

6^{ème} Journée Nationale Maladies Neuromusculaires **Les diagnostics progressent, les malades doivent en profiter !**

Samedi 25 septembre 2010 dans 23 villes de France*

La plupart des malades neuromusculaires disposent d'un diagnostic de leur maladie. Mais tous ne savent pas qu'il est important de le faire vérifier à mesure que la science progresse, surtout s'il est ancien ou imprécis. L'intérêt ? Obtenir le diagnostic le plus précis possible pour bénéficier des soins et du conseil génétique adaptés, échapper à l'incertitude ou participer à un essai clinique. L'AFM sensibilisera les malades et les médecins de ville à cette démarche importante, le 25 septembre prochain, lors de la 6^{ème} journée nationale sur les maladies neuromusculaires qui se tiendra dans 23 villes de France*.

En vingt ans, les connaissances sur les maladies neuromusculaires ont considérablement progressé et ont permis à un nombre croissant de malades de disposer d'un diagnostic exact et précis. Mais tous les malades n'ont pas accès à ces avancées, faute d'un suivi médical régulier et spécifique à leur pathologie. C'est pourquoi l'AFM consacre sa 6^{ème} journée nationale sur les maladies neuromusculaires à « La révision et la précision des diagnostics ». Elle souhaite inciter les malades à se faire suivre au moins une fois par an par les réseaux de soins dédiés aux maladies neuromusculaires (consultations AFM, centres de compétence ou de référence spécialisés dans les maladies neuromusculaires). Les spécialistes de ces « centres experts » sont, en effet, les plus à même de les informer des nouvelles avancées diagnostiques et de les orienter rapidement vers une révision ou une précision diagnostique lorsque cela est envisageable.

Un diagnostic précis : pour quoi faire ?

Mettre un nom précis sur la maladie permet de bénéficier d'une prise en charge adéquate, d'anticiper les évolutions à venir et d'y adapter les projets de vie du malade. Cela permet aussi de proposer un conseil génétique à la famille et de profiter d'échanges d'expériences en se rapprochant de personnes concernées par la même pathologie (par exemple, via les groupes d'intérêt de l'AFM). Enfin, avoir un diagnostic exact et précis est une condition indispensable pour participer à un essai clinique et bénéficier des traitements innovants de demain.

Pour qui est-ce indispensable ?

C'est particulièrement important pour les malades qui n'ont pas de diagnostic ou un diagnostic datant de quinze ans ou plus. Cette démarche s'adresse aussi à toutes les personnes qui ne savent pas si leur maladie est d'origine génétique, inflammatoire ou auto-immune ou bien qui ont une maladie génétique, mais non identifiée ou de façon imprécise.

Une démarche importante qui doit être accompagnée

Faire réviser ou préciser son diagnostic n'est pas une démarche anodine. Elle nécessite d'être bien accompagné par l'équipe médicale, voire par un psychologue. Au-delà de la peur de revivre la souffrance de l'annonce du premier diagnostic ou de subir à nouveau des examens douloureux, il y a le risque d'être déçu si le diagnostic reste incertain ou si le nouveau diagnostic est plus grave. De même, le mode de transmission de la maladie peut être différent et nécessiter d'informer la famille, ce qui n'est pas toujours facile.

Et les médecins de ville dans tout ça ?

Parce que les connaissances évoluent rapidement, les médecins de ville ne peuvent connaître toutes les dernières avancées dans le domaine des maladies neuromusculaires. C'est pourquoi l'AFM a décidé de les convier, eux aussi, à la 6ème journée nationale sur les maladies neuromusculaires. Généralistes, pédiatres, neurologues ou neuropédiatres de ville pourront s'y informer, aux côtés des malades, sur les avancées de la recherche et les réseaux vers lesquels orienter leurs patients pour qu'ils bénéficient d'un diagnostic exact et précis.

Qu'est-ce que la journée nationale sur les maladies neuromusculaire ?

La Journée nationale sur les maladies neuromusculaires est organisée, tous les deux ans, par l'AFM, en partenariat avec le réseau national des consultations spécialisées. Ces consultations, au nombre de 75 sur tout le territoire, **permettent aux malades neuromusculaires de rencontrer, dans un même lieu** et dans un temps optimisé, **des spécialistes** suivant ces maladies complexes et évolutives : spécialistes cliniciens, anatomopathologistes, biologistes moléculaires, généticiens cliniciens et psychologues... La prise en charge pluridisciplinaire a permis de faire progresser, de façon importante, la qualité et l'espérance de vie des malades, au cours des vingt dernières années.

**le 25 septembre à Sélestat (68), Nancy (54), Mérignac (33), Bayonne (64), Chamalières (63), Quétigny (21), St Grégoire (35), Brasparts (29), Reims (51), Nice (06), Evry (91), Limoges (87), Toulouse (31), Lys-lez-Lannoy (59), Caen (14), Rouen (76), Saint-Georges-sur-Loire (49), Poitiers (86), Marseille (13), Bron (69) Ravine-des-Cabris (La Réunion). A Tours (37) le 9 octobre et à Besançon le 18 décembre.*

Contacts presse :

Stéphanie Bardon - 01.69.47.12.78 (presse nationale) / Géraldine Broudin - 01 69 47 25 64 (presse régionale)