

LE MAGAZINE

www.afm-telethon.fr

#191

Innover pour guérir



Reportage

Au cœur du **Centre de référence** de Strasbourg

Le Centre de référence des maladies neuromusculaires de Strasbourg est à l'écoute des besoins et des attentes des malades, enfants ou adultes. Il accueille près de 1500 patients tous les ans pour des consultations, mais aussi pour des essais cliniques grâce à un Centre d'investigation clinique très dynamique.

Françoise Dupuy-Maury



Aleksandra Nadaj-Pakleza,

neurologue, responsable du Centre de référence des maladies neuromusculaires de Strasbourg, coordinatrice du pôle adultes.



Vincent Laugel,

neuropédiatre, chef du pôle médicochirurgical de pédiatrie, coordinateur du pôle enfants du Centre de référence des maladies neuromusculaires de Strasbourg.

Comment s'organise le Centre de référence des maladies neuromusculaires?

ALEKSANDRA NADAJ-PAKLEZA: Au sein du pôle adultes, nous assurons plus de 1000 consultations par an. La plupart des patients sont suivis en consultation simple. Certains nécessitent une hospitalisation conventionnelle ou de jour pour un bilan étiologique de leur affection ou un traitement. Depuis peu, nous proposons aussi des consultations pluridisciplinaires. Jean-Baptiste Chanson, neurologue et responsable du laboratoire d'électromyographie, ou moi recevons alors le malade avec Charles Pradeau, médecin rééducateur de l'Institut universitaire de réadaptation Clemenceau. Puis, en fonction des besoins, le patient est vu par d'autres intervenants : ergothérapeute, kinésithérapeute, oto-rhino-laryngologiste, diététicienne...

VINCENT LAUGEL: Au pôle enfants, nous recevons environ 200 malades par an, en consultation simple ou pluridisciplinaire. Cette dernière a été mise en place avec l'aide de l'AFM-Téléthon bien avant la labellisation¹ du centre en 2006. Elle tient compte des attentes exprimées par le malade et la famille. Lors de sa

programmation, je liste les intervenants qui vont se succéder auprès de l'enfant. Ensuite, la secrétaire en discute avec les parents, qui peuvent faire des demandes complémentaires ou au contraire indiquer qu'une intervention n'est pas nécessaire car récemment faite ailleurs. C'est vraiment une organisation à la carte.

Les deux pôles ont-ils des liens privilégiés?

V.L.: Bien sûr. Nous nous réunissons régulièrement autour de dossiers de patients. Il y a aussi des contacts ponctuels. Ainsi, si un jeune de 16 ans consulte pour la première fois pour une myopathie dite de l'adulte, je vais l'orienter directement vers mes confrères de la consultation adultes. Par ailleurs, quand un malade a 18 ans, nous organisons une consultation de transition dans le pôle adultes, à laquelle je participe. Nos bureaux sont à proximité, ce qui favorise des échanges réguliers. A. N.-P.: Nos liens sont aussi renforcés au travers du travail de Sihame Messaï, l'assistante de recherche clinique, qui partage son temps entre les pôles adultes et enfants et le Centre d'investigation clinique [CIC].



PEUT-ÊTRE UNE NEUROPATHIE

Amadou a mal aux doigts depuis plusieurs années mais, pour l'instant, il ne sait pas précisément ce dont il souffre. Après avoir fait le point avec la neurologue Aleksandra Nadaj-Pakleza, qui suspecte une neuropathie, il est pris en charge par Léocadie Werle, infirmière du Centre de référence. L'objectif de cette prise de sang : tenter d'établir un diagnostic génétique.

L'ÉLECTROMYOGRAMME: UN ÉLÉMENT DU DIAGNOSTIC

Thomas Wirth est interne auprès de Jean-Baptiste Chanson, neurologue au Centre de référence. Il réalise les électromyogrammes avec l'aide de Camille Cornet, technicienne. Cet examen de référence en neurologie permet de mesurer l'activité électrique des nerfs et des muscles et contribue au diagnostic des maladies neuromusculaires.



Participez-vous à des essais cliniques?

V.L.: Oui, grâce aux CIC pédiatrique et adultes. Pour répondre aux exigences de ces études, nous y avons développé un important plateau technique de recherche au niveau des outils et des compétences, en particulier pour les évaluations de kinésithérapie au cours des essais de thérapies conventionnelle ou génique. Actuellement, une dizaine d'enfants participent à des essais cliniques et deux études vont débuter avec des adultes souffrant de myasthénie.

A. N.-P.: À cela s'ajoutent des traitements innovants, comme le Spinraza pour l'amyotrophie spinale.

Avez-vous des contacts avec le Service Régional de l'AFM-Téléthon?

A. N.-P.: Très régulièrement. Si je sens que le malade a besoin d'un soutien, je lui donne la fiche d'information du SR Alsace-Lorraine. Par ailleurs, nous préparons ensemble un programme d'éducation thérapeutique pour la myasthénie, qui devrait être prêt dès 2020. L'évaluation de son efficacité fera d'ailleurs l'objet d'un projet de recherche soutenu par l'hôpital.

1. Reconnaissance par l'État des structures régionales qui regroupent des experts des maladies rares



PREMIER CONTACT AVEC LA NEUROLOGUE

Jean-Marc, atteint de la maladie de Charcot-Marie-Tooth de type 1A, rencontre pour la première fois Aleksandra Nadaj-Pakleza, qui est à Strasbourg depuis octobre 2018. Son diagnostic a été établi alors qu'il n'avait que 14 ans. Depuis, il a participé à deux essais cliniques, l'un avec la vitamine C et l'autre, appelé UPACOMT, qui visait à évaluer le bénéfice d'un traitement anti-progestérone. Même s'ils n'ont pas été couronnés de succès, Jean-Marc ne s'avoue pas vaincu.



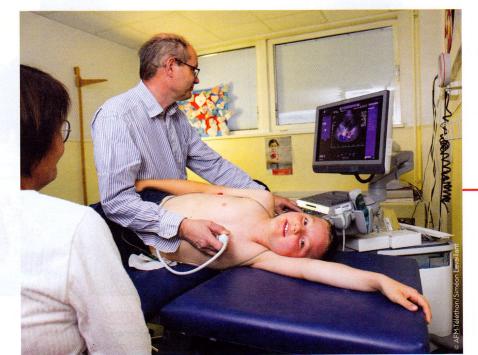
UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

Ce rendez-vous est l'occasion pour Aleksandra Nadaj-Pakleza de faire un bilan global des atteintes de Jean-Marc. Il explique qu'il a parfois des douleurs, que ses membres supérieurs s'affaiblissent et que son périmètre de marche diminue. Cependant, grâce à la kinésithérapie, à l'acupuncture et à l'ostéopathie, il reste dynamique.



Monique n'a pas encore de diagnostic précis de sa maladie. Aleksandra Nadaj-Pakleza et sa collègue Christine Tranchant, chef de service de neurologie et créatrice du Centre de référence à Strasbourg, lui donnent les derniers résultats des analyses génétiques. Deux hypothèses ont été éliminées: la dystrophie myotonique de type 2 et la maladie de Pompe. Il s'agit maintenant de tester un plus grand panel de gènes.





THIBAUT, 9 ANS, PARTICIPE À UN ESSAI CLINIQUE

Atteint d'une myopathie de Duchenne, le jeune garçon est entré dans le protocole depuis mai dernier. Dans ce cadre, il passe très régulièrement une série d'examens répartis sur deux jours. Le premier est une échographie cardiaque. Comme l'exige le protocole, le cardiopédiatre qui l'effectue, Laurent Bonnemains, ne commente pas les images, qui seront envoyées pour analyse au promoteur de l'étude.









Rencontre avec

Sihame Messaï, assistante de recherche clinique

Depuis juillet 2018, Sihame Messaï consacre la moitié de son temps au Centre de référence des maladies neuromusculaires. « J'ai accepté ce poste car, dans le cadre du CIC, en 2016, j'ai participé à l'étude Nathis SMA [une étude d'histoire naturelle de l'amyotrophie spinale, ndlr],

explique-t-elle. J'ai beaucoup apprécié le contact avec ces familles et j'ai découvert le rôle de l'AFM-Téléthon. » Aujourd'hui, elle est chargée des registres des maladies neuromusculaires (dystrophie facioscapulo-humérale, myopathie de Duchenne, maladie de Pompe, etc.) et du suivi des essais cliniques, aussi bien pour les enfants que pour les adultes. « Ces malades sont très différents de ceux touchés par d'autres pathologies, assure-t-elle. Ils s'informent beaucoup. Ils savent dans quels centres ont lieu les essais cliniques. Les familles sont très impliquées dans les protocoles, même quand ils sont lourds, et elles connaissent très bien l'état de santé du malade. Certaines tiennent même des tableaux Excel dans lesquels elles notent tout. »

En pratique, Sihame Messaï est à l'interface entre le promoteur de l'essai, le médecin investigateur, les différents intervenants et le malade. Avant la venue du patient, puis une fois qu'il est sur place, elle assure toute la logistique. « Mon objectif est qu'il soit au mieux, pas fatigué, car certains protocoles sont lourds. Je suis attentive à l'intimité, à la pudeur de chacun », précise-t-elle. Il faut que le malade soit à l'aise. Ensuite, elle est en contact permanent avec lui ou avec les parents, par e-mails, par téléphone, ce qui permet un suivi étroit dans le cadre de l'essai clinique. « J'ai vraiment le beau rôle car tous ces protocoles sont porteurs d'espoir! », conclut-elle.

LES TESTS BIOLOGIQUES

Dans la foulée de l'échographie cardiaque, Thibaut rejoint le CIC. Prises de température, de sang, de tension, etc. Les examens sont nombreux et pas toujours agréables. Mais Thibaut s'y prête avec le sourire et, curieux de tout, il pose de nombreuses questions à Manuelle Accardo, l'infirmière, et à Atika Kuhn, technicienne de laboratoire, qui gère tous les échantillons biologiques avant leur envoi au promoteur de l'essai.



ÉVALUATION DE LA FORCE MUSCULAIRE

Après une bonne nuit de sommeil à l'hôtel, car Thibaut et sa maman, Agnès, habitent trop loin pour rentrer chez eux, ils passent la journée avec Erika Zimmermann, la kinésithérapeute. L'objectif : évaluer l'évolution de la force musculaire et de la motricité de Thibaut. Aujourd'hui, personne ne sait s'il reçoit le traitement expérimental ou le placebo mais, même si ces bilans sont fatigants, Thibaut et ses parents sont confiants. Le protocole prévoit qu'au bout d'un an, s'il le souhaite, il pourra recevoir le traitement.