

RÉDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES

Consolidation de l'observatoire

Filnemus



Avec près de 261 000 dossiers de patients atteints de maladies rares n'ayant pas de diagnostic précis sur Cemara en 2018, le sujet de l'errance diagnostique devient un enjeu médico-social majeur. Réduire l'errance diagnostique est le premier axe du 3ème plan national maladie rare (PNMR3) 2018-2022, qui prévoit notamment la mise en place d'un observatoire du diagnostic.

La Filière Filnemus, impliquée dans ce projet depuis 2019, a déjà mené avec succès une étude pré-pilote, et est en passe de finaliser son étude pilote. Afin de renforcer son travail et à la demande de la DGOS, la Filière Filnemus fait appel à l'ensemble de ses centres pour démarrer une phase de consolidation de cet observatoire.

50%

des malades sont sans diagnostic précis.

1/4

des personnes atteintes attendent **4 ans** pour que le diagnostic soit envisagé.

INDEX

LES ATTENTES DU PNMR3

DES TRAVAUX ENGAGÉS PAR LA FILIÈRE FILNEMUS DÈS 2019

UNE CONSOLIDATION ATTENDUE DÈS SEPTEMBRE 2021

UN PROJET ENTHOUSIASMANT

Les attentes du PNM3 et la création d'un Observatoire du Diagnostic

Aujourd'hui, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, et la recherche du diagnostic dépasse 5 ans pour plus d'un quart des personnes. Le PNM3 a pour ambition de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques. Il confie aux 23 filières par les actions 1.4 et 1.7 la mission de mettre en place un observatoire du diagnostic et, avec l'aide de la BNDMR, de constituer un registre national dynamique des personnes en impasse diagnostique.

Cet observatoire peut être un outil de soin et de recherche. Il permet de déterminer les patients pour qui les investigations diagnostiques pourraient être poussées, et de préparer une file active de patients sans diagnostic qui pourront être priorisés pour l'analyse génomique dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025. De plus, cet observatoire offre aux chercheurs la possibilité de cibler leurs travaux sur des groupes de patients sans diagnostic présentant des phénotypes comparables.

Des travaux engagés par la filière FILNEMUS dès 2019

La Filière Filnemus, ayant déjà mené un travail de réflexion en collaboration avec l'AFM-téléthon sur ce sujet (élaboration du projet « un diagnostic pour chacun »), a été proposée pour soumettre un projet pré-pilote - ayant pour objectif de déterminer la faisabilité à petite échelle de l'axe 1.4 et 1.7 du PNM3.



Le projet pré pilote a été lancé en avril 2019 avec la participation de 3 CRMR coordonnateurs neuromusculaires (Marseille, Bordeaux, Paris Pitié Salpêtrière) pour une période de 6 mois. Pendant cette période, 750 patients ont été repérés et saisis dans la base de données (250 patients par centre) avec une saisie rétrospective (sur 1-2 ans) et une saisie prospective au fil de l'eau. Pour la saisie des données, 2 recueils complémentaires ont été mis en place dans BaMaRa. Ces recueils ont permis de caractériser le niveau de précision du diagnostic et de vérifier si tout avait été mis en œuvre pour améliorer ou préciser le diagnostic du patient, à la lumière des nouvelles connaissances.



Pour confirmer la faisabilité de ce projet à une plus grande échelle, l'ensemble des acteurs impliqués (la DGOS, la Filière Filnemus, l'AFM-Téléthon et la BNDMR) ont souhaité élargir ce projet à la plupart des centres de la Filière et lancer un projet pilote au niveau national sur une quarantaine de centres.

Le projet pilote a ainsi démarré le 1er septembre 2020, et se clôturera le 30 juin 2021. A ce jour, ce projet implique tous les CRMR de Filnemus (31) et quelques CCMR (9). Tous ces centres ont bénéficié d'une aide financière permettant le recrutement d'un ARC à 0.5 ETP, et dont la durée de la mission a été calculée selon l'estimation de la file active de patients sans diagnostic de chaque centre. L'objectif de ce projet pilote était de traiter l'ensemble des dossiers de patients sans diagnostic sur une période rétrospective de 2/3 ans et de remplir les recueils complémentaires.

Découvrez les centres participants



A ce jour, **16 273 dossiers de patients** ont été traités et **4022 recueils complémentaires** ont été complétés. Parmi les dossiers traités, plusieurs ont vu leurs diagnostics mis à jour et plusieurs erreurs de codage ont été corrigées. Pour la saisie des données, un troisième recueil concernant les maladies mitochondriales a été mis en place. Afin d'homogénéiser le choix des dossiers et le remplissage des recueils, plusieurs documents ont été mis en place et les ARCs recrutés ont pu bénéficier d'un accompagnement spécifique, avec des formations et des réunions régulières.

Accéder aux documents



[FAQ](#)

[Choix des dossiers](#)

[Remplissage RC](#)

Une consolidation attendue dès 2021 sur l'ensemble des centres des filières maladies rares

En parallèle du projet pilote, la mission maladie rare a lancé un appel à lettre d'engagement concernant l'errance et l'impasse diagnostiques, adressée à l'ensemble des filières. Cette lettre d'engagement demande aux 23 filières d'intégrer le projet errance et impasse diagnostiques, en choisissant ou non le scénario de remplissage de recueils complémentaires. Il est par ailleurs demandé que **tous les centres de toutes les filières soient impliqués dans le projet.**

La Filière Filnemus a répondu à cet appel le 2 septembre 2020, et sa réponse a reçu un avis favorable. Dans sa réponse, la filière s'est notamment positionnée sur le scénario impliquant le remplissage des recueils complémentaires (scénario 1).

En septembre 2021, Filnemus va donc démarrer une **phase de consolidation de l'observatoire** déjà existant. Cette phase de consolidation aura pour objectif d'intégrer l'ensemble des CRMR et CCMR. Les centres préalablement impliqués dans le projet pilote pourront mettre à jour l'état du diagnostic/les recueils complémentaires des patients déjà saisis et inclure les nouveaux patients. Les centres nouvellement arrivés pourront évaluer l'ensemble de leur file active de patients sans diagnostic sur une période rétrospective de 2/3 ans et prospective au fil de l'eau (remplissage des recueils complémentaires, mise à jours du statut du diagnostic).

Une aide financière permettant le **recrutement d'un ARC à 0.5 ETP**, dont la durée de la mission dépendra de la file active, sera fournie à tous les centres. Ce travail permettra de déterminer le niveau d'errance et d'impasse en 2021 pour l'ensemble des patients de la Filière et de mettre en place toutes les actions permettant de réduire ce chiffre.

Ce travail s'inscrit dans une démarche au long cours. Ainsi, est envisagée une réévaluation en 2022 de ces dossiers permettant de voir l'évolution du statut du diagnostic.

DES AVANCÉES POUR LES PATIENTS ET LEUR ENTOURAGE

Meilleure prise en charge
Diagnostic précoce
Augmentation des chances

DES AVANCÉES POUR LA RECHERCHE

Recherches cliniques
Nouvelles explorations et nouveaux diagnostics
Etudes épidémiologiques
Clustering

Un projet enthousiasmant avec de multiples retombées

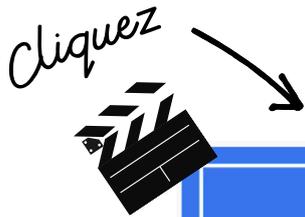
DES AVANCÉES POUR LA FILIÈRE

Améliorer le phénotypage à grande échelle
Réduction de l'errance et l'impasse
Harmonisation des pratiques

DES AVANCÉES POUR LES MÉDECINS

Nouvel outil de soin
Gain de pertinence dans les investigations
Opportunité de groupe de travail

Pour plus d'informations



RARE à l'écoute
1 001 abonnés
1 mois

Un épisode spécial pour présenter la filière #Filnemus : filière pilote choisie par la Direction Générale de l'Offre de Soins pour #combattre l'errance et l'impasse diagnostiques.

Réactions



J'aime Commenter Partager Envoyer

242 vues de votre vidéo

Les plus pertinents



Anne-Sophie Lapointe (PhD) • 2e 1 sem
Cheffe de projet mission maladies rares chez Ministère des solidarités et d...
Merci pour avoir porter ce sujet avec l'AFM-Téléthon et avoir permis de mettre en place le cadre avec la BNDMR de l'observatoire du diagnostic. 2020/2022 maintenant le déploiement aux 22 autres filières de santé maladies rares. Bravo !!!

Les plus pertinents



Georges TAMVAKIS • 2e 7 mois
GENE THERAPY REGIONAL MANAGER chez Novartis Gene Therapies
Bravo très belle initiative et implication de Filnemus !
Tant de familles errent de médecins en spécialistes jusqu'à ce que « LE BON » diagnostic soit -(enfin!)- posé.

La Filière Filnemus et de nombreux centres continuent à se mobiliser pour faire de ce projet ambitieux et essentiel une réussite ! Nous vous remercions par avance pour votre aide et votre soutien, qui sont indispensables à la réussite de ce projet.

Cliquez pour poser vos questions



LinkedIn



Facebook



Twitter



Youtube

<https://www.filnemus.fr/>