

> Il y a 7 ans, l'Observatoire français des dystrophies myotoniques, DM-Scope, était lancé pour améliorer la connaissance et la prise en charge des dystrophies myotoniques dont l'expression clinique extrêmement variable représente un frein pour la recherche et la prise en charge. Quel bilan d'étape peut-on formuler aujourd'hui ? Plus particulièrement, quelles catégories d'avancées des connaissances et de prise en charge sont susceptibles de bénéficier d'un tel outil ? <

DM-SCOPE, bilan d'étape et atouts des bases de données pour les maladies neuromusculaires

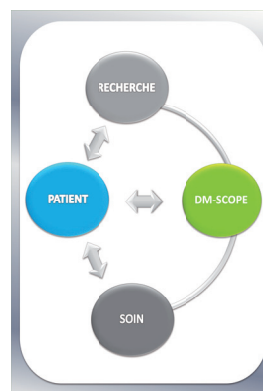
Céline Dogan¹, Jack Puymirat², Guillaume Bassez³



Toute perspective d'exploitation du contenu d'une base de données à des fins épidémiologiques, de recherche biomédicale ou de prise en charge est indissociable de son niveau d'activité. Ce prérequis, largement sous-estimé, marque l'étape longue, fastidieuse et limitante pour bon nombre de projets de bases de données dans le domaine de la santé.

Une vaste implantation

L'Observatoire Français des Dystrophies Myotoniques est implanté dans l'ensemble des Centres de Référence et de Compétences français. Il recense et recueille les données génétiques, cliniques et socioprofessionnelles des patients adultes et enfants atteints de dystrophie myotonique (DM) de type 1 ou de type 2. À ce jour, 51 consultations de centres experts participent à la collecte des données et utilisent DM-Scope pour le suivi de leurs patients (28 consultations adultes, 23 pédiatriques) (Figure 1). Cette mobilisation a permis de dépasser le seuil de 2000 patients renseignés (n = 2 312, avril 2015). DM-Scope



compte la plus large cohorte de patients DM au monde. Au-delà des chiffres, les personnes malades renseignées bénéficient d'un suivi multicentrique standardisé adossé aux structures d'expertise (Figure 2).

Au-delà de la « base de données »

Ce résultat d'envergure est lié non seulement à la forte mobilisation des centres experts mais aussi à une approche nouvelle du concept de la « base de données ». En effet, en complément des missions traditionnelles des bases de données, stocker et gérer les caractéristiques d'une cohorte d'individus particuliers, DM-Scope a été conçu pour proposer aux cliniciens des outils innovants avec pour but de faciliter le suivi clinique des malades. Par le biais d'une connexion sécurisée (www.dmscope.fr), le système permet aux professionnels de santé enregistrés de consulter les données collectées et offre différentes applications. Le système calcule des scores, propose l'édition de fiches synoptiques de l'atteinte clinique, des indicateurs de sévérité, facilite la visualisation graphique de l'évolution de la maladie, permet l'impression d'un compte rendu individuel de consultation, la gestion d'une cohorte locale ou régionale.

Ce concept a favorisé le recensement d'une proportion importante des patients français atteints de dystrophies myotoniques (près de 80 % selon Orphanet, mai 2014) et de pérenniser la participation des méde-

¹Responsable réseau - Chef de projet (PhD), Observatoire Français des Dystrophies Myotoniques, Centre de Références des maladies Neuromusculaires - Hôpital Henri Mondor, Créteil, France.

²Neurologue, Directeur de l'Unité de Recherche en Génétique Humaine, CHU Québec, Canada.

jack.puymirat@crchul.ulaval.ca

³MD, PhD, Centre de Référence Maladies Neuromusculaires GNMH, Hôpitaux Universitaires Henri Mondor, AP-HP et IMRB-Institut Mondor de Recherche Biomédicale, UMRS UPEC/Inserm 955, Université Paris-Est Créteil (UPEC), France.

guillaume.bassez@hmn.aphp.fr

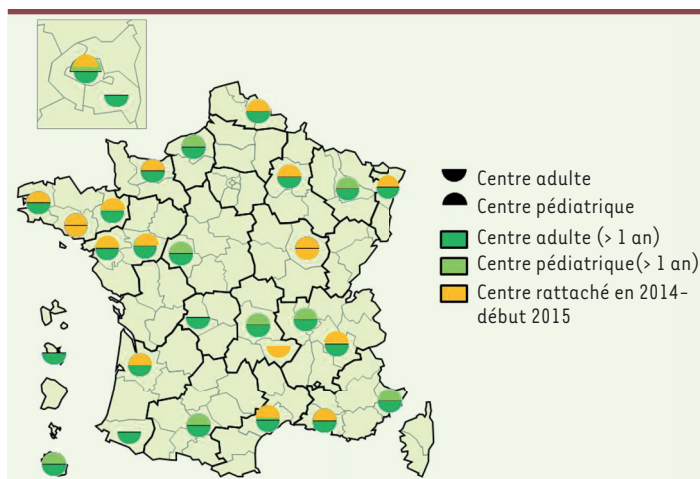


Figure 1. Consultations neuromusculaires participantes.

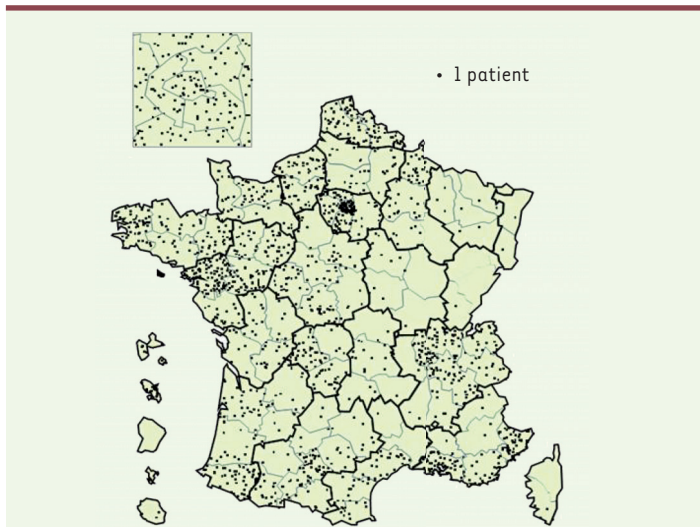


Figure 2. Répartition géographique des patients Dystrophies Myotoniques enregistrés dans DM-Scope.

cins pour actualiser les données en vue du recrutement de patients pour des projets de recherche (741 sujets suivis) (Figure 3).

Un socle pour la recherche et le soin

L'observatoire contribue, depuis 2012, à préciser le pronostic et à améliorer la prévention. Une première caractérisation des patients adultes a permis de mettre en évidence l'influence du genre sur l'expression et la sévérité de la maladie. Une description de la population pédiatrique est en cours et devrait améliorer la connaissance des profils d'atteinte clinique chez l'enfant.

DM-Scope a également facilité le recrutement de patients pour leur participation à des études de recherche clinique, qu'elles soient observationnelles (étude NATHIS-DM1 : histoire naturelle), ou interventionnelles (études DYVINE : évaluation de l'efficacité de la mise en place précoce de la ventilation assistée, OPTIMISTIC : projet européen visant à évaluer un traitement non pharmacologique par thérapie cognitive comportementale dans le traitement de la fatigue), ainsi qu'à deux projets de recherche fondamentale orientés vers l'identification de nouvelles pistes thérapeutiques.

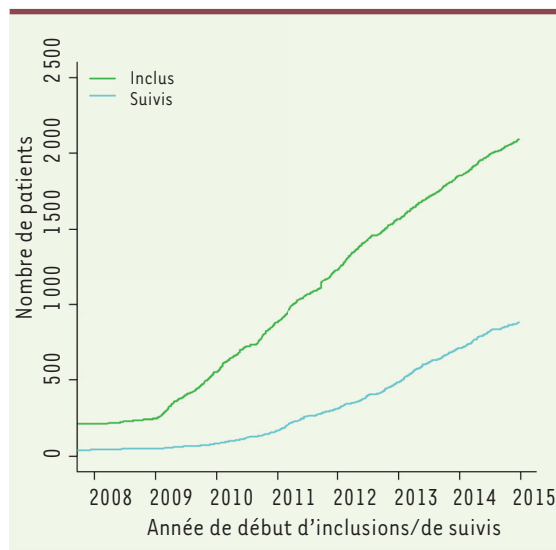


Figure 3. Nombre de patients inclus et suivis dans DM-SCOPE.

En somme, un observatoire tel que DM-Scope est donc une plate-forme de choix pour optimiser la prise en charge des patients atteints de dystrophies myotoniques et soutenir des projets de recherche variés émanant d'investigateurs participants au projet ou d'investigateurs tiers.

Au cœur d'une nouvelle organisation des bases de données maladies rares

Plusieurs initiatives sont à l'œuvre à l'échelon national et international avec pour but d'homogénéiser et d'optimiser le fonctionnement des bases de données. En France, au sein de la nouvelle filière neuromusculaire FILNEMUS, DM-Scope fort de son efficacité, de sa pérennité apparaît comme un bon modèle pour les projets existants ou en développement. Il répond en tout point au cahier des charges proposé par la filière pour les bases de données, matérialisé entre autres par le développement de son interface d'interopérabilité avec la prochaine base des maladies rares (BAMARA).

À l'échelle internationale, l'Observatoire, est un partenaire actif, depuis 2013, de groupes de travail internationaux sur la structuration, européenne et mondiale, des bases de données maladies rares (EPIRARE, RD-Connect). En parallèle, le projet aborde un virage international par la mise en œuvre d'un consortium franco-canadien. ♦

DM-SCOPE, an intermediary appraisal report and benefits of databases in neuromuscular disorders

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.

TIRÉS À PART

C. Dogan