

Un projet pilote sur l'errance et l'impasse diagnostiques (action 1.7 du Plan National Maladies Rares 3)



S. Otmani¹, C. Angin¹, A. Khatim¹, C. Messiaen¹, A. Molon², E. Campana-Salort^{2,3}, E. Delmont⁴, T. Stojkovic⁵, G. Bassez⁵, A. Behin⁵, S. Léonard-Louis⁵, M. Masingue⁵, S. Segovia-Kueny⁶, C. Cottet⁶, B. Eymard⁵, G. Solé⁷, J. Pouget^{2,3}, S. Attarian^{2,3}, A. Sandrin¹

¹BNDMR (AP-HP) - Paris (France), ²Filière de santé maladies rares FILNEMUS - Marseille (France), ³CRMR maladies neuromusculaires, La Timone, AP-HM - Marseille (France), ⁴CRMR maladies neuromusculaires, La Timone, AP-HM - Paris (France), ⁵CRMR maladies neuromusculaires, Pitié-Salpêtrière, AP-HP - Paris (France), ⁶AFM-Téléthon - Evry (France), ⁷CRMR maladies neuromusculaires, CHU de Bordeaux - Bordeaux (France)

Contexte et objectifs

L'action 1.7 du Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) vise à créer « un entrepôt sur l'errance et l'impasse diagnostiques » avec les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) afin d'avoir des éléments sur le statut du diagnostic des patients, en particulier la caractérisation de leur maladie sur le plan clinique et génétique. Il permettra de standardiser au niveau national, par filière, la collecte de ces données en vue d'améliorer le rendement diagnostique. Il pourra aussi servir à faciliter l'inclusion de patients dans le programme français de recherche sur les impasses diagnostiques (action 5.4 du PNMR3).

Méthode

L'équipe BNDMR, la filière FILNEMUS et l'AFM-Téléthon ont lancé un projet pilote dont l'objectif est d'évaluer le statut diagnostique d'une cohorte de patients suspectés de maladie neuromusculaire sans diagnostic, pris en charge dans l'un des 3 centres de référence coordonnateurs de cette filière. La mise en place de 2 recueils de données complémentaires (Myopathies et Neuropathies) saisis dans l'application BaMaRa permet de les décrire par phénotype, sévérité et examens réalisés. En parallèle, l'équipe BNDMR accompagne les autres FSMR afin de leur permettre de mener une réflexion sur ces problématiques, et de trouver les solutions les plus appropriées pour l'extension ou l'adaptation du pilote.

Le pilote avec la FSMR FILNEMUS

1 Périmètre

Centre de référence des maladies neuromusculaires PACA-Réunion-Rhône Alpes
Coordonnateur Pr. ATTARIAN
AP-HM - Hôpital de La Timone



250 patients

Centre de référence des maladies neuromusculaires Nord/Est/le-de-France
Coordonnateur Pr. EYMARD et Dr. STOJKOVIC
AP-HP - Hôpital de la Pitié Salpêtrière



250 patients

Centre de référence des maladies neuromusculaires Atlantique Occitanie Caraïbe
Coordonnateur Dr. SOLÉ
CHU de Bordeaux - Hôpital Pellegrin

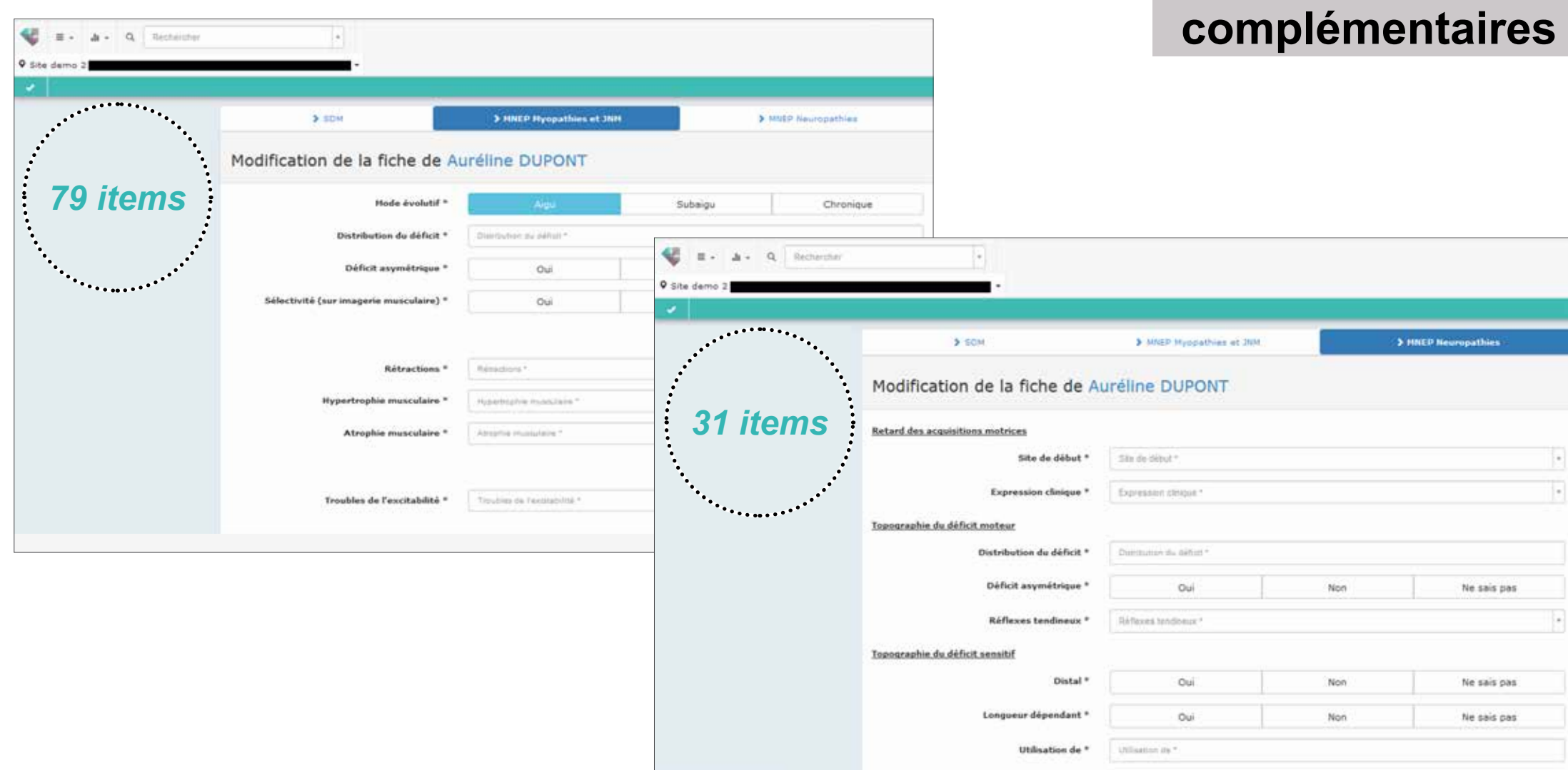


250 patients

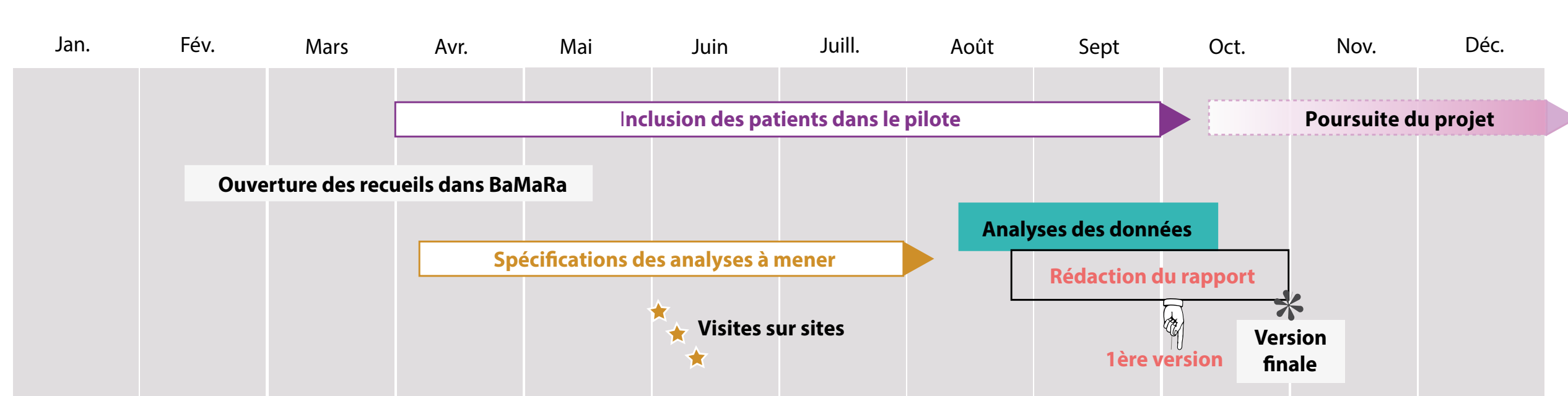


Application de saisie

2 recueils complémentaires

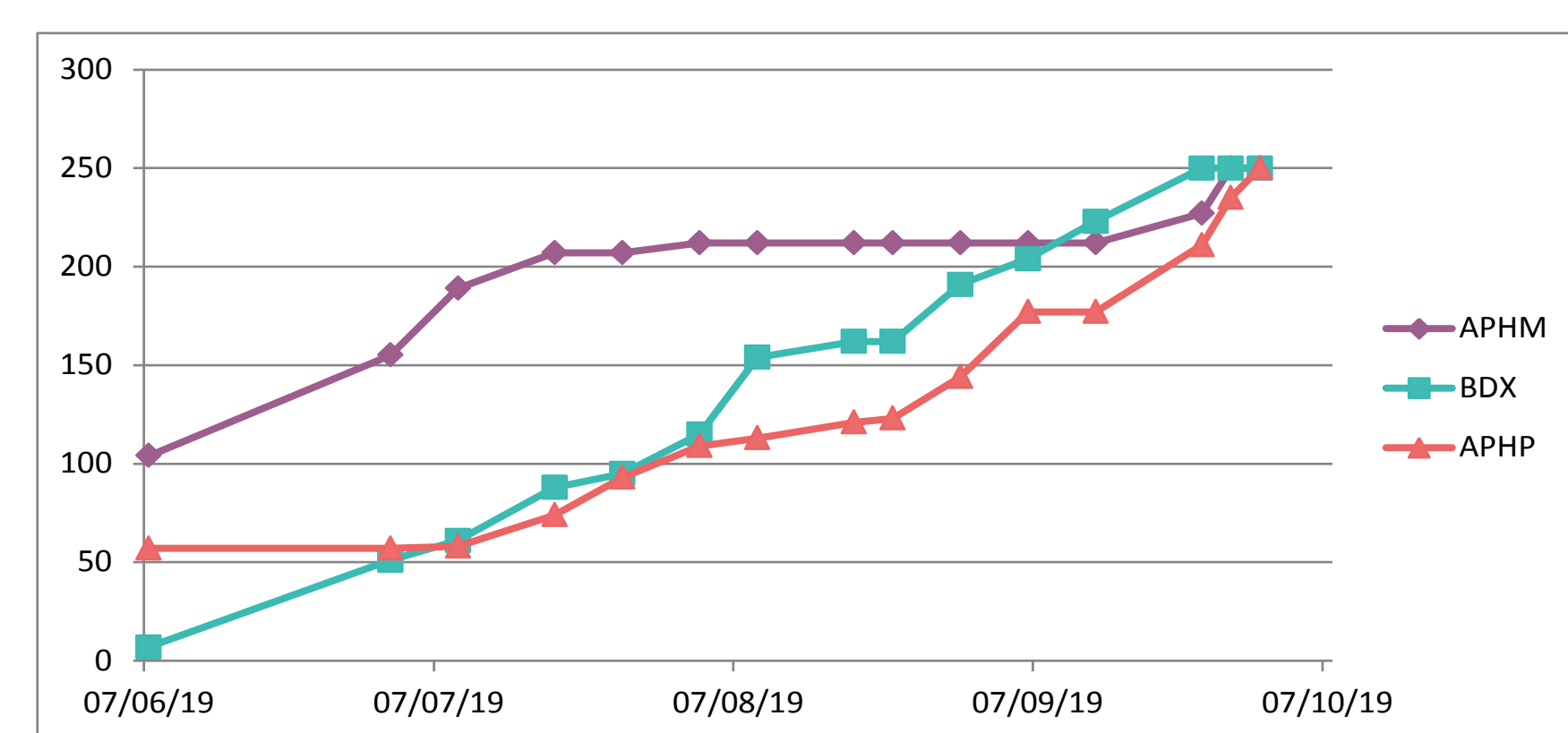


2 Calendrier

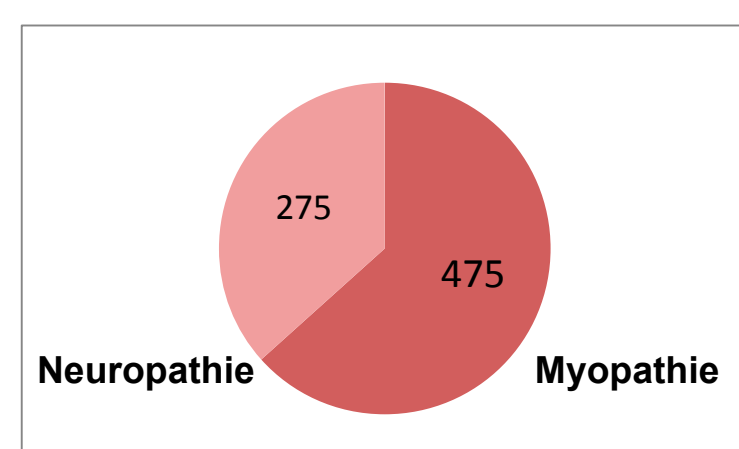


3 Résultats (données extraites au 30/09/2019)

Nombre de dossiers saisis par centre au cours du temps



Répartition des 2 types de recueils



Complétude des recueils en pourcentage par catégorie de données et au total

	Description phénotypique	Degré de sévérité	Examens réalisés	Total
Myopathie	98	100	97	97
Neuropathie	99	99	98	97

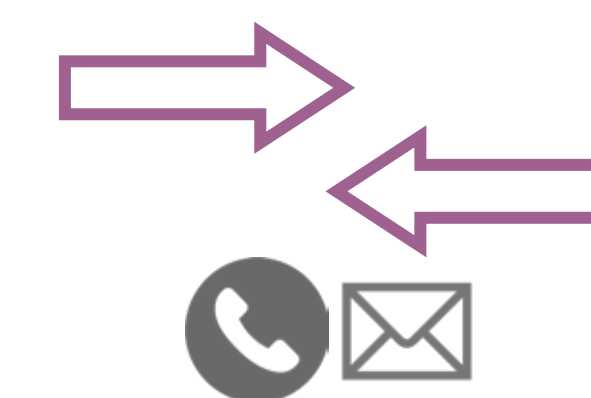
Nombre de patients ayant bénéficié de tests génétiques par recueil

	Panel ou Sanger	Exome	Génome
Myopathie	341	12	2
Neuropathie	203	5	3

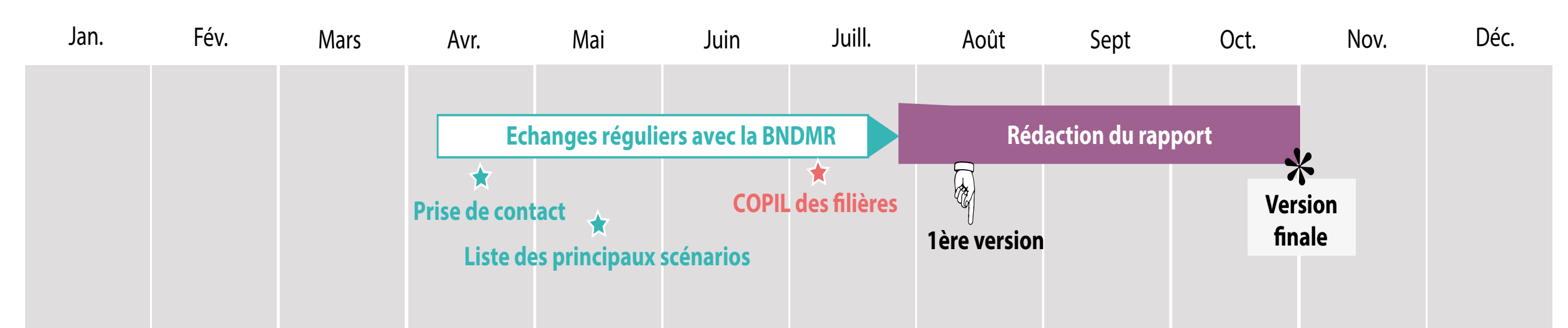
Analyse des données récoltées en cours en vue de publication

L'axe interfilière

1 Méthode



2 Calendrier



3 Résultats au 31/10/2019

Au sein de chacune des filières



Initiatives existantes

Proportion de patients concernés

Pratiques de codage

4 scénarios identifiés (chaque filière a pu se positionner sur un ou plusieurs choix)

Scénario 1

Recueil de données complémentaire au Set de Données Minimum pour tous les patients en errance ou impasse diagnostiques d'une filière

Scénario 2

Recueil de données complémentaire au Set de Données Minimum uniquement pour certains groupes de pathologies d'une filière

Scénario 3

Ajout de quelques items dans le Set de Données Minimum (donc utilisé par toutes les filières)

Scénario 4

Set de Données Minimum uniquement (en renforçant l'homogénéisation et la complétude du codage)

Poursuite des réflexions pour la mise en œuvre de l'action 1.7 dès 2020

Conclusion

La publication du PNMR 3 en juillet 2018 a permis de lancer un pilote et une réflexion interfilière dès la fin 2018. Ces deux axes de travail ont été menés à bien sur les neuf premiers mois de l'année 2019, avec en synthèse les résultats suivants :

- Projet pilote : les objectifs fixés dans le cadre du pilote FILNEMUS ont été atteints avec des impacts bénéfiques en terme de pratiques médicales, d'informations et d'accompagnements de patients sans diagnostic.
- Axe interfilière : les échanges et le sondage réalisé sur les problématiques spécifiques à chaque filière ont permis de dégager 4 pistes d'implémentation de cette action 1.7, allant du strict renforcement des règles de codage dans le SDM jusqu'à la création de recueils complémentaires au SDM.