J1-T6-3

PROJET TÉLÉ-EXPERTISE MALADIES RARES :
Sortir de l'errance diagnostique et de parcours grâce au lien ville-hôpital ?

Julie VERNET (1), Médecin, Emma DEL REY (1) Patiente partenaire; Marie-Pierre LAFFORGUE (1), Médecin; Eva BARTHELEMY (1), Attachée Administrative; Louise THIBAUT (1), Chargée de communication; Hélène DE CHATEAU-THIERRY (1), Directrice; Kevin YAUY (2-3), Médecin; David GENEVIEVE (1-2-3), Président.

*1 Dispositif régional Maladies Rares Occitanie, Montpellier, France.
*2 Genetic Department, Montpellier University, INSERM Unit 1183, Montpellier, France.
*3 Reference Center for Rare Diseases Developmental Anomaly and Malformative Syndromes, Genetics Department, Montpellier Hospital, Montpellier, France.

INTRODUCTION

En Occitanie, 300 000 personnes sont concernées par une maladie rare, et font face à des errances de diagnostic et de prises en charge. Face à ce défi, Maladies Rares Occitanie (MROc) a initié une expérimentation de télé-expertise avec l'URPS Médecins Libéraux d'Occitanie et le CHU de Montpellier (PEMR et Centres Experts Maladies Rares), soutenue par l'ARS, le GRADEs e-santé, le guichet CPTS.
L'objectif stratégique de ce projet s'inscrit dans la mission de MROc, définie par l'ARS Occitanie afin d'améliorer les parcours des personnes avec maladie rare ou en errance de diagnostic. Les projets de télé-expertise sont cités dans le Plan National Maladies Rares 4 : Objectif 6 (Mettre les outils de la santé numérique au service de la coordination des parcours maladies rares).

MATÉRIELS ET MÉTHODES

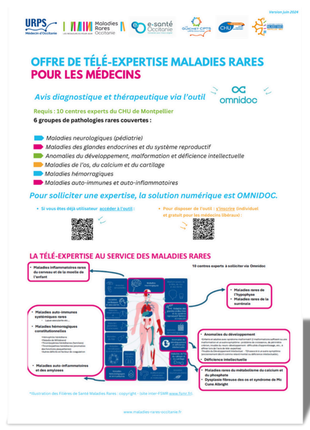
Qu'est-ce que la télé-expertise ?
La télé-expertise permet à un professionnel de santé, dit "requérant", de solliciter à distance l'avis d'un ou de plusieurs professionnels médicaux dits "requis", en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient. Il s'agit d'un acte médical, tracé et sécurisé. Contrairement à la téléconsultation, le patient n'est pas nécessairement présent.

Mise en place d'une expérimentation (20 mois) sur le territoire de l'Hérault avec des requérants cibles : tous les médecins généralistes et spécialistes de l'Hérault. Les experts requis cibles sont les Centres Experts volontaires du **CHU de Montpellier** (**10 Centres Experts ont participé, représentant 7 filières de santé maladies rares**). La solution numérique retenue par l'ensemble des acteurs d'Occitanie est le support de télé-expertise en cours de déploiement au CHU de Montpellier : omnidoc

COMMUNICATION

Communication sur le projet avec le soutien de l'URPS des médecins Libéraux :
un webinaire et des vidéo-capsules sur les réseaux sociaux et LinkedIn pour apporter des informations sur comment repérer et adresser une personne avec maladie rare.

- Episode 1 : qu'est-ce qu'une Maladie Rare?
- Episode 2 : quand penser à une Maladie Rare ?
- Interviews de 5 Centres Experts.



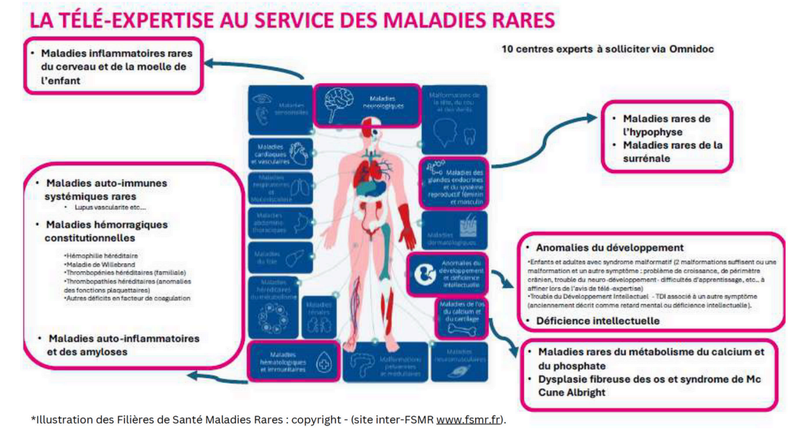


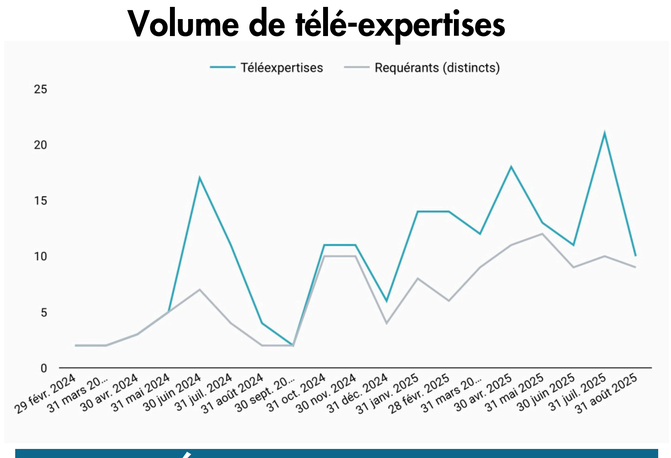
*Illustration des Filières de Santé Maladies Rares : copyright - (site inter-FSMR www.fsmr.fr).

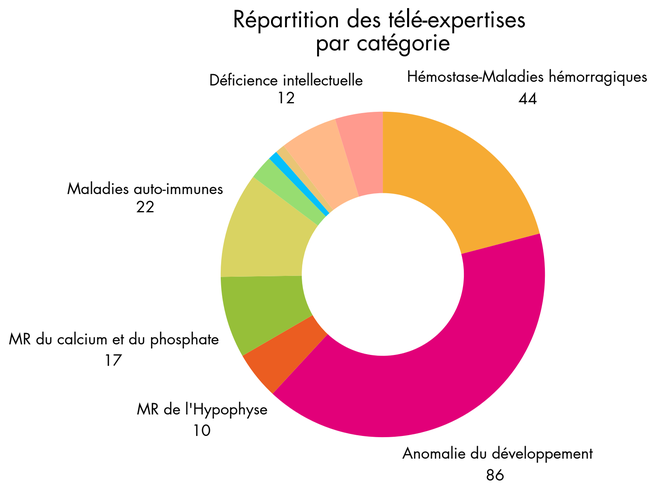
RESULTATS

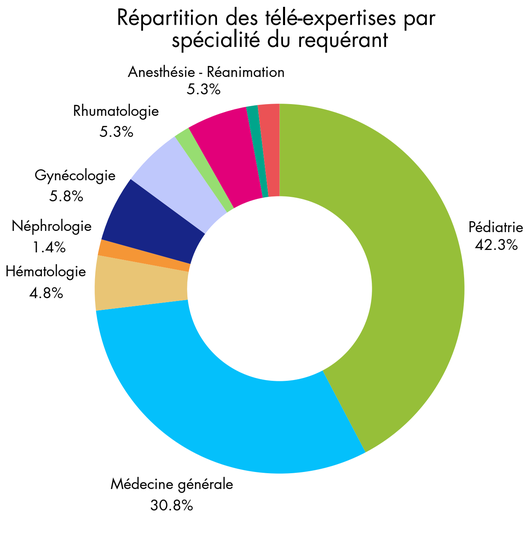
Les éléments ci-dessous concernent la période de **février 2024 à septembre 2025**.
Les chiffres clefs :

- **Nombre de médecins inscrits dans le réseau : 406**
- **Nombre de Télé-expertises demandées : 208**
- **Nombre de requérants distincts : 86**
- **Délais de réponse médian : 18h**

Volume de télé-expertises



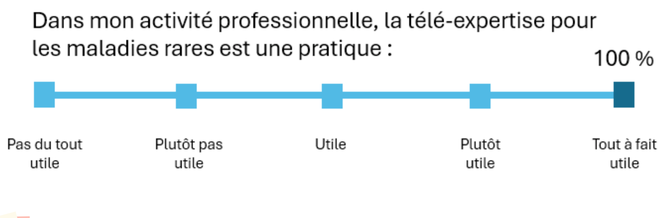




INTERPRÉTATION & IMPLICATIONS

Les résultats obtenus sur cette courte période d'expérimentation montrent un intérêt certain des médecins libéraux pour la télé-expertise. Les Centres Experts volontaires se sont adaptés rapidement à cette nouvelle modalité de réponse.

Perception des médecins requérants (10 réponses) :



Perception des médecins requis :

« Favoriser le lien entre les médecins et les experts maladies rares à l'hôpital »
« Favoriser le suivi et le parcours patient »
« Réduire l'impasse diagnostique »
« Formalisation des demandes et plus de traçabilité dans le suivi, ce qui permet de pouvoir suivre les examens demandés au préalable avant la consultation au CHU »
« L'objectif est de fluidifier le parcours patient »

CONCLUSION

L'ARS Occitanie a accordé son soutien à Maladies Rares Occitanie pour compléter ce travail et piloter la phase de déploiement régional (2025-2028) avec ses nombreux partenaires permettant à terme d'élargir l'accès à l'ensemble des Centres experts Maladies Rares de la région. Cela nécessitera d'intensifier la communication auprès des médecins de premier recours : une formation ciblée permettra d'outiller ces professionnels pour raccourcir en particulier l'errance diagnostique (avec des critères pour identifier et adresser les patients vers les CRMR/CCMR via la télé-expertise). L'expertise régionale maladies rares sera plus accessible à tous et permettra donc de fluidifier les parcours de soins des personnes avec maladie rare ou en errance de diagnostic en Occitanie.