

**Auteurs :** Lucie Pisella, Annamaria Molon, Agnès Denimal, Arnaud Sandrin, Sarah Otmani, Céline Angin, Sandrine Segovia-Kueny, Christian Cottet, Carole André, Shahram Attarian et le groupe de travail BNDMR, le groupe de travail AFM-Téléthon, le groupe de travail Filnemus.

Contact : lucie.pisella@ap-hm.fr

## CONTEXTE

Les chiffres sur les maladies rares<sup>1</sup> montrent que l'errance diagnostique est un véritable enjeu.

50%

Des malades sont sans diagnostic précis.

1/4

Des personnes attendent 4 ans pour qu'un diagnostic soit envisagé.

1,5 ans

C'est le délai moyen pour poser un diagnostic.

300

Formes de maladies neuromusculaires

?

Patients sans diagnostic

1. Source : conférence IRDiRC Paris Février 2017

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



- **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

Plusieurs acteurs impliqués dans des projets (pré-pilote et pilote) visant à vérifier la faisabilité de ces actions.

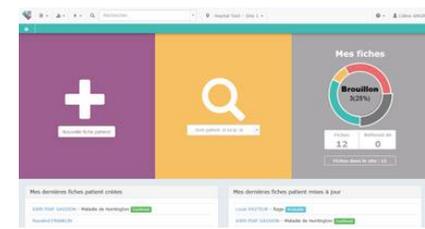


## ACTIONS

Depuis 2016, la filière Filnemus et l'AFM-téléthon mènent en collaboration plusieurs projets pour réduire l'errance et l'impasse diagnostiques.

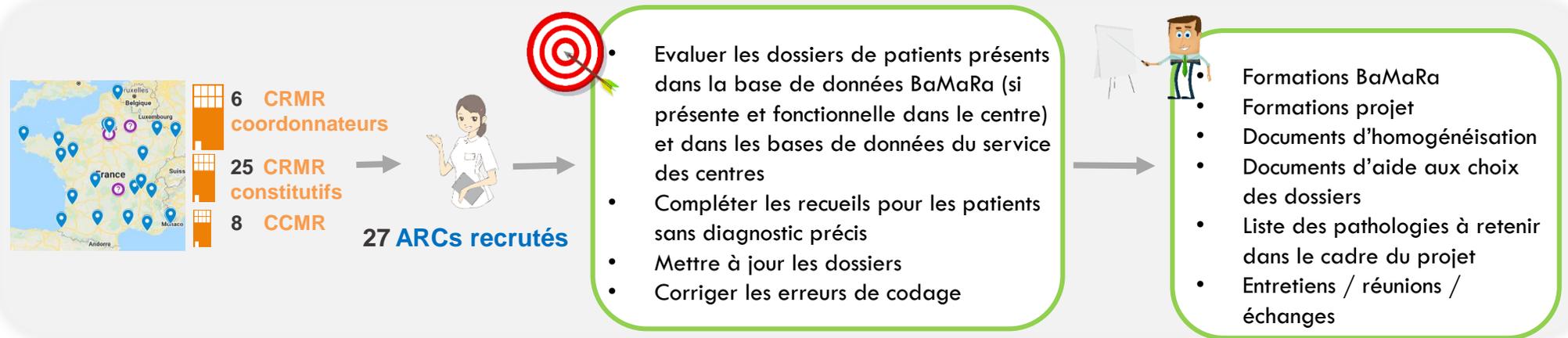


- Informer / Former** → Grâce à la création/ réalisation d'**enquêtes**, de documents **repères sur le diagnostic**, de **plaquettes d'information** sur l'importance du diagnostic.
- Identifier les patients** → Par l'intervention des **CRMR et CCMR** pour les patients qui sont dans le circuit de prise en charge et **des RPS** pour les patients qui sont en dehors du circuit de prise en charge.
- Déterminer et préciser le statut du diagnostic** → Grâce à la **BNDMR** et à l'ajout de **3 recueils complémentaires** permettant de préciser le phénotype, la sévérité de la pathologie et les examens effectués. Avec l'appui de la Filière pour le **financement de chargé(e)s de missions** permettant la saisie de données pour tous les centres impliqués et l'établissement de plusieurs documents visant à **homogénéiser**.



Basés sur l'expérience du projet pré-pilote qui s'est déroulé en 2019 sur 3 CRMR (Marseille, Paris, Bordeaux) et qui a permis l'analyse de 3 000 dossiers de patients et le remplissage de 750 recueils complémentaires, les objectifs du projet pilote étaient les suivants : **15 000 dossiers traités** et **5 000 recueils complémentaires complétés pour les patients sans diagnostic précis**. Le projet pilote a démarré en septembre 2020 et s'est clôturé en juin 2021.

### METHODOLOGIE



### RESULTATS

Chiffres datant du 31 Juin 2021 fin du projet pilote

**28 519**

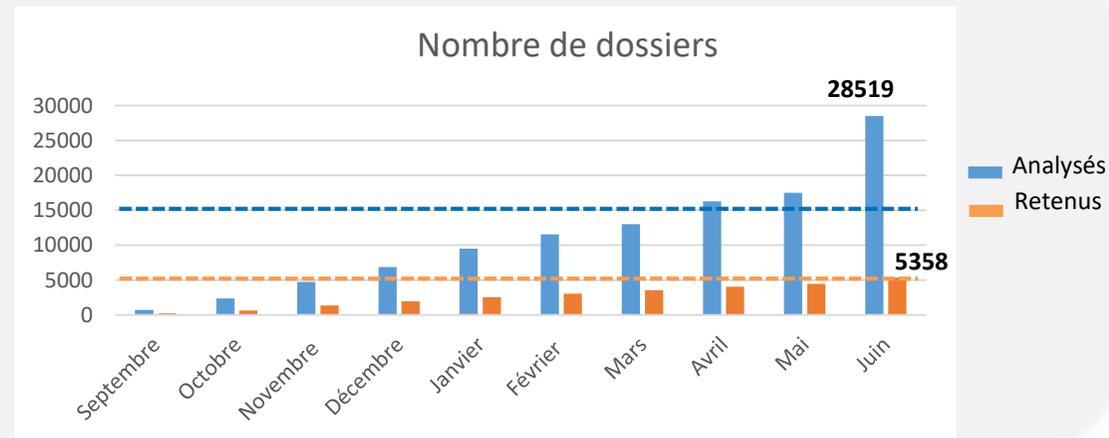
Dossiers de patients traités/ consultés

**5 358**

Patients retenus en errance et en impasse diagnostiques dans les maladies rares neuromusculaires.

**3 853**

Erreurs de codage corrigées et mises à jour effectuées du statut diagnostique.



### CONCLUSION

#### Cette étude nous aura permis de :

- Confirmer **la faisabilité** d'un tel projet à l'échelle d'une filière.
- **Identifier** les personnes en errance et impasse diagnostiques des centres impliqués.
- Remplir **des recueils complémentaires** permettant de préciser le phénotype, les examens effectués et la sévérité de la pathologie des personnes sans diagnostic précis.
- **Corriger** les erreurs de codage et mettre à jour l'ensemble des dossiers.
- Faire un **audit** de l'utilisation de BaMaRa / qualité de remplissage des données, l'installer et le rendre fonctionnel dans chaque centre.

### PERSPECTIVES

1

#### Evaluer l'amélioration de l'errance et l'impasse diagnostiques à 1 an

##### Démarrage d'une phase de consolidation de l'observatoire en septembre 2021 permettant :

- D'intégrer l'ensemble des centres Filnemus au projet errance
- D'évaluer les dossiers de patients
- Intégrer les nouveaux patients
- De compléter les recueils pour les patients sans diagnostic précis
- De réévaluer les dossiers et le statut du diagnostic des patients rentrés au cours du projet pilote.



3

#### 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 priorités 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 sur des groupes de patients sans diagnostic ayant des phénotypes comparables
- Trouver de nouvelles explorations et de nouveaux diagnostics

