

L'observatoire du diagnostic : un outil de lutte contre l'errance et l'impasse diagnostiques

J2-T1-24



Filnemus
Filière Neuromusculaire



BNDMR
Banque Nationale de Données
Maladies Rares



AFM
TELETHON
PROVOQUEZ LE CHANGEMENT

Ornella, Tchoupou Saha, Chargée de mission FILNEMUS, coordinatrice du projet errance et impasse diagnostiques, AP-HM, Marseille, France

Autres auteurs, équipe:

- Rabia, SOUSSI, Cheffe de projet FILNEMUS, Hôpital de La Timone APHM, Marseille, France
- Anne-Sophie, JANNOT, directrice médicale, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Nabilla, ELAROUCI, chief data officer, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Sarah, OTMANI, cheffe de projet, BNDMR, AP-HP, Paris, France
- Shahram, ATTARIAN, Coordonnateur de la filière Filnemus, Hôpital de La Timone APHM, Marseille, France
- Les équipes des centres de référence et compétence de la filière Filnemus
- En collaboration avec l'AFM-Téléthon

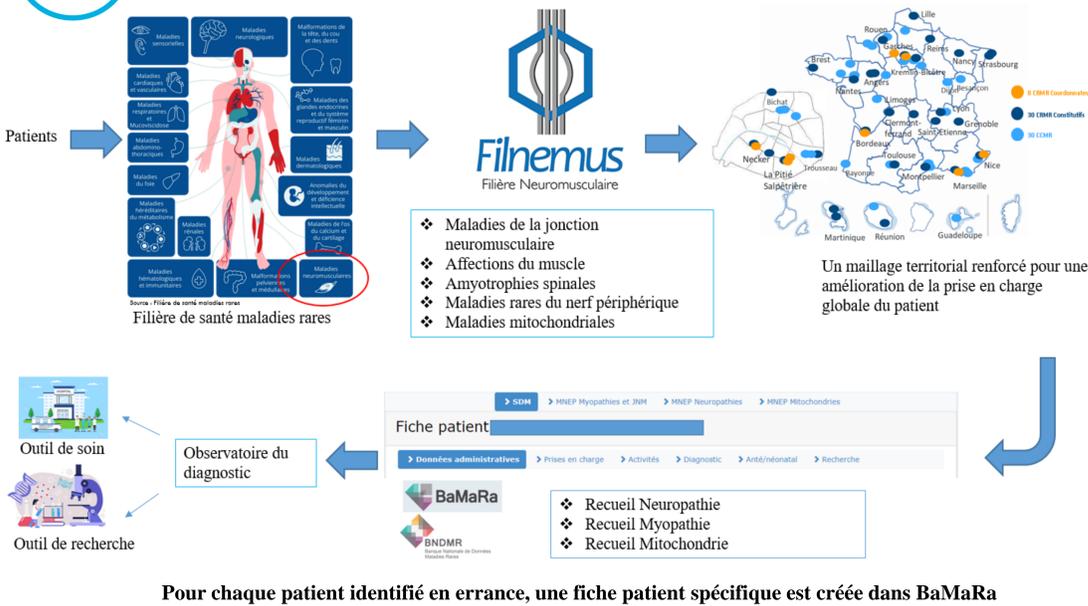


Contexte

La DGOS a missionné en 2019, FILNEMUS de construire un observatoire du diagnostic dans le but de réduire l'errance diagnostique des personnes atteintes de maladies rares neuromusculaires. Cette action est poursuivie dans l'objectif 9 du PNMR 4 (2025-2030). Dans ce contexte, FILNEMUS fait appel à ses 68 centres experts pour participer à ce projet ambitieux.



Méthodologie



Pour chaque patient identifié en errance, une fiche patient spécifique est créée dans BaMaRa

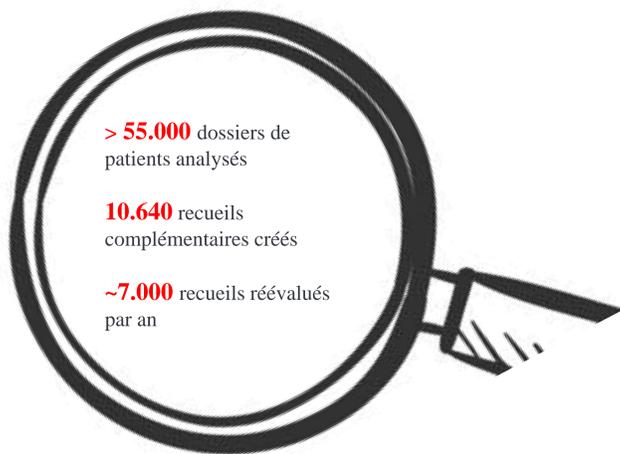


Actions menées

- Mise en place de l'observatoire du diagnostic réussie, consolidation des données en cours:
- Monitoring des centres impliqués
 - * Entretiens individuels de suivi avec les ARCs de chaque centre (~58 entretiens/an)
 - * Suivi du bilan de remplissage mensuel des recueils complémentaires par les centres, fourni par la BNDMR
 - * Réalisation d'un rapport d'activité annuel par chaque centre
- Amélioration de la saisie et la qualité des données par la mise en place d'un guide de codage spécifique errance et impasse diagnostiques et un guide général de codage BaMaRa/SDM
- Formations au projet errance et à l'utilisation du logiciel BaMaRa
- Un atelier en présentiel est organisé annuellement avec les ARCs travaillant sur le projet: Le prochain Atelier des ARCs Filnemus, aura lieu le 11 décembre 2025 à Paris.

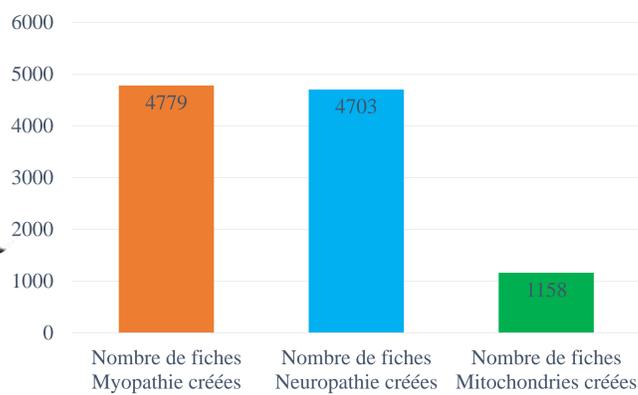


Résultats



Etat de l'observatoire actuellement

Taux de résolution d'errance - 26%



Analyse de l'utilisation de l'application BaMaRa - Recueils complémentaires Filnemus

L'observatoire du diagnostic Filnemus est à la fois:

Un Outil de recherche:

- Un article scientifique majeur a été publié en 2025: «Diagnostic Impasse and Wandering in Patients With Rare Neuromuscular Diseases: Insights Into Patient Characteristics From the French National Network for Rare Neuromuscular Diseases (FILNEMUS) and the French National Rare Disease Database (BNDMR)»
- Trois projets de recherche impliquant les recueils complémentaires sujets à des publications scientifiques sont actuellement en cours:
 - La description phénotypique des patients atteints de CMT en errance et impasse diagnostiques,
 - Description et détermination de l'algorithme diagnostic des patients présentant une myopathie de début tardif.
 - Identification des clusters de patients en impasse diagnostique ayant le même phénotype.

Un Outil de soin

- Suivre l'activité de soin des patients qui sont en errance jusqu'à l'obtention du diagnostic
- RCP nationale trimestrielle post-génomique pour les patients qui restent en impasse diagnostique après un résultat négatif des plateformes.



Conclusion

En 5 ans, la filière FILNEMUS a construit un outil de soin et de recherche dont l'objectif est de réduire l'errance et l'impasse diagnostiques



Perspectives

- Porter le projet errance et impasse diagnostiques au niveau européen en se positionnant comme filière pilote en utilisant la méthodologie du modèle national Français déjà mis en place
- Identifier l'ensemble des obstacles à l'obtention d'un diagnostic et mettre en place les actions permettant d'y remédier.
- Mettre en place des modèles de prédictions et des arbres décisionnels en s'appuyant sur les données de l'observatoire.
- Améliorer le taux de résolution diagnostique au sein de la file active de Filnemus (actuellement de 26 %).