

## PRÉVENTION ET PROMOTION DE LA SANTÉ



PROJET  
STRUCTURANT  
N° 5.1

### FACILITER L'ORIENTATION ET L'ACCOMPAGNEMENT DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES EN SITUATION D'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

Ce projet est en lien avec les orientations de l'activité d'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales page 413

#### DESCRIPTION DU PROJET STRUCTURANT

**Les 3 plateformes de génomique de la région (CHU de Montpellier, CHU de Nîmes, CHU de Toulouse) explorent actuellement 4 850 dossiers de maladies rares par an dans leurs domaines d'expertise.** Une fédération inter-établissements hospitalo-universitaire Montpellier-Nîmes a été constituée et porte sur la génétique médicale, la médecine moléculaire et génomique.

Les centres de référence Maladies rares et centres de compétence Maladies rares de la région Occitanie couvrent la majorité des thématiques des filières maladies rares « génétiques » nationales. Il existe de plus dans la région un réseau de santé Maladies Rares.

L'errance diagnostique est la problématique centrale des patients affectés d'une maladie rare d'origine génétique et de leurs familles. La durée de l'errance diagnostique peut aller de 4 à 8 ans, elle impacte très fortement les enfants jusqu'à l'âge de 18 ans et les femmes. Elle a pour conséquences délétères une absence de prise en charge ou des prises en charge inadaptées, au mieux inutiles, voire dangereuses pour les patients. Pour réduire l'errance diagnostique, il faut en premier lieu orienter le patient vers la structure qui sera en capacité de diagnostiquer la maladie, **avoir les moyens de faire un diagnostic précis de qualité**, afin d'offrir une prise en charge adaptée en ayant connaissance de la trajectoire prévisible de la maladie du patient.

Les actions à mener prioritairement sont les suivantes :

- mettre en œuvre des actions de formation/information/communication à destination des professionnels du premier recours, des maisons de santé, des plateformes territoriales d'appui (PTA) et positionner des médecins référents en génétique en ville et / ou dans ces structures spécifiques ;
- soutenir une organisation mutualisée entre les trois CHU à l'exemple de la fédération hospitalo-universitaire CHU de Montpellier/CHU de Nîmes ;
- s'assurer de la mise à niveau permanente des technologies, en nombre et en performance : séquençage haut débit, automates de préparation des librairies ;
- structurer le réseau Maladies Rares Occitanie (importance du médecin régulateur).

#### RÉSULTATS ATTENDUS À 5 ANS

- Réduire le nombre de patients en situation d'errance diagnostique
- Réduire le délai d'obtention d'un diagnostic
- Réduire les zones de rupture des soins après le diagnostic

## PRÉVENTION ET PROMOTION DE LA SANTÉ



PROJET  
STRUCTURANT  
N° 5.1

### FACILITER L'ORIENTATION ET L'ACCOMPAGNEMENT DES PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES RARES EN SITUATION D'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

#### ACTEURS REPÉRÉS

Acteurs potentiels en charge de la mise en œuvre du projet :

- Services et laboratoires de génétique moléculaire
- Centres de référence et de compétence
- Professionnels du 1<sup>er</sup> recours : pédiatres, médecins scolaires, orthophonistes, sages-femmes, et surtout médecins généralistes
- Médecins référents en génétique

Dont partenaires institutionnels :

- Réseau Alliance Maladies Rares
- Réseau Maladies Rares méditerranée
- Ministère de la Santé/Agence Régionale de Santé
- Associations de malades

#### POPULATION CONCERNÉE

Patients atteints d'une maladie rare d'origine génétique en région Occitanie (4 850 dossiers de maladies rares traités en Occitanie).

#### TERRITOIRES CONCERNÉS

Territoire régional Occitanie, voire inter-régional

#### LEVIERS DU PROJET STRUCTURANT

- Plateformes territoriales d'appui (PTA)
- Effectifs et compétences professionnelles adaptés : généticiens moléculaires, bio-informaticiens, conseillers en génétique
- Recommandations officielles : travail en exomes, travail sur panels de gènes.
- Réseau Maladies Rares Occitanie
- Téléconsultations

#### MOYENS FINANCIERS MOBILISABLES

Financements ARS, plan Maladies rares.

#### LIENS AVEC D'AUTRES PROGRAMMES

Plan National Maladies rares

#### INDICATEURS DE SUIVI

- Nombre de professionnels formés dans chaque catégorie et de médecins référents en génétique
- Nombre d'actions de formation, information, communication
- Moyens technologiques adaptés : séquenceurs haut débit, automates de préparation des librairies
- Compétences professionnelles dédiées et organisation pertinente favorable aux mutualisations : généticiens moléculaires, bio-informaticiens, conseillers en génétique.