 3 ans	Calcémie : à partir de 3 ans Rapport calcium/créatinine urinaire à partir de 3 ans TSH si signe d'appel
Tous les 5 ans	Contrôle de l'audition
Tous les 10 ans	Echographie rénale et vésicale
Chez l'adulte	Test de tolérance au glucose à 30 ans puis tous les 5 ans Dépistage de prolapsus de la valve mitrale, de sténose aortique ou de sténoses artérielles Examen ophtalmologique pour dépistage de cataracte



Courbe de taille garçons
Syndrome de Williams-Beuren

Participation à des protocoles de recherche

Information des patients sur les protocoles de recherche nationaux et internationaux concernant leur pathologie

- Protocole de recueil de données épidémiologies. Questionnaire de qualité de vie.

Ex: Cohorte RADICO IDmet (patients porteurs d'anomalie de méthylation : syndrome de Prader-Willi, syndrome d'Angelman, syndrome de Temple,...)

- Protocole pour identification de facteurs modificateurs lorsqu'il existe une variabilité d'expression

Ex: Facteurs modificateurs dans l'expression de certains CNV

- Protocole d'essai thérapeutique

Ex: Progéria, syndrome d'X fragile

Ateliers d'éducation thérapeutique

Mise en place d'ateliers d'ETP courant 2020 pour :

- les patients porteurs d'une microdélétion 22q11
- transition enfant/adulte pour les patients porteurs d'une DI légère

Objectif : Acquérir et conserver des capacités et des compétences qui les aident à vivre de manière optimale leur vie avec leur maladie chronique

- Point sur leur maladie/syndrome
- Identification des surveillances nécessaires et les acteurs
- Connaissance du risque de transmission à la descendance
- Amélioration de l'estime de soi et de la prise en charge sociale

En conclusion

