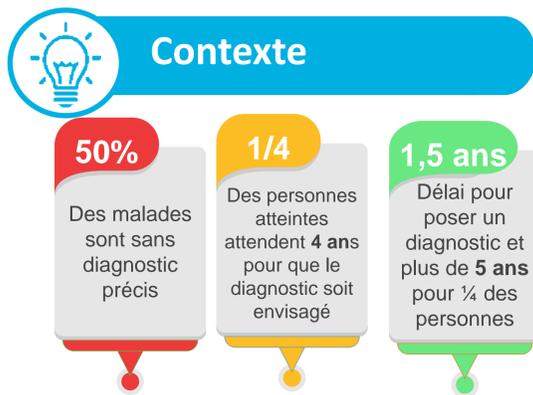


## L'observatoire du diagnostic : un outil de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques

1<sup>er</sup> Auteur : Lucie, PISELLA, cheffe de projet, Filnemus, AP-HM, Marseille, France

Autres auteurs, équipe:

- Rémy, DUMAS, Data scientifique, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Anne-Sophie, JANNOT, directrice médicale, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Nabilla, ELAROUCI, chief data officer, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Sarah, OTMANI, cheffe de projet, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Céline, ANGIN, cheffe de projet, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Shahram, ATTARIAN, animateur, Filnemus, AP-HM, Marseille, France
- Les membres de la filière Filnemus en collaboration avec l'AFM-Téléthon

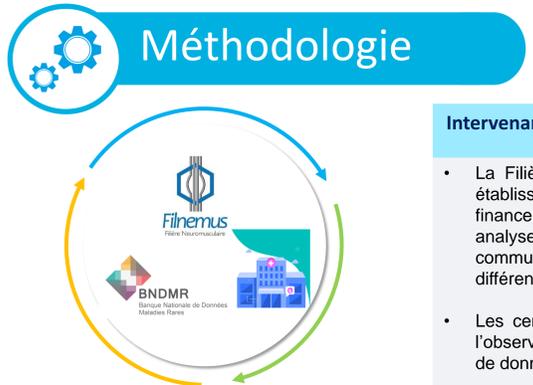


Source : conférence IRDIRC Paris Février 2017

### Axe1 PNMR3

- Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières
- Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

→ Projet financé par la DGOS  
→ **Objectif : Diagnostic en 1 an**

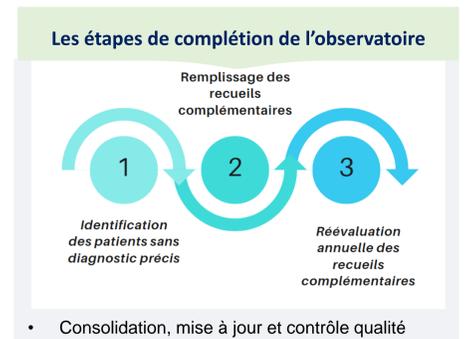


#### Intervenants et leurs rôles dans la construction de l'observatoire

- La Filière : création de recueil complémentaires, établissement de convention avec les centres pour financement des ARCs, coordination nationale, analyse des résultats, bilan à la DGOS, communication des avancées du projet aux différents acteurs.
- Les centres : recrutement ARCs et complétion de l'observatoire (recueil complémentaire) via la base de données BaMaRa
- La BNDMR : Mise en ligne dans BaMaRa des recueils complémentaires, exploitation des données

#### Outils

- Utilisation de la base de données BaMaRa
- Création de 3 recueils complémentaires (neuropathie, myopathie et mitochondrie) permettant de préciser le phénotype, la sévérité de la pathologie et les examens réalisés.
- Mise en place de plusieurs documents d'informations, de formation et un suivi permettant une homogénéisation nationale



### Résultats

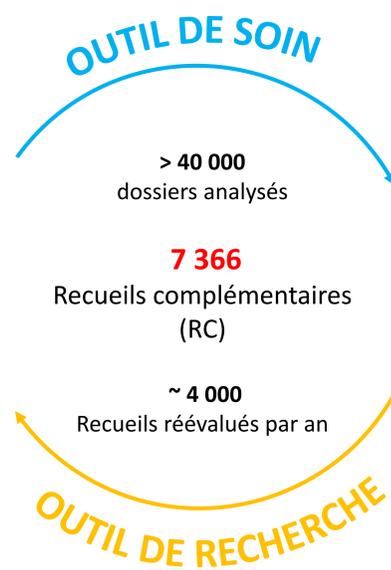
#### Outil de recherche. Objectifs :

- Cibler les travaux des chercheurs sur des groupes de patients sans diagnostic ayant des phénotypes comparables
- Trouver de nouvelles explorations et de nouveaux diagnostics.

- Plusieurs projets de recherche sont en cours, en collaboration avec la BNDMR :
- Description d'une partie de la cohorte des patients ayant un RC (sans diagnostic précis) comparé aux patients n'ayant pas de RC.

Cohorte de l'étude	Résultats préliminaires
<b>5 695</b> Patients ayant un RC	• La moyenne d'âge d'inclusion dans un centre et la moyenne d'âge d'apparition des symptômes pour les patients ayant un RC est plus élevée que pour le groupe contrôle.
<b>38 996</b> Patients sans RC	• La création d'un RC ne dépend pas de la distance entre la commune de résidence et le centre de prise en charge ni de sa situation économique

- Identification et description phénotypique des patients sans diagnostic précis dans le sous groupe des CMT1. (analyses en cours, Pr Attarian)
- Identification et description phénotypique des patients présentant une myopathie à début tardif sans diagnostic précis. (analyses en cours, Dr Salort-Campana)



#### Outil de soin. Objectifs :

- Identifier les patients en errance et impasse diagnostiques
- Déterminer les obstacles à l'obtention du diagnostic et mettre des actions en place pour y remédier à l'échelle du centre ou à l'échelle de la filière.

- Identification des patients en errance et impasse diagnostiques
- Identification des obstacles à l'échelle de la filière :

La réévaluation annuelle permet de déterminer l'évolution du diagnostic et des examens réalisés pour le patient sur l'année passée.

Réévaluation 2022-2023	Réévaluation 2021-2022
<b>9%</b> Diagnostics confirmés	<b>17%</b> Diagnostics confirmés
<b>56%</b> Patient sans activité de consultation	<b>61%</b> Patient sans activité de consultation

- Identification des obstacles à l'échelle d'un centre :

L'observatoire est utilisé à l'échelle du centre comme outil de suivi pour les patients. Il permet de :

- déterminer si de nouvelles investigations sont envisageables
- identifier les patients qui doivent être contactés pour réaliser de nouveaux examens
- Sélectionner les patients éligibles à différents projets/ études
- Identifier les patients perdus de vue pour lesquels le bilan diagnostic doit être complété.

#### Perspectives à court et long terme

- **Renforcement de l'observatoire** : intégration des centres nouvellement labellisés, intégration des CCMR n'ayant pas encore participé au projet, réévaluation annuelle des recueils complémentaires, inclusion des nouveaux patients sans diagnostic précis et contrôle qualité.
- **Projets de recherches** : Développer d'autres projets de recherche sur des sous-groupes de pathologies (ex : mitochondriopathie) et des études socio-économiques via le chaînage avec les données du SNDS.
- **Projet dans le cadre de l'amélioration du soin/ suivi** : Identifier l'ensemble des obstacles à l'obtention d'un diagnostic et mettre en place les actions permettant d'y remédier. Mettre en place des modèles de prédictions et des arbres décisionnels en s'appuyant sur les données de l'observatoire.

