

AXE 1 :

REDUIRE L'ERRANCE

ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES



Contexte

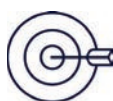
Aujourd'hui, seule une personne atteinte de maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis et la recherche du diagnostic dépasse 5 ans pour plus d'un quart des personnes⁶. **L'errance diagnostique** est responsable d'une aggravation possible de l'état des malades, d'un retard sur les possibilités de conseil génétique et d'un gaspillage de ressources médicales (multiplicité des consultations diagnostiques).

L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise de la maladie après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles en l'état de l'art. Cette situation rend la prise en charge plus difficile et le caractère indéfini de la maladie est une source de souffrances supplémentaires. L'impasse diagnostique concerne les formes atypiques de maladies connues ou de maladies dont la cause génétique n'a pas encore été identifiée⁷.

Après deux plans de santé publique pour les maladies rares et le lancement du Plan France Médecine Génomique 2025, le PNMR3 a pour ambition de **réduire l'errance et l'impasse diagnostiques**. A l'issue du PNMR3, les seules personnes sans diagnostic précis au plus tard un an après la première consultation d'un spécialiste se limiteront à celles en impasse diagnostique pour lesquelles l'état de l'art ne permet pas d'aboutir à un diagnostic précis.

Lien avec les autres plans et programmes nationaux :

- Plan France Médecine Génomique 2025 qui, sous des conditions encadrées éthiques et organisationnelles d'accès aux plateformes, permettra de faire reculer l'impasse diagnostique.



Objectifs

- Structurer et uniformiser la démarche diagnostique pour réduire l'errance diagnostique ;
- Reconsidérer régulièrement le dossier des personnes en impasse diagnostique pour aboutir à un diagnostic à l'aune des progrès de l'état de l'art.



Action

Action 1.1 : Inciter à la prise en charge de toutes les personnes suspectes ou atteintes de maladies rares dans les réseaux des CRMR

6. Enquête déclarative ERRADIAG (février 2016, Alliance Maladies Rares)
7. Actuellement 3200 gènes sont identifiés, permettant de définir la cause de 4500 maladies rares.

- Des campagnes de sensibilisation (notamment via Maladies Rares Info Service (MRIS), les associations, les sociétés savantes, le Collège de la médecine générale, les bulletins des ordres professionnels) et de formation des médecins seront organisées afin que toutes les personnes souffrant potentiellement d'une maladie rare soient systématiquement adressées aux CCMR ou CRMR et accèdent ainsi à un diagnostic plus rapide.

Action 1.2 : Structurer l'offre de diagnostic génétique et non génétique

Avec notamment l'appui des FSMR, de l'Agence de la Biomédecine (ABM), d'Orphanet il conviendra de :

- Rendre lisible l'organisation et l'articulation des plateaux techniques diagnostiques (unités de biochimie, d'hématologie, d'anatomo-pathologie, de fœtopathologie, d'électrophysiologie et d'imagerie, laboratoires de génétique moléculaire, plateformes NGS du PFMG 2025) et diffuser ces informations aux professionnels et au grand public ;
- Suivre et analyser annuellement les activités des laboratoires de génétique dans le domaine des maladies rares ;
- Associer plus systématiquement les laboratoires de génétique moléculaire aux travaux des FSMR ;
- Evaluer les besoins de ces laboratoires compte tenu des évolutions scientifiques et technologiques des outils diagnostiques en matière de génétique ;
- Préciser l'apport des ERN et leur interface avec les FSMR dans l'offre diagnostique.

Action 1.3 : Définir et organiser l'accès aux plateformes de séquençage à très haut débit du Plan France Médecine Génomique 2025

Il conviendra de :

- **Définir et mettre en place un dispositif d'accès encadré aux plateformes nationales du PFMG 2025 pour le diagnostic des maladies rares en s'appuyant sur la mesure 6 de ce plan et sur la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire (RCP) d'amont et d'aval du séquençage à très haut débit, en impliquant directement les CRMR et les laboratoires de génétique moléculaire.**

Action 1.4 : Mettre en place un observatoire du diagnostic adossé au comité de pilotage des filières

- Les FSMR contribueront à la mise en place de cet observatoire qui se déploiera à deux niveaux opérationnels : au sein des comités multidisciplinaires de chaque FSMR et au travers d'un groupe transversal dépendant du comité de pilotage (COFIL) des FSMR (cf Actions 10.1 et 10.2) ;
- Il visera à s'assurer d'une cohérence des pratiques et de la prise en compte des innovations diagnostiques dans la prise en charge des personnes en s'appuyant sur une veille scientifique, technologique, clinique, réglementaire et éthique ;
- Il permettra de produire des tableaux de bord annuels rendant compte notamment de l'évolution de l'errance et de l'impasse diagnostiques en France en s'appuyant sur la banque nationale de données maladies rares (BNDMR) ;
- Il devra interagir avec les instances du PFMG 2025 et y être représenté.

Action 1.5 : Organiser et systématiser les réunions de concertation pluridisciplinaires

La mise en œuvre de RCP permet de sécuriser le diagnostic :

- Leur composition, contenu et modalités de fonctionnement seront définis par les FSMR en concertation avec les laboratoires de génétique ;
- Les RCP d'amont et d'aval seront systématisées dans l'ensemble des CCMR et CRMR ;
- Un outil de RCP sera mis à la disposition des CRMR, CCMR et FSMR pour la conduite des RCP ;
- Les modalités de recours lors des RCP à l'expertise des ERN seront définies par les FSMR.

Action 1.6 : Structurer les activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale en lien avec les CRMR et les CPDPN

Il conviendra de :

- Procéder à un inventaire des besoins pour ces activités en concertation avec les FSMR et les Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) ;
- Dresser le bilan de l'organisation actuelle de ces activités et apprécier l'adéquation des besoins à cette organisation.

Action 1.7 : Confier aux CRMR, avec l'appui des FSMR, la constitution d'un registre⁸ national dynamique des personnes en impasse diagnostique à partir de la BNDMR

Le réexamen des dossiers des personnes malades est nécessaire au fur et à mesure de l'évolution des connaissances et des technologies. Il permettra de réduire les pertes de chance en termes de prise en charge. Il est particulièrement important au plan diagnostique.

Il conviendra de :

- Construire un registre national interopérable en s'appuyant sur les données de la BNDMR pour les personnes identifiées « sans diagnostic » dans le set minimal de données ;
- Favoriser la réalisation de travaux de recherche (cf axe 5) : ce registre aidera à la réalisation de travaux de recherche sur les impasses diagnostiques. Il sera associé chaque fois que possible à des bio-banques déjà constituées (recensées par les FSMR) ou le cas échéant à de nouvelles bio-banques en fonction des besoins identifiés ;
- Confier à l'observatoire du diagnostic (cf action 1.4) la production d'un bilan annuel des données colligées et des travaux réalisés à partir de ce registre.



Coût

- Registre des impasses diagnostiques : MIG de 3M€/an soit 15M€ sur 5 ans
- Outil de RCP : MIG de 500 K€ une fois en 2018



Calendrier

2018 :

- Mise en place de l'observatoire du diagnostic ;
- Organisation des RCP systématiques d'amont et d'aval ;
- Début de la construction du registre national des personnes en impasse diagnostique.

Poursuite des travaux sur la structuration de l'offre de diagnostic génétique, en lien avec la BNDMR, et non génétique.

2019 :

- Déploiement du registre national des personnes en impasse diagnostique ;
- Structuration des activités de fœtopathologie et d'autopsie néonatale.



Pilote

- Pilote : DGOS ;
- En collaboration avec DGRI.

8. Registre au sens anglo-saxon du terme c'est-à-dire une base de données structurée de type entrepôt.