

Lettre

d'informations

aux professionnels de santé

Numéro 9

Où trouver de l'information ?

Ataxie de Friedreich, ataxies spinocérébelleuses, paraparésies spastiques

Recommandations à dire d'experts dans les affections spinocérébelleuses par le conseil médical et paramédical des associations AFAF, CSC, ASL

Edito

Les soignants confrontés à une personne touchée par une maladie rare se posent de façon récurrente ces questions : où trouver de l'information ? Comment assurer un suivi optimal ? Qui contacter pour en savoir plus ?

À qui adresser le patient pour une recherche étiologique ou des conseils de prise en charge ?

Créé en 2005 et présidé par le Dr Alexandra Dürr, le **Conseil Médical et Paramédical**, commun aux trois associations concernées par ces pathologies (AFAF - CSC - ASL), comprend 17 soignants en contact avec les patients touchés par ces maladies. Le CMP a rédigé 9 lettres d'information à destination des soignants, intitulées : "**Recommandations à dire d'experts dans les affections spinocérébelleuses**".

Par ailleurs, en 2006, des **Centres de Référence Maladies rares (CR)** ont été mis en place. Ils ont pour mission d'organiser l'offre de soin, du diagnostic à la prise en charge thérapeutique pour un ensemble de pathologies rares au niveau national.

Les **Centres de Compétence (CC)** sont des Centres experts créés à partir des Centres de Référence, permettant aux patients de bénéficier d'une prise en charge dans leur région, en lien avec les Centres de Référence et les structures sanitaires et médico-sociales de proximité.

Dr Alexandre Dürr
Département de génétique La Pitié Salpêtrière - Paris

www.crng.org

Les questions qui se posent ...



1

LES LETTRES D'INFORMATIONS À DESTINATION DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Leur objectif est d'assurer un meilleur suivi, une continuité et une harmonisation des soins. Leur contenu intégral est consultable sur le site Internet du Centre de Référence neurogénétique de l'Hôpital de la Pitié Salpêtrière www.crng.org/newsletter.html et sur les sites Internet des 3 associations dans la partie **Prise en charge de la maladie**.

Contact : conseilmedicalataxie@yahoo.fr

- 1/ Les questions les plus souvent posées
- 2/ La prise en charge psychologique
- 3/ La grossesse
- 4/ Le conseil génétique
- 5/ La prise en charge de la spasticité
- 6/ Les troubles urinaires
- 7/ Le rôle de la consultation en Médecine Physique et de Réadaptation
- 8/ Les troubles de la déglutition
- 9/ Où trouver de l'information sur les affections spinocérébelleuses ?

2 SERVICE DE SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE

Il s'agit d'un service d'écoute téléphonique, subventionné par la Fondation Groupama, animé par deux psychologues expertes dans la prise en charge de ces pathologies. Il est destiné aux malades, parents, frères et sœurs, conjoints, enfants, aidants et professionnels de santé.

Contact téléphonique : 0970 465 165
Contact : ataxiepsy@hotmail.com

3 LES CENTRES DE RÉFÉRENCE ET LES CENTRES DE COMPÉTENCE

L'Ataxie de Friedreich relève des CR des maladies neurogénétiques, des maladies mitochondriales, des maladies neuromusculaires et neurologiques rares.

Les paraparésies spastiques relèvent des CR des maladies neurogénétiques.

Les syndromes cérébelleux, de par leur étiologie multiple, relèvent des CR cités ci-après.

Les patients peuvent également bénéficier d'un suivi pluridisciplinaire dans les centres de réadaptation.

La liste suivante n'est pas exhaustive. Une **prise en charge pluridisciplinaire est essentielle**, où que ce soit.

● Ataxie de Friedreich ● Paraparésies spastiques ● Syndromes cérébelleux

CR DES MALADIES NEUROGÉNÉTIQUES ●●●	
Coordonnateur : Pr Alexis BRICE • AP-HP Hôpital Pitié-Salpêtrière • Paris • Centres de compétence associés sur le site	Consultation de génétique : 01 42 16 13 95 / 01 42 16 13 46 Site : www.crng.org • Mail : contact@crng.org
Coordonnateur : Pr Dominique BONNEAU • CHU d'Angers	Consultations : 02 41 35 38 83 - Site : www.neurologie-genetique-chu-angers.fr
CR DES MALADIES MITOCHONDRIALES ●●	
Coordonnateur : Pr Arnold MUNNICH • AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades • Paris • Centres de compétence associés sur le site	Consultations : 01 44 38 15 07 • Site : asso.orpha.net/CARAMMEL/carammel http://asso.orpha.net/CARAMMEL/carammel_020.htm • Contact : cr.carammel@nck.aphp.fr
Coordonnateur : Pr Véronique PAQUIS-FLUCKLINGER • CHU de Nice Hôpital l'Archet 2 - Nice	Consultations : 04 92 03 62 43 - Site : https://extranet.chu-nice.fr/Mito-Sud-Mediterranee
CR DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ET NEUROLOGIQUES RARES ●●	
Coordonnateur : Dr Claude MIGNARD • CHR Ile de la Réunion • Saint Pierre de la Réunion	Consultations : 02 62 35 94 45 (poste 59 445)
Coordonnateur : Dr Rémi BELLANCE • CHU de Fort de France • Martinique	Consultations : 05 96 55 22 64
CR DES NEUROPATHIES PÉRIPHÉRIQUES RARES ●	
Coordonnateur : Pr Jean Michel VALLAT • CHU de Limoges • Hôpital Dupuytren	Consultations : 05 55 05 86 74 (poste 58674) • Site : http://www.chu-limoges.fr/centre-de-referencenational-neuropathies-peripheriques-rares.html • Contact : crm.n@chu-limoges.fr
CR DES MALADIES HÉRÉDITAIRES DU MÉTABOLISME ●	
Coordonnateur : Pr Pascale DE LONLAY • AP-HP Hôpital Necker - Enfants Malades • Paris	Consultations : 01 44 49 48 52 • Site : http://mamea.aphp.fr/
Coordonnateur : Dr Hélène OGIER • AP-HP Hôpital Robert Debré • Paris	Consultations : 01 40 03 57 07
CR DES SYNDROMES NEUROLOGIQUES PARANÉOPLASMIQUES ●	
Coordonnateur : Pr Jérôme HONNORAT • CHU de Lyon Hôpital Wertheimer • Lyon	Consultations : 04 72 35 58 42
CR DES MALFORMATIONS ET MALADIES CONGÉNITALES DU CERVELET ●	
Coordonnateur : Dr Lydie BURGLEN • AP-HP Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau • Paris	Consultations : 01 44 73 67 27 • Contact : secretariat.genetique@aphp.fr
CR DES LEUCODYSTROPHIES ●	
Coordonnateurs : Pr Odile BOESPFLUG - TANGUY • AP-HP Hôpital Robert Debré - Paris • Service de Neurologie et Maladies Métaboliques	Consultations : 01 40 03 53 91 / 01 40 03 40 20
Coordonnateurs : Pr AUBOURG • Hôpital Saint Vincent de Paul • Service Endocrinologie et Neurologie Paris	Consultations : 01 40 48 81 63

4 AUTRES SOURCES D'INFORMATIONS :

LA PLATEFORME MALADIES RARES

Site : www.plateforme-maladiesrares.org

• Orphanet

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins.

Site : www.orpha.net

orphanet

• Maladies Rares InfoServices

Pour écouter, informer et orienter les malades, leurs proches et les professionnels de santé.

Contacts : (n° Azur) : 0 810 63 19 20

Site : www.maladiesraresinfo.org



• Alliance Maladies Rares

Collectif d'associations de maladies rares

Site : www.alliance-maladies-rares.org



• Eurordis

La voix des patients atteints de maladies rares en Europe

Site : www.eurordis.org



LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS

• Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF)

Site : www.afaf.asso.fr

Contact : afaf@nordnet.fr



• Connaître les Syndromes Cérébelleux (CSC)

Autres Ataxies cérébelleuses

Site : www.csc.asso.fr

Contact : presidency@csc.asso.fr



• Association Strümpell-Lorrain (ASL)

Paraplégies spastiques familiales

Site : http://asso.orpha.net/ASL/index.htm

Contact : asl-secretariat@orange.fr



Rédaction par le Conseil Médical et Paramédical de l'AFAF, ASL et CSC. Il est présidé par le Dr A Dürr (Neurogénéticienne - Paris) et composé de MF Alexandre (Orthoptiste - Paris), ML Babonneau (Psychologue, Paris), S Cailliet (Diététicienne, Paris), Dr G Challe (Ophtalmologiste, Paris), Dr P Charles (Neurologue, Paris), Dr F Cottrel (Médecin en rééducation, Paris), E Delumeau (Assistante Sociale, Paris), M Gargiulo (Docteur en Psychologie, Paris), Dr C Goizet (Neuro-généticien, Bordeaux), A Herson (Psychologue, Paris), Dr I Husson (Neuro-pédiatre, Paris), Dr D Mazevet (Médecin physique et réadaptation, Paris), Pr A Munnich (Pédiatre Généticien, Paris), MC Nolen (Psycho Clinicienne, Paris), C Pointon (Orthophoniste, Paris) et Dr F Pousset (Cardiologue, Paris). Vous trouverez les coordonnées des professionnels de santé sur le site www.crng.org et sur les sites des associations : www.afaf.asso.fr - http://assoc.wanadoo.fr/asl.spastic - www.csc.asso.fr. Vos réactions, vos questions au Conseil Médical et Paramédical, en écrivant à conseilmedicalataxie@yahoo.fr, ou au 12 place Brisset - 02500 Hirson.

Le fichier utilisé pour vous communiquer le présent document est déclaré auprès de la CNIL. En application des dispositions des articles 39 et suivants de la Loi « Informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification auprès des présidents des associations citées. Vous pouvez également, pour des motifs légitimes, vous opposer aux traitements des données vous concernant. Publié avec le soutien des Laboratoires Takeda