

LA NEUROMYÉLITE OPTIQUE - NMO

POINTS COMMUNS
entre Sclérose en Plaques et NMO

DIFFÉRENCIATION
entre ces deux maladies

Pr Romain MARIGNIER
Neurologue, CHU Lyon

Dr Nicolas COLLONGUE
Neurologue, CHU Strasbourg



ATELIER

LA NEUROMYÉLITE OPTIQUE - NMO

La NeuroMyélite Optique ou maladie de Devic, est une maladie auto-immune rare. Elle fait partie des maladies inflammatoires démyélinisantes du système nerveux central et touche les nerfs optiques et/ou la moelle épinière. Elle affecte plus fréquemment la femme que l'homme (7 pour 1). L'âge moyen de début se situe autour de 40 ans. Longtemps considérée comme une forme de SEP, le concept de cette affection, a changé avec des découvertes récentes qui indiquent que NMO et SEP sont des maladies distinctes.

Il existe des points communs entre la Sclérose en Plaques et la NeuroMyélite Optique. La différenciation entre ces deux maladies n'est pas toujours évidente. Des mécanismes biologiques sont partagés dans ces 2 pathologies, ainsi ce qui est découvert dans l'une est utile à l'autre, notamment concernant les traitements.

QUESTIONS

RÉPONSES

■ Comment se fait le diagnostic de NMO ?

Il a évolué avec le temps et va encore évoluer. A l'aide de l'imagerie, de la clinique et de la biologie, les médecins peuvent faire un diagnostic de plus en plus précis. Pour la NMO, il repose de plus en plus sur les marqueurs biologiques, ce qui est d'une importance majeure car ces maladies sont différentes en termes de mécanismes, de pronostic et de thérapeutiques. L'intérêt de discerner ces entités est qu'un même traitement ne va pas agir de la même façon si la personne a des anticorps anti-aquaporine-4 ou des anti-MOG. Pour le traitement de la poussée, les personnes avec des anticorps anti-MOG sont plus cortico-sensibles que les anti-aquaporine-4.

■ Peut-il y avoir une erreur de diagnostic entre SEP et NMO ?

Les critères d'évaluation sont révisés régulièrement et permettent de faire un diagnostic de NMO, même en absence d'anticorps, avec le support de l'IRM. Dans cette maladie, des régions sont spécifiquement touchées : le nerf optique, la moelle épinière, et une zone particulière située dans le tronc cérébral : l'"Aréa postréma", pouvant donner des hoquets et des vomissements répétés, sans lien avec des troubles gastriques, et bien visible sur une IRM.

■ Quelle est la fréquence de la NMO par rapport à la SEP ?

En France, la NMO est 50 fois moins fréquente que la Sclérose en Plaques. La base de données "NOMADMUS" compte 1.200 patients alors qu'ils sont plus de 60.000 dans la base "EDMUS". On parle bien de **maladie rare pour la Neuromyélite optique**. Une maladie est considérée comme rare lorsque la fréquence est inférieure à 1/1.000 personnes.

■ Pourquoi fait-on des dosages d'anticorps dans la NMO ?

Le spectre des maladies NMO a changé depuis que des anticorps dirigés soit contre l'aquaporine 4, soit contre la protéine MOG, ont été identifiés dans le sang des personnes atteintes de NeuroMyélite Optique. Maintenant, ce spectre se divise en 3 groupes :

- les personnes qui ont des anticorps anti-Aquaporine 4 (AQP4)
- celles qui ont des anticorps anti-MOG
- celles chez qui aucun anticorps n'a été trouvé.

Il est possible d'avoir une NeuroMyélite Optique sans avoir d'anticorps décelables. C'est pourquoi aujourd'hui **les maladies ne sont plus classées par**

Le phénotype est l'expression du patrimoine génétique dans un environnement donné. Il rend compte des caractéristiques anatomiques et physiologiques d'un individu.

syndrome : "atteinte du nerf optique et de la moelle = NeuroMyélite optique". Elles **sont dorénavant classées par anticorps** : "présence de l'anticorps anti-aquaporine-4 = maladie anti-AQP4", "présence de l'anticorps anti-MOG = maladie anti-MOG". C'est l'objectif de la cohorte "NO-MADMUS" de mieux comprendre le phénotype, l'aspect clinique en fonction des anticorps, **afin de mieux cibler les traitements.**

■ Pouvez-vous expliquer la différence entre ces 2 anticorps ?

La NeuroMyélite Optique touche essentiellement le nerf optique et la moelle épinière. Historiquement, seuls ces 2 sites étaient considérés comme exclusifs sans lésions situées ailleurs dans le système nerveux central. Mais **l'évolution des connaissances a montré que d'autres régions** pouvaient être **touchées**. De "bifocale" (2 sites), la **NMO** est devenue une maladie "**multifocale**". Mais, elle ne ressemble pas à une SEP, même si elles sont cousines. Avec l'aide de l'IRM, montrant des lésions spécifiques, et de la biologie, permettant de détecter la présence d'anticorps dirigés contre l'aquaporine-4 ou la MOG, les neurologues peuvent aisément faire la différence entre SEP et NeuroMyélite Optique.

la Neuromyérite optique (NMO) ne ressemble pas à une SEP, même si elles sont cousines.

“ L'Aquaporine-4 est un canal hydrique présent sur les astrocytes, cellules de soutien et de protection des neurones, qui permet les échanges d'eau entre la cellule et le milieu extra-cellulaire. Quand ce canal est bloqué par l'anticorps dirigé contre lui, il est dérégulé et un environnement toxique se crée autour entraînant la mort de l'astrocyte. Quand cet astrocyte meurt, les échanges avec les protéines myélinisantes s'arrêtent, une démyélinisation apparaît. Une dé-

myélinisation est aussi observée dans la SEP, mais dans le cas de la NeuroMyélite Optique, cette démyélinisation est secondaire à l'atteinte de l'astrocyte.



La MOG est une protéine qui représente 1% des protéines de la myéline d'origine centrale. Elle se développe sur l'oligodendrocyte. Quand cette protéine est bloquée par l'anticorps dirigé contre elle, la gaine de myéline se déroule, entraînant une démyélinisation de l'axone ce qui le fragilise.

La présence de 2 anticorps dirigés vers des protéines situées sur des cellules différentes oriente vers 2 voies physiopathologiques différentes, donc vers une approche thérapeutique différente. La présence de ces anticorps dans le sang permet d'avoir des biomarqueurs et de classer les atteintes neurologiques. Seulement 10% des personnes atteintes de NeuroMyélite Optique ne présentent pas l'un ou l'autre des anticorps. Dans ces cas, le diagnostic se fait sur des critères IRM précis. Dans le spectre des NMO, la ponction lombaire est généralement normale.

■ Comment peut-on savoir si on est MOG ou AQP4 positif ?

Avec une simple **prise de sang**. Les anticorps sont recherchés chez le patient grâce à des techniques biologiques particulières. Le sérum est mis en présence des cellules qui expriment soit l'aquaporine-4, soit la MOG. Puis le biologiste regarde si un type de cellule présente l'anticorps, fixé sur l'antigène qu'elle porte. Les techniques de dépistage permettent aujourd'hui **d'identifier quasiment tous les patients**, à part peut-être, ceux ayant des titres d'anticorps très bas. Un faible taux d'anticorps dans le sérum peut parfois être très difficile à détecter. Ce n'est pas un examen coûteux (entre 40 € et 50 €) ni compliqué. Il se pratique dans n'importe quel hôpital. En ville, attention ce n'est pas un examen remboursé. Il peut exister des variations des taux d'anticorps, notamment si le test a été fait juste après un traitement par corticoïdes ou un échange plasmatique. Dans ces situations, il est préférable de refaire le dépistage.

■ Est-ce que les professionnels de santé connaissent bien ces différences ?

Notre démarche d'informer le corps médical sur les

maladies rares comme la NeuroMyélite Optique a pour but de les guider afin qu'ils reconnaissent une NMO. Il faut **standardiser les outils pour** permettre un meilleur **diagnostic de la NMO** et des autres maladies rares et éviter ainsi les erreurs et les errances diagnostiques.

Les **Journées** comme celles organisées par la Fondation **ARSEP**, permettent de **mieux faire connaître les maladies rares**, d'être mieux **informé** et donc d'**éviter les erreurs** de diagnostic. Il faut que les personnes qui connaissent "moins bien" une maladie, puissent avoir accès aux informations.

■ Est-ce important de différencier SEP et NMO ?

Tout à fait, la prise en charge et l'impact des traitements ne sont pas les mêmes. Par exemple, certains traitements prescrits dans la SEP aggravent les patients qui ont une aquaporinopathie, c'est-à-dire une NMO avec des anticorps anti-aquaporine 4. Aujourd'hui le dosage des anticorps se fait avec une technique fiable. La signature biologique permet de repenser le classement de ces maladies et donc leur prise en charge. Dans la SEP, traiter ou non une poussée ne modifie pas l'histoire naturelle de la maladie. Cela permet de raccourcir le délai de récupération.

Dans la NMO c'est différent.

Le handicap généré par la maladie est secondaire aux poussées car il n'augmente pas en dehors de celles-ci. Il est donc capital de traiter les poussées en priorité. C'est ce que l'on appelle une **urgence thérapeutique** : il faut traiter fort et rapidement. Au lieu de prescrire 3g maximum de corticoïdes, comme dans la SEP, les doses sont de 5g voire 10g. Puis, des échanges plasmatiques (filtrage du sang des patients) sont faits quelques jours après les corticoïdes si la cure n'a pas donné satisfaction. Dans la SEP, la preuve d'efficacité des échanges plasmatiques n'a pas été démontrée.

■ Quelle est l'évolution de la NMO ?

A la différence de la SEP, il n'existe pas d'évolution progressive dans la NMO si on parvient à arrêter l'inflammation. Malheureusement, la prise en charge est parfois trop tardive, l'inflammation devient trop importante conduisant à une atrophie puis à un handicap. Mais si on parvient à bloquer les poussées, alors le handicap ne s'installera pas dans un 2^{ème} temps.

Dans la NeuroMyélite optique (NMO) il faut traiter fort et rapidement.



En d'autres termes, **si le contrôle des poussées est efficace, le handicap à long terme est évité, contrairement à ce qui se passe dans la SEP.**

Aujourd'hui la recherche a permis de contrôler à peu près correctement l'inflammation avec les traitements à disposition. En revanche, la protection du système nerveux et la réparation de la myéline sont encore des voies en exploration. Que ce soit dans la SEP ou dans la NeuroMyélite Optique.

Un élément thérapeutique simple, à votre disposition pour favoriser la remyélinisation : faire du sport ! Des études ont montré que le sport est actuellement le meilleur moyen de réparer la myéline car cela permet de mobiliser les cellules souches.

■ Quels sont les traitements disponibles pour la NMO ?

Aucun traitement de fond n'a été validé, c'est-à-dire ayant une autorisation de mise sur le marché, dans la NMO. La plupart des traitements de fond prescrits dans la SEP (14 aujourd'hui) ne sont pas efficaces dans la NMO. Actuellement, **3 molécules sont en cours d'essais cliniques** pour la NMO. Ces essais se font à l'échelle mondiale (Amérique du nord, Japon, Corée, Europe, Europe de l'Est...).

L'un d'entre eux est l'Eculizumab. Il s'agit d'un anticorps qui bloquera l'action du complément, petite molécule activée par les anticorps anti-AQP-4. C'est



une action assez ciblée, qui n'a pas d'intérêt dans la SEP alors qu'elle en a dans la NeuroMyélite Optique. Ces 3 essais sont terminés. Les résultats sont positifs sur le plan statistique, ce qui est une très bonne nouvelle. La prochaine étape est la discussion de ces résultats avec les agences américaine (FDA) et européenne (EMA) du médicament, qui autoriseront ou non leur mise sur le marché. La dernière étape, souvent la plus longue en France, est la détermination du prix du médicament. Ce long délai en France s'explique par le fait qu'une fois le médicament autorisé, celui-ci doit être disponible pour tous quel que soit son statut socio-économique, engendrant un impact financier important pour la société. Pour ces 3 molécules, cela implique qu'elles seront disponibles dans 2 ans. D'autres médicaments ont fait leurs preuves, nous ne sommes donc pas complètement démunis pour le traitement de la NMO.

■ Pourquoi utilise-t-on le Rituximab dans la NMO ?

Le Rituximab est un anticorps monoclonal dirigé contre le molécule CD 20 présente à la surface des lymphocytes B. En se fixant sur cette molécule, l'anticorps va entraîner la destruction du lymphocyte B. Le lymphocyte B est une cellule importante du système immunitaire, puisqu'elle est à l'origine de la production des anticorps. **Le Rituximab est un traitement similaire à l'Ocrelizumab, donné dans la SEP.** Toutes les études faites sur le Rituximab dans cette maladie ont été "observationnelles" : des médecins l'ont prescrit à leurs patients et ont constaté une amélioration. Le niveau de preuve d'efficacité est donc considéré comme faible. Pour comprendre pourquoi, il faut savoir qu'il existe pour chaque **médicament** une **classification**, différents niveaux de preuves classés **de 1** (niveau élevé) **à 4** (niveau faible).

Pour l'Agence du Médicament, pour qu'un traitement soit **disponible** et **remboursé**, le niveau de preuve jugé suffisant doit être "1". Pour déterminer ce niveau de preuve, il faut réaliser un essai thérapeutique qui vise à comparer l'efficacité du traitement à évaluer par rapport à un traitement de référence ou un placebo (molécule non-active).

Les essais cliniques nécessitent un grand nombre de patients. Or, la NMO est une maladie rare, il est donc **difficile de trouver le nombre suffisant de patients pour réaliser un essai clinique** de grande ampleur. C'est pour cela que jusqu'à très récemment, les niveaux de preuves des médicaments

Les essais cliniques nécessitent un grand nombre de patients. Or, la NMO est une maladie rare

dans la NMO étaient jugés "limités" ou "insuffisants". Si la preuve de l'efficacité n'est pas démontrée, cela ne signifie pas que le traitement est inefficace, cela prouve uniquement que les moyens nécessaires n'étaient pas mis en place du fait de la rareté de la NeuroMyélite Optique.

Malgré tout, la France a un système de soin exceptionnel, où même si des médicaments pour lesquels le niveau de preuve n'est pas élevé (ce qui est le cas pour la NMO), les médecins peuvent les proposer à leurs patients. L'Agence du Médicament et la Sécurité Sociale les prennent en charge. Dans la plupart des autres pays ce n'est pas le cas. Cet effort fait en France impose quand même au neurologue de remplir un dossier spécifique.

■ Quels sont les risques avec le Rituximab ?

Il n'est pas clairement établi que le Rituximab augmente le risque de cancers (en particulier le cancer de la peau). Aucune recommandation particulière n'a été formulée pour surveiller cette apparition. Mais, le principe de précaution est appliqué. En revanche, il est important que les patients aient leurs **vaccinations à jour avant le début du traitement** car le Rituximab bloque la capacité du système immunitaire à réagir correctement à une agression par un corps étranger.

■ Concernant les échanges plasmatiques. Qu'est-ce que c'est exactement ?

Le sang du patient est filtré, toutes les molécules dérivées de l'inflammation sont enlevées (anticorps, compléments, ...) et ce sang "purifié" est retransfusé au patient. Ce procédé est réalisé par un hématologue, dans un service d'hématologie, sur rendez-vous. Le seul contexte dans lequel des échanges plasmatiques sont faits dans l'heure qui suit, c'est en service de réanimation... Sinon, c'est un soin qui s'organise, au mieux cela se fait le lendemain. Les médecins préfèrent prescrire des bolus de corticoïdes et attendre de 1 ou 2 jours pour voir comment le patient réagit. Au bout d'une semaine, s'il n'a pas récupéré, alors des échanges plasmatiques seront prescrits.

■ L'Imurel® est-il encore prescrit pour les NMO ?

Ce n'est pas parce qu'il s'agit d'un "vieux" médicament qu'il n'est pas efficace. Il fonctionne bien. Dans la NMO les femmes sont également "sur-représentées". Chez les personnes malades qui sont "anti-AQP-4" positifs, le sexe-ratio est de 10 femmes pour 1 homme. La plupart du temps, ce sont des femmes jeunes, avec un souhait de

grossesse. L'avantage de l'Imurel® est qu'il peut être prescrit pendant cette période. Dans une étude incluant 67 femmes NMO enceintes sous Imurel®, celles "anti-AQP-4" positives, avaient un taux de poussées très significativement limité alors que pendant et après la grossesse, ce taux est plus élevé que chez les autres femmes NMO. Il n'existe aucun risque pour le bébé.

Ce traitement est donc jusqu'à présent **le seul qui peut être pris durant la grossesse** si la patiente est à risque de faire des poussées.

■ Y-a-t-il des nouveautés concernant les traitements de la NMO ?

La grande nouveauté vient du fait que 3 essais se sont terminés, montrant que les médicaments testés ont un effet bénéfique très important dans la NMO.

La seule difficulté sera de savoir lequel proposer aux patients car ces traitements n'ont pas été comparés les uns aux autres.

L'enthousiasme est freiné car ces médicaments sont nouveaux et qu'il n'y a pas assez de recul sur leur tolérance et leurs effets secondaires à moyen et long terme. D'autre part, ces traitements sont des biothérapies dont le développement a coûté extrêmement cher et qui auront par conséquent des prix très élevés. Il faut savoir que le développement d'une molécule correspond à 10 années de travail et mais aussi à un milliard d'euros. C'est pour cela qu'un médicament coûte cher une fois sur le marché, surtout dans une maladie rare.

■ Les corticoïdes sont-ils utilisés dans la NMO ?

Aujourd'hui oui. C'est le traitement auquel le patient a le plus facilement accès en cas de poussée. Lorsque survient un symptôme, il faut appeler soit l'hôpital de jour soit le neurologue libéral. Le patient est normalement vu rapidement (dans les 24 heures) et le traitement par corticoïdes se fait tout de suite.

■ Est-ce que les poussées régressent après traitement ?

A la suite d'un traitement anti-inflammatoire, la récupération est bonne mais elle varie en fonction du sérotype, soit anti-AQP4, soit anti-MOG. Les personnes positives pour les anticorps anti-MOG répondent mieux aux corticoïdes, les baisses d'acuités visuelles sont moins sévères dans la majorité des cas. Pour les personnes ayant des anticorps anti-AQP4,

22% d'entre elles ont une acuité visuelle inférieure à 1/10^{ème}. Ces patients font des névrites optiques sévères.

■ Peut-on faire une poussée en étant sous corticothérapie ?

Oui. Il est tout à fait possible d'avoir une activité sous corticoïdes.

■ Qu'en est-il de la grossesse et des maladies du spectre NMO ?

Pour la SEP, les données sont connues depuis la fin des années 90. Des études de très grandes ampleurs montrent que la grossesse est plutôt protectrice. C'est une période où la maladie s'éteint, avec un risque de réactivation dans les 3 mois suivant l'accouchement. C'est ce que l'on appelle le "post-partum". Il n'existe

aucune raison d'empêcher une femme d'être enceinte.

Pour la NMO, les niveaux de preuve sont moins bons car la maladie est rare. Mais malgré tout, beaucoup d'efforts ont été faits et plusieurs collaborations internationales ont permis d'aboutir à des

travaux de bonnes qualités. Ainsi, il a été montré que lors de la grossesse, l'activité de la maladie se maintient voire est plus importante. Le message donné aujourd'hui par les neurologues à leurs patientes NMO, c'est que bien entendu, **la grossesse est possible, mais sous traitement**. L'unique médicament prescrit est l'Imurel® car c'est le seul pour lequel il existe **suffisamment de recul quant à son innocuité sur le fœtus et le nouveau-né**.

Le Rituximab est contre-indiqué par principe de précaution : il n'y a pas d'assez d'informations sur le risque d'exposition pour les fœtus et les nouveau-nés. Le Cellcept® est totalement contre-indiqué durant la grossesse car il entraîne un développement anormal de l'embryon. Les femmes souhaitant débuter une grossesse alors qu'elles sont sous ce traitement, doivent l'arrêter bien avant la conception.

■ Quel est le lien entre la NMO et vitamine B12 ?

La carence en vitamine B12 donne des myélopathies. Les carences ne sont pas provoquées par des mécanismes inflammatoires.

Les myélopathies sont des problèmes métaboliques qui donnent des atteintes médullaires relativement étendues conduisant à des atteintes motrices et sen-

sitives. Ces myélopathies peuvent "mimer" la myélite observée dans la NMO. Les carences conjointes en vitamines B12 et B9, associées à la prise d'alcool peuvent provoquer des neuropathies optiques, sans inflammation, mais avec une souffrance métabolique qui conduit la cellule à ralentir son fonctionnement et finalement aboutit à des lésions.

Le mode de révélation des maladies inflammatoires n'est pas le même. Dans la NMO, les **symptômes surgissent de façon aiguë, rapide**. Alors qu'avec la carence en vitamines, le processus va être lent. Par ailleurs, une inflammation dans le système nerveux central, peut être détectée par une ponction lombaire et une lecture très fine de l'IRM.

Existe-t-il des traitements remyélinisant à l'étude ?

L'Opicinumab, molécule testée actuellement dans la SEP, aide à la remyélinisation en bloquant des facteurs inhibiteurs de la réparation. Les résultats sont pour le moment trop récents et contradictoires.

Il est difficile d'évaluer cliniquement une remyélinisation et il faut du temps et des IRM très perfectionnées pour estimer la qualité de la remyélinisation. Les protocoles d'études sont donc très complexes.

■ Qu'est-ce que sont des cellules iPS ?

En français, les cellules "iPS" signifient : cellules souches pluripotentes induites. Leur particularité est qu'en modifiant 4 gènes de n'importe quelle cellule du corps, cette dernière va être reprogrammée et redevenir une **cellule souche** pouvant donner naissance à une cellule spécialisée à l'aide de facteurs de croissance. Par exemple, une cellule de la peau peut devenir un neurone.

Il s'agit encore de recherche très fondamentale. Cette technique innovante a reçu le prix Nobel mais elle n'est **pas applicable en recherche clinique** pour le moment.

■ Quels rôles peuvent jouer les associations de patients dans le développement des médicaments ?

Une fondation américaine sur la NMO a injecté 50 millions d'euro dans la recherche, grâce à 2 milliardaires dont les enfants sont malades. Ce type de soutien permet d'avancer concrètement sur les connaissances de la NMO. Ils apportent aussi un soutien logistique aux laboratoires pharmaceutiques qui s'intéressent à

la maladie.

L'Agence Européenne du Médicament est ouverte aux associations et fondations afin de discuter les attentes des patients par rapport aux différents traitements et leur validation.

■ La NMO est-elle une maladie génétique ?

Il existe "seulement" 6 cas familiaux sur 15 000 personnes malades de Neuromyérite Optique dans le monde. Ce n'est donc pas une maladie génétique.

■ Des facteurs extérieurs favorisent-ils la NMO ?

Probablement, mais la rareté de cette maladie rend les analyses difficiles. Des études ont démontré que le microbiote intestinal était altéré, ce qui pourrait favoriser la maladie.

“ Le microbiote est l'ensemble des bactéries présentes dans le tube digestif. Elles régulent notre système immunitaire.

Ainsi l'altération du microbiote favoriserait la réaction immunitaire contre l'aquaporine-4.

D'autres études montrent qu'un groupe de bactéries serait sur-représenté dans le microbiote des patients. Ces résultats, bien qu'indirects, suggèrent qu'un élément infectieux intestinal favoriserait la maladie. Le microbiote est un facteur émergent dans les maladies auto-immunes comme la NMO et la SEP.

La seule règle de vie qui peut être donnée, est d'avoir une **alimentation équilibrée et saine** et d'éviter les facteurs pouvant potentiellement aggraver ou perturber le microbiote, comme notamment l'alcool, le tabac...

Concernant les régimes alimentaires carencés en certains aliments, le niveau de preuve est insuffisant pour affirmer qu'ils ont un impact concret et certain sur la maladie.

■ Quelle est la prise en charge des symptômes de la NMO ?

Les séquelles sont souvent multiples : des symptômes visuels et ceux liés à une atteinte de la moelle épinière (troubles de la marche, sensitifs, douleurs neuropathiques, impact sur le contrôle des sphincters, du transit...). La prise en charge est **similaire à celle de la SEP** : gestion de la fatigue, de la douleur, des troubles sphinctériens, sexuels... Il existe un arsenal thérapeutique à notre disposition pour les patients souffrant de NMO. C'est sur ce point que les deux maladies se rejoignent. La prise en charge de ces symptômes est à



discuter avec le neurologue. Malheureusement dans les maladies rares et graves, le focus est mis davantage sur la gestion de la poussée, du traitement de fond. Les problèmes du quotidien sont laissés de côté alors qu'ils sont tout aussi importants.

■ Comment identifier le spécialiste de la NMO ? Qui nous oriente vers lui ?

Les **neurologues** s'occupent de la NMO et traitent aussi la SEP. Il ne s'agit pas de 2 spécialistes différents. Lorsque le **diagnostic n'a pas encore été établi** après un épisode de myélite ou un autre problème neurologique, il faut absolument aller dans un **centre hospitalier universitaire (CHU)** pour avoir l'avis d'un expert. Dans ces centres, vous aurez accès à un plateau technique plus important, avec des circuits rodés pour savoir où envoyer les prélèvements.

Si le **médecin traitant** a une formation sur cette pathologie, alors il peut vous adresser à un confrère spécialiste. Mais dans la majorité des cas, les patients vont directement aux **urgences hospitalières**. Une névrite optique (perte de la vision de façon rapide) ou une myélite (difficultés à bouger un bras ou une jambe) motive une consultation aux urgences et une prise en charge rapide.

■ Que faire si une poussée survient ? Existe-t-il des centres spécialisés ?

Lorsque le diagnostic est posé et une thérapeutique mise en place, le **neurologue référent** est la personne à contacter, **ou le centre dans lequel il exerce**, quand survient un épisode symptomatique. Si le cas clinique est délicat, le neurologue peut contacter un **centre expert** pour demander un avis. Il existe également des réunions de concertation commune où sont discutés les cas atypiques rencontrés.

Les **centres maladies rares** ont pour objectif de favoriser la recherche et le soin courant des patients. Dans ces **centres labellisés**, les neurologues se proposent d'être référents dans des réseaux (consultations supplémentaires, réponses par e-mail ou par téléphone...) afin d'aider au diagnostic et à la prise en charge. Ils peuvent aussi informer les urgentistes, les réanimateurs, les ophtalmologistes... **tous les professionnels susceptibles de recevoir les personnes atteintes de NMO en plus des neurologues.**

L'objectif est d'informer sur les symptômes classiques mais aussi sur les formes atypiques comme celles s'accompagnant de nausées ou de vomissements. Donc, les neurologues spécialistes de la NMO vont s'investir pour informer, créer des conférences, discuter, expliquer, faire de la pédagogie.

Les **patients** aussi ont un rôle de formation et de communication auprès des médecins généralistes.

La **médecine devient de plus en plus complexe**, et c'est tout à fait normal

qu'un docteur généraliste ne connaisse pas les maladies rares et la NMO en particulier. Cela ne signifie absolument pas qu'il est mauvais ou non-impliqué auprès de ses patients !

Le neurologue peut expliquer par courrier au médecin généraliste comment se manifeste cette maladie, quels sont les traitements appropriés... Mais il ne parlera pas de la vie quotidienne ou des difficultés rencontrées par son/ sa patient(e) car lui/elle seul(e) peut lui en parler.

L'accompagnement et la formation du médecin généraliste se fait par le neurologue et le patient, expert de sa maladie. Le partage d'expérience est toujours très formateur et un médecin ne reprochera jamais à un patient de le sensibiliser à sa maladie rare. Sur le site de la Fondation ARSEP une rubrique dédiée à la NMO a été créée afin d'informer petit à petit sur cette maladie : www.arsep.org/fr/339-nmo.html

Dans certaines régions de France, la **télémédecine va se développer**. C'est un outil très adapté aux maladies rares car il évitera aux patients de faire 200 km voire 500 km pour une consultation. Ces portails vont permettre d'être au plus près des malades.

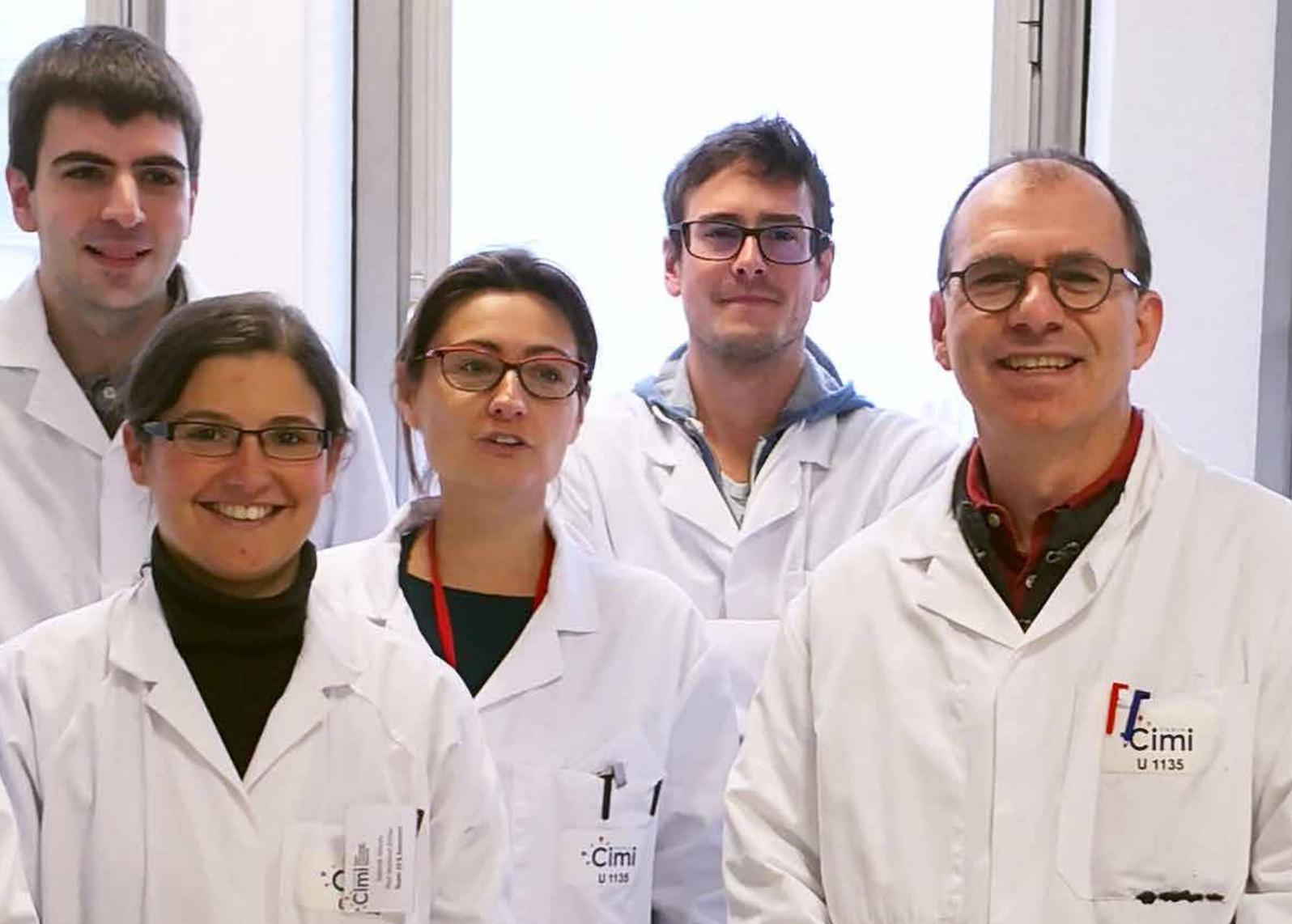
■ Quelle est la différence entre une maladie orpheline et une maladie rare ?

Pour les **maladies orphelines** (fréquence inférieure à 1/2.000), la recherche sur les traitements est compliquée et souvent délaissée des industries pharmaceutiques compte tenu de la rareté de la maladie. Concernant les **maladies rares** (fréquence inférieure à 1/1.000), la recherche académique et pharmaceutique y travaille pour comprendre les mécanismes et développer de nouveaux traitements.

Il faut bien comprendre que **sans les industries pharmaceutiques, nous n'aurions aucun traitement.**

C'est normal qu'un généraliste ne connaisse pas les maladies rares et la NMO en particulier.

Cela ne signifie pas qu'il est mauvais médecin ou non impliqué auprès de ses patients.



VAINCRE ENSEMBLE **LA SCLÉROSE EN PLAQUES**

Fondation ARSEP : 14 rue Jules Vanzuppe - 94200 Ivry sur Seine

WWW.ARSEP.ORG

