

Projet

Errance et Impasse Diagnostiques





Introduction

Les chiffres concernant les maladies rares, et plus spécifiquement les maladies neuromusculaires, montrent que l'errance diagnostique est un véritable enjeu pour la filière.

➤ Pour les maladies rares :

50%

des malades sont sans diagnostic précis.

1/4

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

1,5 ans

C'est le délai pour poser un diagnostic et plus de **5 ans** pour 1/4 des personnes.

➤ Pour les maladies neuromusculaires :

300

formes de maladies neuromusculaires.

?

patients sont en errance diagnostique.

Introduction

Le PNMR3 a pour ambition de réduire l'errance diagnostique et l'impasse diagnostique



- **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

Introduction

Cet observatoire pourra être utilisé comme :



Outil de soin

- Quels sont les patients qui sont en errance et impasse diagnostiques.
- Quels sont les patients pour lesquels les investigations diagnostiques pourraient être plus poussées.
- Préparer une file active de patients sans diagnostic qui pourront être priorisés pour l'analyse génomique
- Créer des groupes de travail pour déterminer les investigations les plus pertinentes à effectuer pour chaque patient et les prioriser

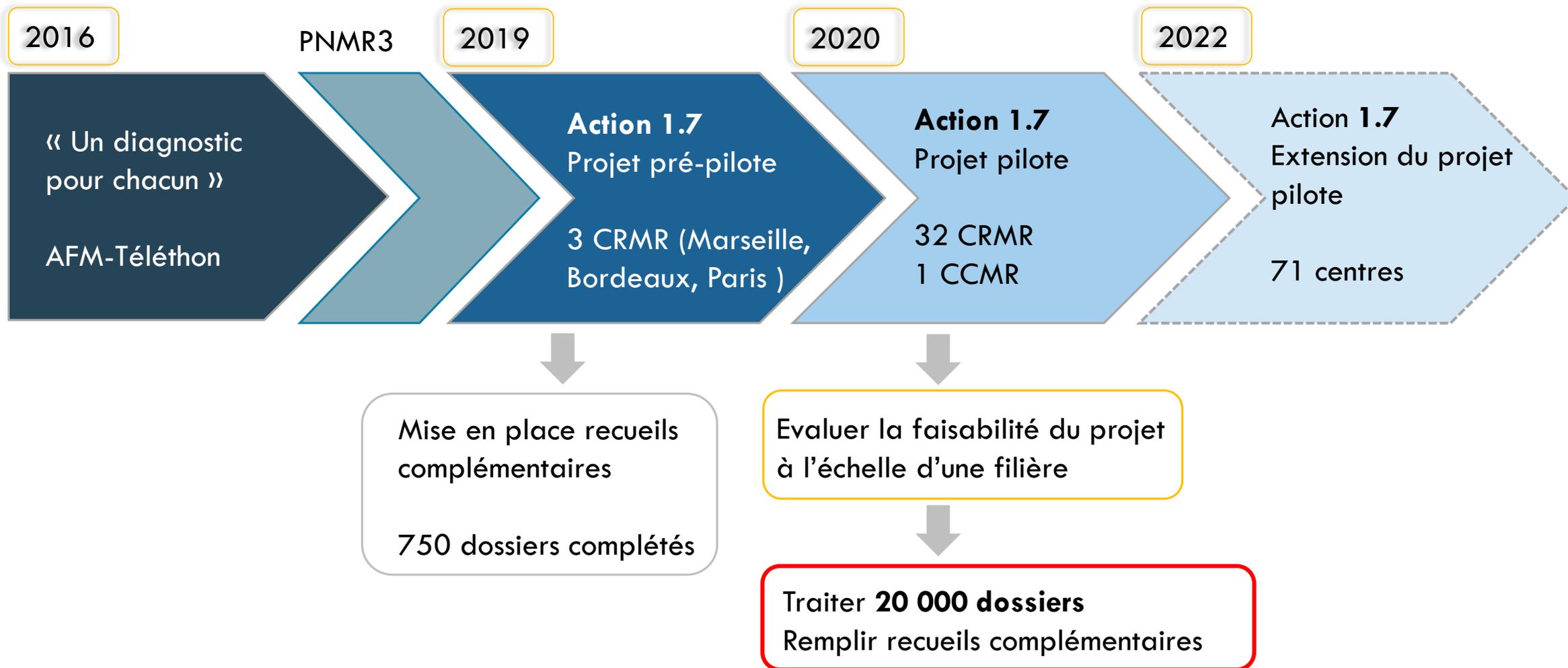


Outil de recherche

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

Introduction

Depuis 2016, la Filière Filnemus en collaboration avec l'AFM téléthon et la BNDMR a fait de ce sujet sa priorité





Démarrage du projet pilote

Le démarrage du projet s'est déroulé en 3 étapes visant à :

1. Informer



- Envoi de documents décrivant l'ensemble du projet aux responsables des CRMR et certains CCMR
- Mise en place de réunions d'informations à destination des médecins adultes et enfants de chaque centre impliqués dans le projet

2. Estimer



- Envoi d'un questionnaire aux responsables des centres impliqués afin d'évaluer leurs besoins (file active de patients en errance et impasse diagnostiques, présence de BaMaRa ...).

3. Financer



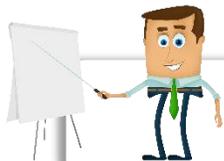
- Mise en place de conventions permettant le reversement d'un financement pour un temps d'ARC à 0,5 ETP de 2 à 6 mois selon la file active.

- **24 conventions** établies, **30 centres** impliqués
- **3 conventions** en cours sur **3 centres**



Moyens mis en place

Afin de faciliter au mieux le déroulement du projet la filière a mis en place plusieurs éléments visant à :



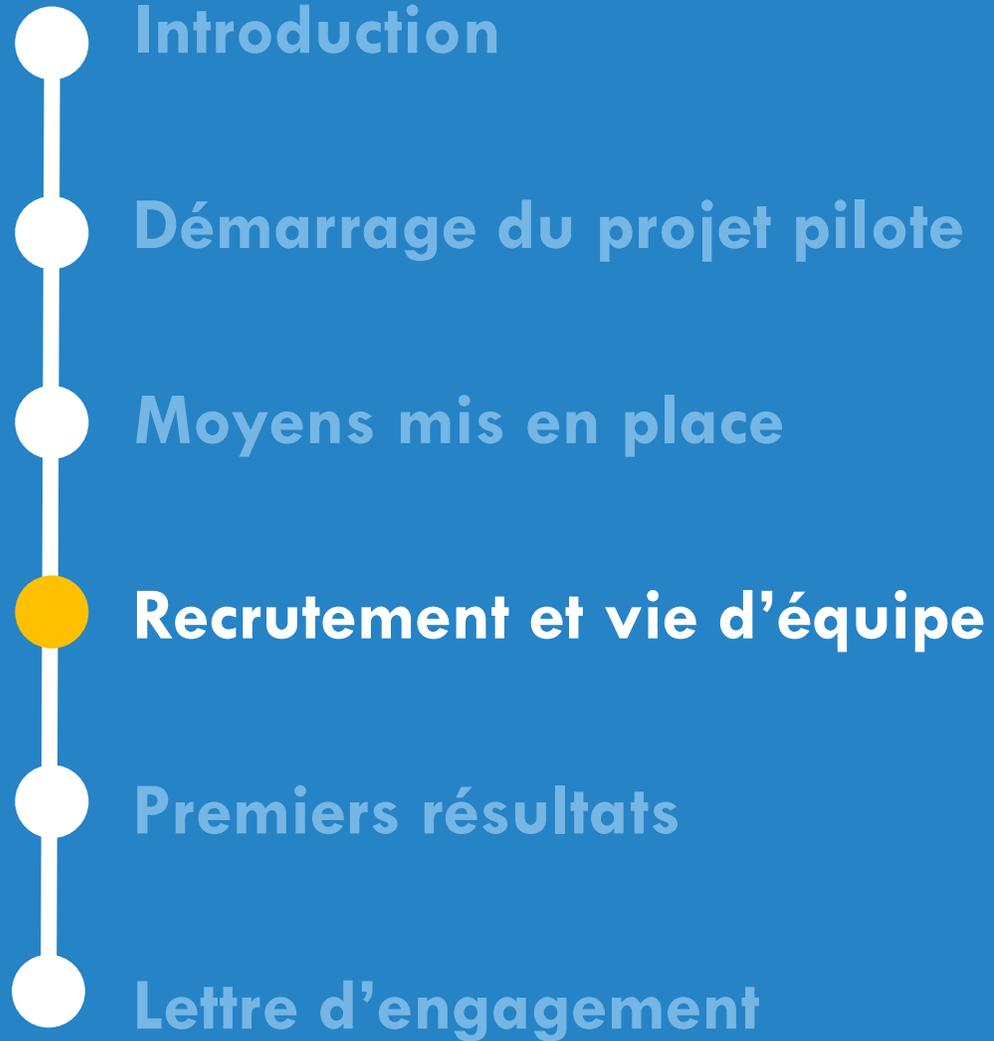
Former

- Formation BaMaRa
- Réunion démarrage projet
- Recueils complémentaires sous format Word avec description des items
- Document d'aide aux choix des patients
- Livret de bienvenue pour les ARCs
- Livret d'information sur le déroulement du projet pour les médecins
- Guide utilisateur BaMaRa
- Note d'information de non opposition



Suivre/ Accompagner

- Réunions hebdomadaires
- Mails d'objectifs chaque début de semaine
- Questionnaire de remplissage d'objectifs chaque fin de semaine
- Entretiens téléphoniques personnalisés sur demande



Recrutements

Les recrutements des ARC ont commencé en août 2020 en vue du lancement de septembre 2020, et vont se poursuivre sur les 6 prochains mois.



Vie d'équipe

Une vie d'équipe entre les ARCs et la chargée de mission a été instaurée grâce à différents outils de partage de l'information.



Vecteurs de communications

- Slack
- Drive
- Réunions téléphoniques



Partager / s'entraider

- Documents / Informations
- Points de blocages
- Connaissances et expertises



Améliorer / Homogénéiser

- Document d'aide au remplissage
- Fiche d'aide au codage
- FAQ

- 
- Introduction
 - Démarrage du projet pilote
 - Moyens mis en place
 - Recrutement et vie d'équipe
 - **Premiers résultats**
 - Lettre d'engagement

1er Résultats

Problèmes rencontrés :

1. Phase de préparations

- Estimer le nombre de dossiers
- Disparité du nombre de dossiers entre les centres
- Disparité dans l'utilisation de BaMaRa

2. Phase de conventions/ recrutements

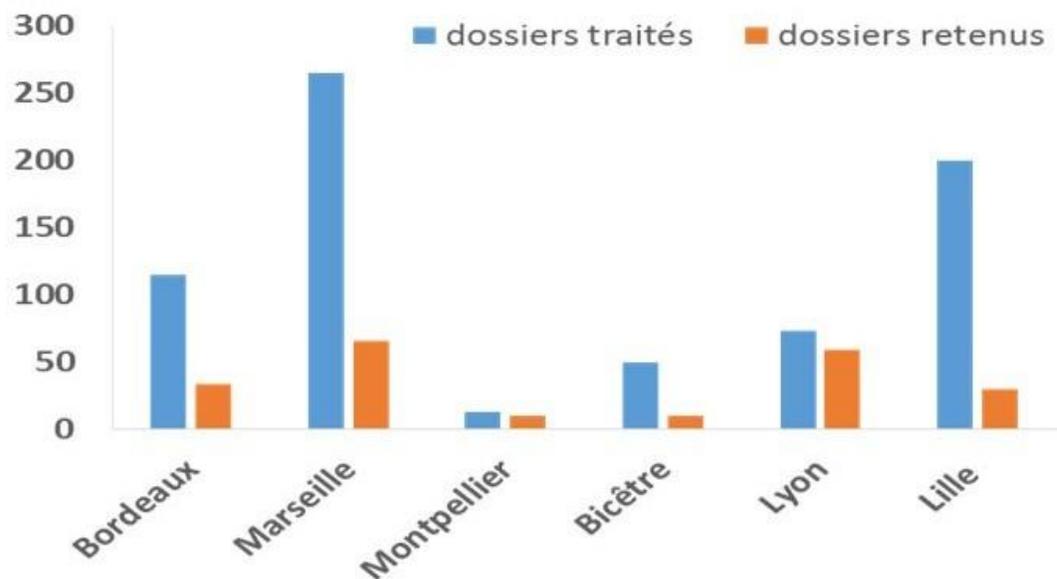
- Peu de retour de la part des DRCI sur les conventions
- Difficulté à recruter un ARC à 0,5 ETP sur une période allant de 2 à 6 mois

3. Phase de saisie / traitements des dossiers

- Absence de BaMaRa sur Lille et Angers
- Absence des recueils complémentaires
- BaMaRa présent en mode connecté sur certains centres sans connecteur
- Sélection des dossiers
- Hétérogénéité de codage
- Absence de mise à jour

1er Résultats

Progression du projet



En septembre :

- **716** Dossiers traités
- **209** Dossiers retenus

Perspectives

- Evaluer l'ensemble des dossiers de patients sans diagnostic par centre
- Compléter les recueils pour les dossiers rentrant dans le cadre du projet errance et impasse diagnostiques
- Mettre à jour les dossiers
- Corriger les erreurs de codage

- 
- Introduction
 - Démarrage du projet pilote
 - Moyens mis en place
 - Recrutement et vie d'équipe
 - Premiers résultats
 - **Lettre d'engagement**

La lettre d'engagement



Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3)

Appel à lettre d'engagement DGOS :

Sortie le 17 juin 2020

Soumission dossier le 2 septembre 2020

Background:

Projet pilote Filnemus

3 scénarios proposés :

- Scénario 1 : Recueil complémentaire pour tous les patients en errance et impasse diagnostiques ;
- Scénario 2 : Recueil complémentaire limité à certains groupes de pathologies présumées ;
- Scénario 3 : Renforcement et homogénéisation des règles de codage et de remplissage dans le SDM.

Objectifs:

Positionnement de chaque Filière sur l'un des trois scénarios proposés

La lettre d'engagement



Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3)

Les scénarios :

Nombre de patients sans diagnostic*	Scénario 1	Scénario 2	Scénario 3
tranche 1	50 000 €	50 000 €	50 000 €
tranche 2	100 000 €	75 000 €	100 000 €
tranche 3	200 000 €	150 000 €	125 000 €
tranche 4	200 000 €	200 000 €	150 000 €

*Les tranches annuelles seront définies après clôture de l'appel à lettres d'engagement en prenant en compte les chiffres communiqués.

La lettre d'engagement



Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3)

La demande de Filnemus :

=> Sur la base des résultats prometteurs obtenus dans le projet-pré-pilote

=> et afin d'assurer la continuité du projet pilote pour les années 2021 et 2022 pour tous les centres actifs de Filnemus (CRMR et CCMR)



Financement pour les années 2021 et 2022 pour :

- a) 1 chargé de mission pour la coordination
- b) 28 mi-temps d'ARC à partager parmi les centres

Le temps d'ARC sera partagé parmi les centres en fonction de la file active des patients en errance et impasse diagnostiques et de leur participation.

La lettre d'engagement



Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3)

Le projet sur 3 ans permettra à la Filière :



- ⇒ D'inclure tous les CRMR et CCMR de la Filière
- ⇒ De faire une analyse dynamique et évolutive des patients en errance ou en impasse diagnostiques
- ⇒ D'évaluer l'évolution du tableau d'assertion du diagnostic sur les 3 prochaines années.



Les résultats ainsi obtenus pourraient mettre en évidence le rôle majeur de la Filière dans la lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques.

La lettre d'engagement



Errance et impasse diagnostiques (actions 1.4 et 1.7 du PNMR 3)



Le succès et la continuité du projet pilote dépendent
de **VOUS** !

