



# UNIR

Innovier ensemble pour  
réduire l'errance  
diagnostique

dans les  
Maladies  
Rares

# Sommaire

LEXIQUE DES ABRÉVIATIONS	5	NOTRE DÉMARCHE	33
ÉDITORIAL	6	<b>UNIR</b> - Innover ensemble pour réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares	
AVANT-PROPOS	9	<b>Notre ambition : agir pour réduire l'errance diagnostique</b>	34
CONTRIBUTIONS ET REMERCIEMENTS	10	<b>L'open innovation comme catalyseur de créativité</b>	34
LES MALADIES RARES EN QUELQUES CHIFFRES	12	<b>Une démarche structurée et participative</b>	40
CONTEXTE	15	• Les fondements de notre démarche	40
Les maladies rares et l'errance diagnostique		RÉSULTATS	49
<b>Les enjeux des maladies rares</b>	16	Parcours de diagnostic, points de difficultés et solutions identifiées	
• Les maladies rares, sources de conséquences lourdes pour les malades	16	<b>Le parcours de diagnostic</b>	50
• Le diagnostic de Maladie Rare : un défi pour le système de Santé	17	• Les acteurs et structures du parcours	50
<b>L'errance diagnostique, enjeu majeur dans les maladies rares</b>	18	• Des parcours types	53
• L'errance diagnostique, une notion protéiforme	18	<b>Les points de difficulté du parcours de diagnostic</b>	59
• L'errance diagnostique, un enjeu de Santé publique	21	• Difficultés d'accès à l'offre de soins	62
<b>Une action nationale ciblée pour répondre à ces défis</b>	24	• Facteurs limitants relatifs aux malades	64
• Une action publique historique et dynamique dans les maladies rares en France	24	• Difficultés de détection des situations atypiques	66
• L'accès au diagnostic dans les maladies rares : où en sommes-nous ?	28	• Difficultés d'orientation vers l'expertise maladies rares	69
		• Difficultés de partage d'informations entre professionnels de santé	70
		<b>Les solutions pour agir sur l'errance diagnostique</b>	72
		• Les différentes solutions existantes identifiées dans un écosystème en pleine transformation numérique	72
		• Quatorze solutions identifiées pour agir sur l'errance diagnostique	77
		DISCUSSION	91
		TRAVAUX CITÉS	93
		ANNEXES	94
		• Liste des participants de la démarche	95

## Lexique des abréviations

---

- ALD** : Affection Longue Durée
- BNDMR** : Banque Nationale de Données Maladies Rares
- CCMR** : Centre de Compétence Maladies Rares
- CHU** : Centre Hospitalier Universitaire
- CNOP** : Conseil National de l'Ordre des Pharmaciens
- CRMR** : Centre de Référence Maladies Rares
- DGOS** : Direction Générale de l'Offre de Soins
- DMP** : Dossier Médical Partagé
- DP** : Dossier Pharmaceutique
- DPI** : Dossier Patient Informatisé
- ERN** : European Reference Network
- FMR** : Fondation Maladies Rares
- FSMR** : Filière de Santé Maladies Rares
- IME** : Institut Médico-Educatif
- MAS** : Maison d'Accueil Spécialisée
- MR** : Maladie Rare
- MRIS** : Maladies Rares Info Services
- NTIC** : Nouvelles Technologies de l'Information et de la Communication
- RCP** : Réunion de Concertation Pluridisciplinaire
- PMI** : Protection Maternelle Infantile
- PMSI** : Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information
- PNDS** : Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
- PNMR** : Plan National Maladies Rares
- PRIOR** : Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les Maladies Rares
- SNDS** : Système National des Données de Santé

## Editorial

---

Le bénéfice lié à l'identification d'un diagnostic précis de maladie rare n'est plus à démontrer. La réduction de l'errance diagnostique est donc un enjeu majeur, et un combat d'actualité mobilisant plus que jamais les acteurs de l'écosystème maladies rares. Agir sur la problématique de l'errance diagnostique est cependant complexe, car le diagnostic n'est pas un acte isolé, mais plutôt le résultat d'une démarche itérative faisant intervenir plusieurs systèmes, indépendants les uns des autres, et difficiles à maîtriser.

Les raisons d'un retard au diagnostic dans ces pathologies peuvent être multiples : méconnaissance des maladies rares par les professionnels non-experts, difficulté d'orientation des malades, absence de budgets pour mener des explorations spécialisées, etc. Un retard au diagnostic peut aussi survenir parce que les symptômes sont très peu spécifiques voire inhabituels dans la pathologie considérée, ou encore parce que les limites des connaissances scientifiques ou des tests utilisés sont atteintes. Parmi ces retards au diagnostic, certains peuvent être évités, d'autres non.

Aujourd'hui, l'essor des nouvelles technologies numériques dans le secteur de la santé, et plus largement dans notre société, fait naître des espoirs considérables. Ce secteur bouillonnant de créativité, justement encouragé par les pouvoirs publics, offre de réelles perspectives de progrès : pour les malades et leurs aidants, qui voient dans ces nouvelles technologies des outils et possibilités pour les épauler dans leur condition ; pour les professionnels de santé cherchant un appui dans leurs fonctions quotidiennes (administratives, médicales ou de recherche) ; ou encore pour l'Assurance maladie afin d'optimiser la prise en charge.

Conscients du potentiel de ces technologies dans les maladies rares, des acteurs développent des projets à toutes les échelles : locale, régionale, nationale et internationale. Par exemple, l'Europe déploie son action dans le champ des maladies rares sur le volet de la prise en charge diagnostique, mais également dans la mise en œuvre de projets européens visant à faciliter l'identification des malades

atteints de phénotypes et de génotypes comparables (RD-Connect). Malgré cela, le chemin à parcourir est encore long et ces initiatives doivent être renforcées et complétées pour faire tendre vers zéro l'errance diagnostique.

Dans ce contexte, développer des solutions d'e-santé adaptées aux besoins spécifiques des maladies rares est une évidence et une priorité pour nous : nous souhaitons poursuivre nos efforts en matière d'innovation digitale dans la santé, et venir en appui aux initiatives déjà menées par l'écosystème maladies rares. Nous sommes convaincus que les technologies numériques pourront aider les malades et les professionnels de santé, là où les pertes de chance subsistent. Ces nouveaux outils viennent souvent bousculer la réalité quotidienne des organisations humaines complexes et dynamiques. Prendre en compte les spécificités des malades lors de la conception et mise en œuvre de ces outils nous apparaît ainsi crucial. Les challenges sont donc nombreux, et la volonté d'innover dans le domaine de l'e-santé est plus que jamais présente.

L'importance de la mobilisation de toutes les parties prenantes – malades, associations de malades, professionnels de santé, chercheurs, administrateurs, spécialistes de la santé et du numérique, etc. – dans l'élaboration de ces solutions est donc réaffirmée, car elle est une condition sine qua non de leur bonne appropriation. Créer des conditions et espaces de rencontre est une nécessité pour que le numérique s'inscrive dans les usages et les organisations, dans le respect des droits, contraintes et libertés de chacun. C'est la conviction que nous portons en faisant le pari de l'innovation ouverte, et en initiant cette démarche participative « **UNIR** », pour ensemble, accélérer le développement de solutions e-santé apportant des réponses aux besoins des malades atteints de maladies rares.

**Sékolène Aymé** (Directrice de Recherche émérite INSERM - ICM)  
**Rémy Choquet** (Directeur Innovation et Prospective - Orange Healthcare)  
**Christian Deleuze** (Directeur Général - Sanofi Genzyme France)  
**Isabelle Vitali** (Directeur Innovation & Business Excellence France - Sanofi)



## Avant-propos

**Les maladies rares (MR) représentent, aujourd'hui encore, un problème de santé publique majeur. Bien qu'elles ne concernent, selon la définition, que moins de 1 personne sur 2 000, elles représentent à ce jour plus de 7 000 pathologies, identifiées par des professionnels de santé experts, souvent aussi chercheurs au sein de centres hospitaliers universitaires (CHU).**

**Si chaque pathologie est « rare » isolément, l'ensemble des maladies rares concerne plus de 3 millions de Français, et plus de 350 millions de personnes dans le monde (*Alliance Maladies Rares ; PNMR3, 2018*).**

La France a joué un rôle précurseur dans la lutte contre les maladies rares. À travers deux Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR), d'importants chantiers ont été engagés afin d'améliorer l'accès à la prise en charge des malades souffrant de ces pathologies, ou susceptibles de l'être, notamment grâce à la création de centres d'expertise dédiés, au sein des CHU. Malgré cette organisation territoriale, l'accès à ces centres – et donc au diagnostic d'une maladie rare – peut demeurer difficile et long pour certains malades.

En 2016, à l'issue du second PNMR, et grâce à la mobilisation de tous - familles, associations de malades, experts professionnels de santé, et pouvoirs publics - le temps d'errance diagnostique est estimé à 2 ans en moyenne en France (*MRIS, 2011*). Cette moyenne cache néanmoins de

fortes disparités, et près d'un quart des malades attendent encore plus de cinq ans pour connaître le nom de leur maladie (*Alliance Maladies Rares, 2016*). Malgré les avancées, le délai de diagnostic demeure trop long dans de nombreuses situations. À la charge psychologique générée par l'absence de diagnostic pour le malade et sa famille, l'errance ajoute une perte de chance conséquente pour le malade. Quand bien même le diagnostic reste difficile à poser, ou que peu de solutions thérapeutiques ciblées existent, une prise en charge adaptée et précoce permet le plus souvent d'améliorer la survie et la qualité de vie des malades en mettant en place un accompagnement médico-social adapté. Les efforts pour améliorer l'accès au réseau d'experts, une des principales pistes d'optimisation du parcours de diagnostic, doivent donc être maintenus, et développés.



À l'échelle nationale, les spécificités des maladies rares sont visibles à travers l'hétérogénéité des parcours des malades. Cela génère une complexité analytique forte et constitue un défi d'envergure à l'action publique et privée dans le domaine : celui de concevoir une réponse homogène à un phénomène protéiforme. La rareté ne doit pas être source d'exclusion, et les spécificités des maladies rares doivent inviter à soutenir l'effort qui leur est consacré.

Aujourd'hui, les nouvelles technologies numériques sont au cœur de l'évolution de nos sociétés et s'incarnent notamment dans le secteur de la santé. Sanofi, en partenariat avec Orange Healthcare, partage la conviction que certaines de ces technologies peuvent concourir à réduire la problématique de l'errance diagnostique dans les maladies rares. Face au nombre de

maladies rares et à la diversité des problématiques rencontrées par les malades et professionnels de santé, notre démarche, baptisée « **UNIR** », s'est voulue participative en associant dès le début les acteurs de l'écosystème autour de deux enjeux : affiner et mettre en perspective les contours d'un problème polymorphe, et identifier des solutions de e-santé concrètes pour agir sur l'errance diagnostique en France, dont l'une sera développée et testée par Sanofi.

Ce livre blanc a pour objectif de partager avec la communauté maladies rares, et au-delà, les analyses conduites sous l'impulsion de Sanofi France dans sa démarche d'innovation ouverte au sein du 39BIS, son laboratoire e-santé. Les pistes de résultats co-construites lors de nos travaux pourront être utilisées à des fins de partage, d'inspiration ou en support des actions en cours.

## Contributions et remerciements

**Nous remercions vivement l'ensemble des contributeurs à la démarche UNIR, qui ont donné toute leur richesse à nos travaux.**

La mobilisation de près de 40 acteurs issus des associations de malades, filières de santé, chercheurs et praticiens, mais aussi startups et experts du numérique lors d'entretiens individuels ou d'ateliers de travail a permis une grande complémentarité dans les approches. Nous remercions également les personnes ayant répondu positivement à notre sollicitation mais n'ayant pas pu se joindre à la démarche.

*La démarche UNIR et la rédaction du présent livre blanc ont été menées conjointement par les équipes de Sanofi Genzyme et Open innovation Sanofi France, en partenariat avec Orange Healthcare et Orange Consulting.*

### Les participants externes

- **Acteurs académiques** : ICM, INRIA
- **Associations de malades** : Alliance Maladies Rares, Association Francophone des Glycogénoses, Maladies Rares Info Services, Vaincre les Maladies Lysosomales
- **Filières de santé maladies rares** : AnDDi-Rares, DéfiScience, FAI2R, Filnemus, MaRIH, Oscar
- **Pôle de compétitivité** : Medicen
- **Professionnels de santé du réseau hospitalier expert MR**
- **Professionnels paramédicaux et médicaux** hors du réseau expert
- **Startups et experts du numérique** : Anamnèse, Orange, Semeia

### Les participants à la rédaction du livre blanc et au pilotage du projet

- **Sanofi Genzyme** : Anne-Sophie Chalandon, Responsable des Affaires Publiques
- **Sanofi France – Open innovation** : Emmanuel Capitaine, Head of Open innovation ; Guilhem Servant, Open innovation
- **Orange Healthcare** : Rémy Choquet, Directeur Innovation et Prospective
- **Orange Consulting** : Pierre-Etienne Chazal, Consultant principal ; Lucie Humeau, Consultante senior



## Les maladies rares en quelques chiffres

Prévalence d'une maladie rare  
< 1 cas / 2000 personnes

50%

des malades  
sont des enfants  
de moins de 5 ans

25%

des maladies rares  
apparaissent après  
l'âge de 40 ans

50%

des malades  
sont sans diagnostic  
précis

>7000

maladies rares  
identifiées à ce jour

350 M

de malades atteints  
d'une maladie rare  
dans le monde

3 M

de malades  
en France

4,5%

de la population  
mondiale

95%

des maladies  
rares n'ont **pas**  
de **traitement**  
**curatif**

80%

des maladies rares  
ont une **origine**  
**génétique**

20%

des maladies rares sont  
**d'origine non-génétique**,  
ou ultra rares,  
non étiquetées

3200

**gènes**  
**responsables**  
**identifiés**

2/3

des maladies  
rares sont  
**graves ou**  
**invalidantes**

50%

des maladies rares  
entraînent un **déficit**  
**moteur, sensoriel ou**  
**intellectuel**

9%

des malades  
souffrent d'une  
**perte totale**  
**d'autonomie**

50%

des maladies  
rares engagent  
le **pronostic vital**  
du malade

## Le saviez-vous ?

La majorité des  
maladies rares sont  
**d'origine génétique**,

dont certaines sont bien  
connues : la mucoviscidose, la  
drépanocytose, les trisomies,  
la maladie de Huntington,  
ou encore la maladie de  
Charcot-Marie-Tooth.

Les maladies rares  
comprennent aussi de  
**nombreuses maladies**  
**infectieuses**,

comme les infections au  
virus Zika, la légionellose,  
l'aspergillose, ou des  
pathologies auto-immunes  
ou auto-inflammatoires,  
comme la sclérodémie, la  
polychondrite atrophiante  
ou la maladie de Still.

Dans un grand  
nombre de cas,  
**dits idiopathiques**,  
la cause de la  
maladie demeure  
inconnue.

On emploie le terme  
de **maladie orpheline**  
pour désigner une  
pathologie pour laquelle  
aucun traitement n'est  
disponible.

Ce n'est pas obligatoirement  
une maladie rare, et une  
maladie rare n'est pas  
nécessairement « orpheline ».   
Cependant, une très grande  
majorité de maladies  
rares sont des maladies  
orphelines et inversement.



## CONTEXTE

# Les maladies rares et l'errance diagnostique

---

Dans cette première partie, nous nous sommes attachés à décrire le contexte de la problématique à travers une recherche bibliographique et des interviews des acteurs de l'écosystème maladies rares.

Les maladies rares sont, dans la majorité des cas, sévères, chroniques et d'évolution progressive. Leur impact sur la qualité de vie des malades et de leur famille est considérable. Dans deux tiers des cas, ces dernières sont graves ou invalidantes (DGOS). Dans 50% des cas, les maladies rares engagent le pronostic vital des malades (*Alliance Maladies Rares*). Elles entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50% des cas, voire une perte totale d'autonomie dans 9% des cas. Les malades souffrant de pathologies rares voient leur quotidien bouleversé par la maladie.





**Chaque semaine, en moyenne, trois nouveaux syndromes sont identifiés et publiés à travers le monde. Gène après gène, la classification des maladies se précise, mais se complique sérieusement.**

DOCUMENTATION FRANÇAISE

**Compte tenu du nombre des maladies rares, de l'impossibilité de les enseigner toutes et de la période où ils ont été formés, les médecins généralistes, quelles que soient leurs qualités professionnelles, n'ont que peu de chance d'être en capacité de reconnaître la plupart des maladies rares qui se présentent à eux.**

DOCUMENTATION FRANÇAISE

## Les enjeux des maladies rares

### LES MALADIES RARES, SOURCES DE CONSÉQUENCES LOURDES POUR LES MALADES

La cellule familiale et l'accompagnement par les professionnels de santé jouent un rôle crucial dans le soutien des malades, d'autant plus que 50% des maladies rares se manifestent dès la petite enfance.

La multiplicité et la rareté de ces maladies ralentissent les avancées de la recherche et en compliquent le diagnostic. Pour environ 50% des personnes atteintes d'une maladie rare, aucun diagnostic précis n'a été porté (MRIS, 2015).

Sur le plan économique, les coûts élevés des traitements peuvent générer des difficultés pour les malades et leurs familles. Même si une grande partie des dépenses est prise en charge (Assurance Maladie, mutuelles, Maisons Départementales des Personnes Handicapées...), certaines dépenses relèvent du reste à charge et peuvent mettre en difficulté financière le malade : transports vers le centre expert, achats, travaux, ou encore soins dits de « confort » qui se révèlent capitaux pour les malades (HCSP, 2016).

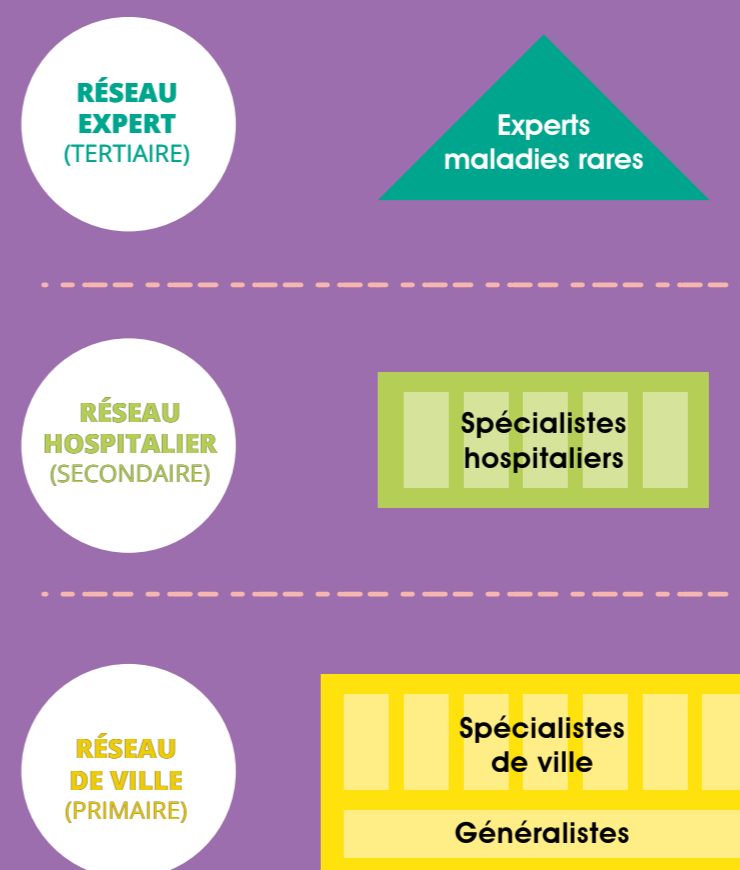
Le diagnostic d'une maladie rare est une étape cruciale pour les malades, car elle permet de mettre en place une prise en charge structurée et adaptée, des explorations plus avancées, et ainsi d'œuvrer pour limiter l'évolution de la pathologie et de ses impacts.

### LE DIAGNOSTIC DE MALADIE RARE : UN DÉFI POUR LE SYSTÈME DE SANTÉ

Le diagnostic des maladies rares constitue toujours un défi pour le système de Santé. Les causes connues de ces pathologies sont de natures différentes. Les maladies rares sont extrêmement diverses, et leur sémiologie, leur nosologie et, pour la plupart, leur histoire naturelle ne sont pas nécessairement établies. Nombre de maladies rares partagent leurs signes avec des maladies « communes ». D'autres ne sont pas classables en l'état des connaissances ou sont des formes idiopathiques ou atypiques. Certaines sont reclassées au fur et à mesure des découvertes (par exemple, la Maladie de Charcot-Marie-Tooth qui a aujourd'hui plus de 30 formes cliniques différentes).

Malgré l'évolution des connaissances et des technologies d'exploration en imagerie ou en biologie, le diagnostic n'en reste pas moins difficile à établir. Dans ces conditions, attendre des médecins non-experts l'établissement d'un diagnostic de maladie rare est difficilement envisageable. Le système de santé doit donc intégrer la spécificité de ces pathologies dans l'organisation « classique » des soins, reposant sur des réseaux de prise en charge primaire et secondaire (réseaux libéral ou hospitalier). Pour cela, un réseau tertiaire, expert des maladies rares, a été mis en place pour assurer la prise en charge de ces pathologies, à travers les centres de référence et de compétence (pour plus de détail, se reporter à la partie *Une action publique historique et dynamique dans les maladies rares en France*).

#### La stratification de l'offre de soins, une nécessité dans les maladies rares



Ce réseau « tertiaire » est très spécialisé et, bien que maillé sur tout le territoire, son identification et son accès restent difficiles pour les praticiens et malades du réseau primaire ou secondaire. L'optimisation du système de soins dans le cas des maladies rares est donc complexe et nécessite de pouvoir organiser le recours au réseau secondaire puis tertiaire, tout en optimisant le parcours de soins coordonné. Dans cette organisation, le médecin traitant, souvent médecin généraliste, joue un rôle central, en tant que coordinateur du parcours de soins. Ce dernier doit jouer le rôle de « donneur d'alerte » face à une situation atypique, et faciliter l'orientation vers le réseau secondaire, puis tertiaire.

**Malgré la mise en place de ce réseau expert, spécialiste des maladies rares, le délai au diagnostic est encore long et des situations d'errance sont observées pour de nombreux malades.**

## L'errance diagnostique, enjeu majeur dans les maladies rares

### L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE, UNE NOTION PROTÉIFORME

L'errance diagnostique peut se définir comme le délai excessif pouvant séparer l'apparition des premiers symptômes de l'établissement du diagnostic.



*Les symptômes de ma maladie sont multiples et déroutants. Ils semblent appartenir à plusieurs pathologies : boutons, ulcères, problèmes neurologiques et respiratoires, atteintes musculaires et osseuses. Le stade terminal de la maladie est constitué par une leucémie brutale.*

*Longtemps il a été difficile d'établir une connexion entre ces symptômes. On a successivement diagnostiqué à propos de mon état : gale, sclérose en plaques et myopathie, jusqu'à ce qu'on établisse le bon diagnostic.*

PAROLES DE MALADE : HERVÉ,  
ATTEINT DE MASTOCYTOSE  
(DOCUMENTATION FRANÇAISE)

## Le saviez-vous ?

Le délai au diagnostic est communément défini comme la **période entre les premiers symptômes perçus par le malade et la confirmation d'un diagnostic**

- par la clinique, la génétique, la biologie etc. - et d'une étiologie de la maladie (DGOS).

**La notion d'errance diagnostique** est à distinguer de l'errance thérapeutique :

la prise en charge thérapeutique ou paramédicale peut débiter à différents niveaux du parcours de soins, et dans de nombreux cas avant qu'un diagnostic de maladie rare ne soit établi.

On distingue généralement deux notions dans le délai au diagnostic :

« **l'errance diagnostique** », lors de la survenue de délais anormalement longs, à une ou plusieurs étapes du parcours de diagnostic. Elle peut également qualifier une période au cours de laquelle aucun diagnostic de certitude ne peut être posé, faute de signes cliniques suffisamment caractéristiques, entraînant une prise en charge qui n'est pas la plus adaptée.

« **l'impasse diagnostique** », lorsqu'aucune étiologie précise ne peut être définie, compte tenu des limites des connaissances médicales et scientifiques actuelles. Les causes de l'impasse diagnostique sont de natures différentes : le tableau clinique est atypique et ne peut se raccrocher à une nosologie connue, même rare, ou bien la caractérisation biologique n'est pas possible.

**L'errance diagnostique est une notion complexe qui englobe plusieurs situations :**

- **Des situations de « diagnostics tardifs »** qui peuvent notamment survenir dans le cas des maladies rares évoluant à bas bruits pendant plusieurs années, avant la survenue de manifestations alarmantes ou d'un épisode aigu permettant leur mise en évidence ;
- **Des situations de « diagnostics erronés »**, qui peuvent se présenter dans le cas de maladies dont la symptomatologie est proche, ou de diagnostic différentiel complexe, un cas fréquent dans les pathologies neuromusculaires par exemple ;
- **Ou des situations d'« impasse diagnostique »**, qui se manifestent dans le cas de maladies non-encore décrites. Ces situations bénéficieront grandement de l'apport des nouvelles technologies de séquençage de l'exome (Whole Exome Sequencing – WES). Elles peuvent également qualifier une période au cours de laquelle un diagnostic partiel est posé, faute de signes cliniques suffisamment caractéristiques, entraînant parfois le choix d'une prise en charge qui n'est pas la plus adaptée.

**La notion d'errance diagnostique doit être mise en perspective selon le point de vue considéré - malade, professionnel de santé ou organisation de soins. Les causes de cette errance sont multiples, ainsi que les conséquences.**



**Comprenez ma révolte : mon mari est décédé à l'âge de 46 ans d'une septicémie avec insuffisance rénale, cardiaque, pulmonaire et un foie au stade de cirrhose grave. Ce n'est qu'au moment de l'hospitalisation en urgence qu'un médecin diabétologue a prononcé le mot d'« hémochromatose ». Depuis des années, il souffrait de douleurs aux mains, d'un état de fatigue très prononcé ; son teint était devenu de plus en plus foncé, et même gris. Les deux médecins qui connaissaient ses problèmes n'ont jamais pensé à l'hémochromatose.**

PAROLES DE MALADE : MADELEINE (FFAMH)

**Quand les premiers troubles sont apparus, je suis allé successivement consulter deux médecins. Après un cortège impressionnant d'analyses, le diagnostic était : état dépressif, tendance à la fabulation, crises d'angoisse aiguës... Je retrouve mon frère, que je ne vois pas souvent, et j'apprends que ses malaises sont semblables aux miens, avec le même parcours dans l'univers médical. Traitée d'abord pour une dépression nerveuse, il fut ensuite taxé d'alcoolisme - alors que je ne l'avais jamais vu boire. Ce n'est qu'après un article dans un journal que j'ai compris que nous étions peut-être atteints tous deux d'hémochromatose. Ce qui fut vérifié. Nous nous soignons et cela va mieux.**

PAROLES DE FAMILLES : M.B., PARIS, L'HÉMOCHROMATOSE (FFAMH)

### L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE, UN ENJEU DE SANTÉ PUBLIQUE

**Dans de nombreux cas, le délai au diagnostic est encore trop long, et des délais évitables sont constatés dans le parcours de diagnostic. Ces situations ont des retentissements importants sur la vie du malade et de son entourage. L'amélioration de ce délai au diagnostic demeure donc un enjeu majeur pour les malades, les professionnels de santé et l'ensemble des acteurs intervenant sur le parcours.**



POUR LE MALADE

L'errance diagnostique est très préjudiciable pour les malades et leur famille car elle engendre des conséquences psychologiques et physiques (Alliance Maladies Rares, 2016). Plus le diagnostic est tardif, plus les difficultés éprouvées par les malades (scolaires, familiales, professionnelles, etc.) augmentent, et plus les risques d'évolution de la maladie et de complications cliniques sont importants. Les malades en errance se retrouvent souvent dans une situation d'attente qui génère beaucoup d'angoisse pour eux et leur entourage, et qui retarde la mise en œuvre d'un protocole de soins, ce qui peut avoir de graves conséquences sur leur santé.

**Sur le plan de la prise en charge**, l'errance diagnostique peut constituer une réelle perte de chance pour le malade, retardant l'accès à la prise en charge la mieux adaptée, quand

elle existe. Selon la pathologie, celle-ci prendra la forme d'un traitement des symptômes ou dans de très rares cas (<5% des cas), d'un traitement curatif de la maladie. L'identification d'une maladie rare peut permettre au malade de bénéficier d'une amélioration de sa qualité de vie et de la survie, grâce à une prise en charge paramédicale et psychologique plus adaptée à ses besoins.

Les situations d'errance diagnostique retardent aussi l'accès aux centres maladies rares, dans lesquels les malades ont accès à l'expertise nationale, mais aussi internationale, à travers le réseau européen des ERN (European Reference Networks). Enfin, selon le caractère héréditaire de la pathologie, un conseil en génétique et une enquête familiale pourront être proposés aux malades et à leur famille.

**Sur le plan psychologique**, l'errance prive de reconnaissance sociale un malade qui pouvait souffrir depuis des années de sentiments d'incompréhension et de découragement. La bonne prise en charge des malades vient également en appui aux aidants, auparavant appelés à s'impliquer toujours plus.

**Sur le plan administratif**, le diagnostic d'une maladie rare facilite une reconnaissance institutionnelle du malade, qui pourra dans certains cas bénéficier d'aides financières adaptées, au travers d'allocation handicap ou d'un statut ALD (Affection Longue Durée).

Pour le malade, les enjeux associés à la réduction de l'errance sont donc multiples : un accès à une prise en charge spécifique, à un traitement visant les symptômes ou la guérison ; une amélioration de la survie ; une meilleure qualité de vie ; une reconnaissance sociale de son état ; un accompagnement médico-social spécifique ; une aide financière ; ou encore une adaptation de sa scolarité.





*Tous les malades et leur famille décrivent un parcours anormalement long et compliqué pour être écoutés, pour s'informer et pour être orientés vers les équipes compétentes lorsqu'elles existent, afin de poser le bon diagnostic.*

*Il en résulte un immense gaspillage en délais inutiles, en multiplication des consultations et en consommation de soins et de médicaments le plus souvent inappropriés, voire dangereux.*

CONSEIL ÉCONOMIQUE ET SOCIAL, 2000



### POUR LES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

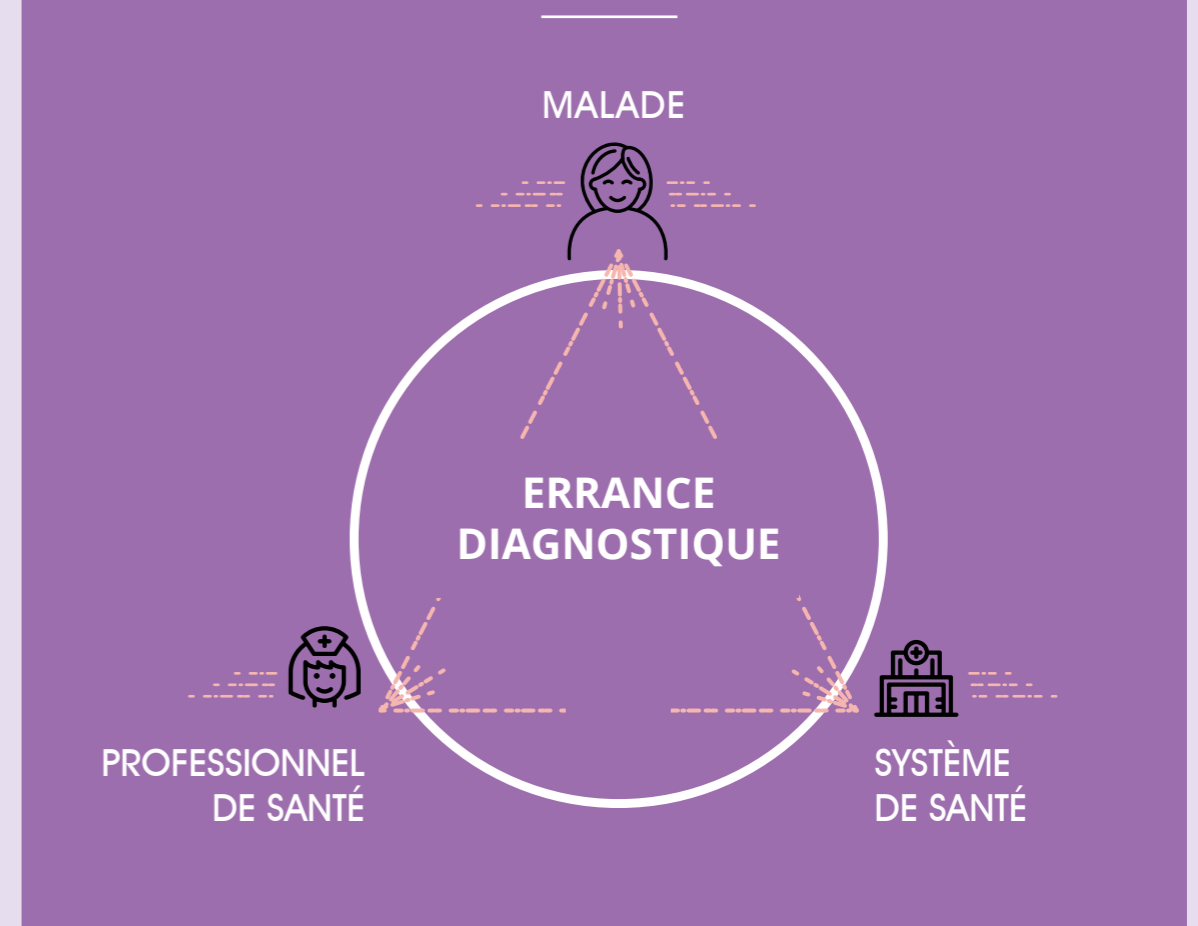
Pour les professionnels de santé, l'identification de la maladie est un élément essentiel pour mettre en place la prise en charge et adapter l'accompagnement des malades. Cela conduit par exemple à ajuster le temps de consultation « standard », à permettre la consultation pluridisciplinaire, à favoriser l'échange de données, à permettre le recours à des nouvelles technologies de diagnostic et de nouvelles thérapeutiques, ou encore à faciliter l'accès à la recherche.



### POUR LES POUVOIRS PUBLICS

Pour le régulateur, les pouvoirs publics en charge de l'organisation des soins, l'errance diagnostique met en exergue les limites de l'organisation des soins, notamment lorsque l'expertise est disséminée sur le territoire. Et plus globalement, pour la société, les délais importants au diagnostic des maladies rares peuvent entraîner des surcoûts de prise en charge importants.

## L'errance diagnostique, des enjeux spécifiques pour chaque acteur



**La rareté, la diversité et le nombre des pathologies rares entraînent une complexité forte, et constituent un défi d'envergure à l'action publique. Dans ce contexte, la réduction de l'errance diagnostique est un enjeu majeur, tant en raison de ses conséquences directes, que de la perte de chance liée à l'absence de diagnostic. La France a joué un rôle précurseur dans la lutte contre les maladies rares : de nombreuses avancées ont déjà été réalisées, concourant à améliorer la situation pour les malades, les aidants et les professionnels de santé.**



## Une action nationale ciblée pour répondre à ces défis

### UNE ACTION PUBLIQUE HISTORIQUE ET DYNAMIQUE DANS LES MALADIES RARES EN FRANCE

Les efforts fournis par la France dans la lutte contre les maladies rares, tant dans le domaine de l'information, que de la recherche, l'organisation des soins ou encore l'implication du monde associatif, confèrent à notre pays une place particulière à l'échelle internationale. La France a été à l'origine du premier plan national relatif aux maladies rares en 2005, et a ainsi initié une dynamique soutenue d'action publique en faveur de la lutte contre ces pathologies à l'échelle européenne.

Le premier Plan National maladies rares (PNMR 1) a initié la mise en œuvre d'une offre de soins spécialisée pour les maladies rares en France. Suite à cette impulsion en 2005, on

compte en 2018 pas moins de 387 centres de référence maladies rares nationaux (CRMR) labellisés au sein des CHU français ainsi que 1757 centres de compétences régionaux identifiés >>



>> (CCMR) (PNMR3, 2018). Cette structuration a favorisé une prise en charge graduée dans le système de soins : primaire, secondaire et tertiaire des personnes atteintes de maladies rares. En outre, ce premier plan a permis le développement de l'information à destination des personnes malades, des professionnels et du grand public, notamment grâce au portail Orphanet, référence mondiale en matière de documentation et d'information sur les maladies rares.

Lancé en 2011, le second Plan National Maladies Rares (PNMR 2) a orienté son action sur le renforcement des actions du PNMR1, tant sur le plan de l'organisation des soins que de la recherche sur les plans nationaux et européens, avec notamment la création de la Fondation Maladies Rares (DGOS). La Fondation Maladies Rares soutient des projets de recherche centrés sur l'étude du vécu des malades et de leurs proches pour pouvoir analyser les conséquences d'une maladie rare sur le plan individuel et sociétal et proposer des améliorations du parcours de vie ainsi qu'une meilleure prise en charge. Elle se mobilise pour rassembler et créer des équipes pluridisciplinaires : médecins, chercheurs, membres d'associations de malades. La Fondation amène ainsi ces acteurs à s'interroger ensemble sur les conséquences des restrictions d'activité dans la vie de la personne atteinte de maladie rare et à analyser les pratiques de prise en charge existantes.

23 filières de santé maladies rares (FSMR) ont notamment été créées, leurs missions gravitant autour de 5 domaines :

- **L'expertise**, par l'animation des acteurs intervenant dans la prise en charge diagnostique, thérapeutique et le suivi des personnes atteintes d'une des maladies rares relevant de la filière ;
- **Les bonnes pratiques**, notamment par la rédaction, la diffusion et la mise en œuvre des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS) ;
- **La recherche**, notamment translationnelle et clinique, par la coordination de projets nationaux et internationaux ;
- **L'épidémiologie**, par la définition d'une politique rationnelle concernant les bases de données, registres, cohortes spécifiques aux maladies rares de la filière, en lien avec la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ;
- **La formation**, par le recensement des actions existantes et à la mise en place de nouveaux cursus identifiés comme nécessaires par la filière.

(HCSP - Evaluation du PNMR2, 2016)

En 2016, l'Europe s'est inspirée des FSMR pour labéliser 24 réseaux européens de référence maladies rares (ERNs). L'organisation Française est donc interfacée avec les ERNs, dont quatre d'entre eux sont coordonnés par un centre expert français.

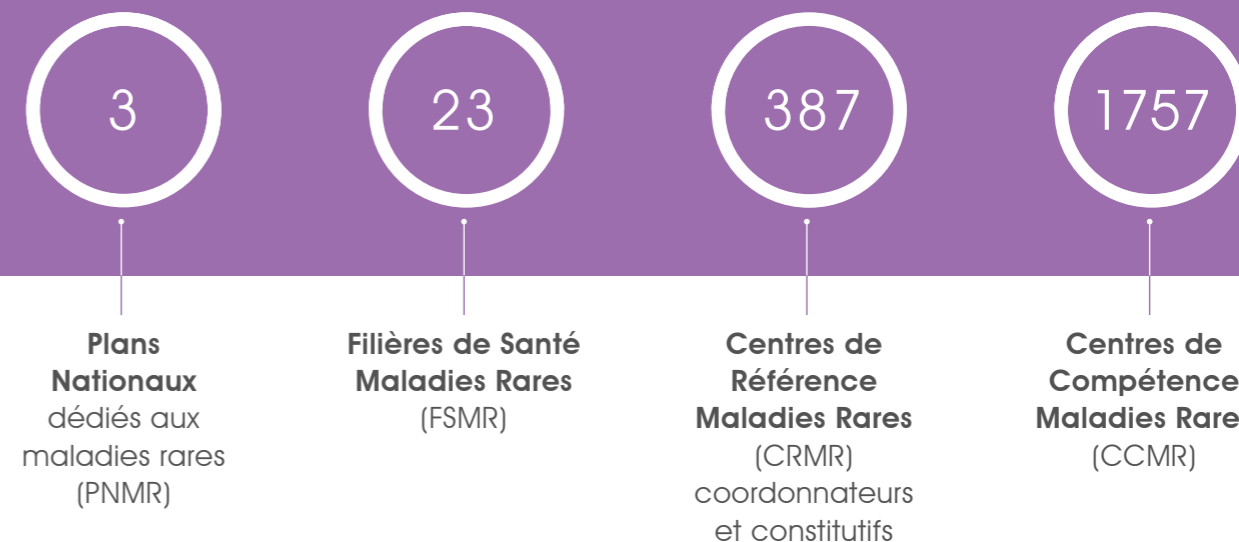
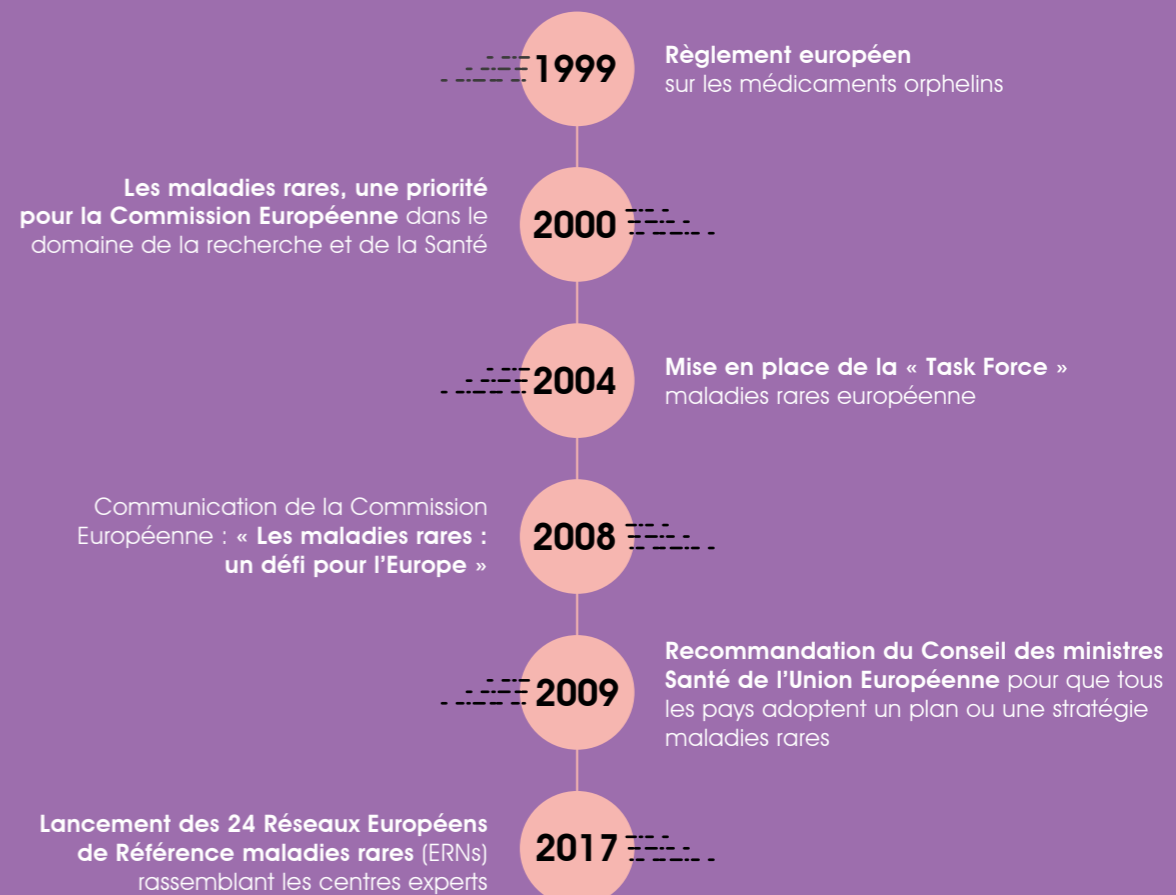
**Les PNMR1 et 2 ont donc fait avancer considérablement plusieurs chantiers dans les maladies rares. Il reste néanmoins des défis à relever, dont celui de l'errance diagnostique.**



## Les initiatives françaises



## Dans un contexte européen inspiré de la France





**L'ACCÈS AU DIAGNOSTIC DANS LES MALADIES RARES : OÙ EN SOMMES-NOUS ?**

Les deux plans maladies rares successifs en France ont permis des avancées importantes dans la prise en charge des malades. Le temps d'errance diagnostique semble avoir diminué, notamment grâce à la structuration du réseau expert, l'allocation de moyens techniques et l'effort d'information et de formation des professionnels de Santé (HCSP, 2016). Toutefois, le délai moyen au diagnostic reste aujourd'hui estimé entre 2 et 4 ans, et cache de fortes disparités : un quart des malades attendent encore plus de cinq ans pour connaître le nom de leur maladie (Alliance Maladies Rares 2016).

Ces délais sont très variables selon les maladies considérées, comme le présente le tableau page 29 issu du rapport EURORDIS. Par exemple, alors que 50% des malades porteurs de mucoviscidose sont diagnostiqués 1,5 mois après l'apparition des premiers symptômes, ce délai s'élève à 14 ans pour le syndrome d'Ehlers-Danlos (EURORDIS). D'autres facteurs semblent aussi jouer sur l'errance diagnostique, comme le sexe ou l'âge (ERRADIAG, 2016, p.33). Ces effets gagneraient néanmoins à être confirmés dans une étude statistique à plus large échelle.



**Délai au diagnostic sur différentes pathologies,  
des premiers symptômes à la formulation d'un diagnostic  
(EURORDIS)**

PATHOLOGIE	DÉLAIS AU DIAGNOSTIC POUR 50 % DES MALADES	DÉLAIS AU DIAGNOSTIC POUR 75 % DES MALADES
MUCOVISCIDOSE	1,5 MOIS	15 MOIS
SCLÉROSE TUBÉREUSE	4 MOIS	3 ANS
MYOPATHIE DE DUCHENNE	12 MOIS	3 ANS
SYNDROME DE PRADER WILLI	18 MOIS	6,1 ANS
SYNDROME DE MARFAN	18 MOIS	11,11 ANS
SYNDROME DE L'X FRAGILE	2,8 ANS	5,3 ANS
SYNDROME D'EHLERS DANLOS	14 ANS	28 ANS

Dans l'enquête ERRADIAG, menée par l'Alliance Maladies Rares et publiée en février 2016, 34 % des répondants avaient connu le nom de leur maladie dans un délai de moins de 6 mois, mais 22 % avaient attendu plus de cinq ans (ERRADIAG, 2016, p.35)

- Les délais sont nettement plus importants pour les femmes que pour les hommes - même à maladie comparable (ERRADIAG, 2016, p.33).
- Les enfants semblent plus pénalisés que les adultes ou les nourrissons (ERRADIAG, 2016, p.33).
- La catégorie socio-professionnelle a une influence mineure sur la confirmation du diagnostic et le lieu d'habitation ne joue pas de rôle déterminant (ERRADIAG, 2016, p.52)

Dans l'enquête « Observatoire des maladies rares » publiée en 2015, le délai au diagnostic était égal ou supérieur à 6 ans chez 21 % des malades (MRIS, 2015).

À ce jour, peu d'études quantitatives sont disponibles pour analyser sur données réelles le temps nécessaire à l'établissement d'un diagnostic de maladies rares, et par conséquent les éventuelles inégalités d'accès au diagnostic, faute de données nationales pouvant couvrir le spectre de toutes les maladies rares. Pour autant, plusieurs études ont démontré que malgré une amélioration notable du délai au diagnostic ces dernières années, la question de l'errance demeure bien centrale dans les maladies rares (*Alliance Maladies Rares*, 2016).

Le rapport d'évaluation du PNMR 2 souligne que les actions des deux PNMR ont permis aux médecins spécialisés, au sein des services hospitaliers, de mieux connaître les réseaux de centres experts (CRMR et CCMR) (*HCSP*, 2016). L'impact en est positif pour les malades puisque le diagnostic est généralement plus rapide une fois que le malade est vu en consultation dans un centre expert.

Pour autant, l'accès à l'expertise est encore complexe, en dehors des dépistages génétiques, notamment pour les maladies d'évolution progressive et s'exprimant par des symptômes peu spécifiques (*HCSP*, 2016). Le délai avant l'orientation vers un centre expert reste trop important dans certaines situations, particulièrement lorsque le malade commence son parcours dans le réseau de ville. Une qualification et une quantification plus précises des zones d'errance tout au long du parcours de diagnostic, par pathologie, semblent ainsi nécessaires pour localiser les axes d'amélioration possibles et prioritaires.

Dans la continuité des deux premiers PNMR, le Ministère des Affaires Sociales et de la Santé a réitéré son intérêt et son engagement en faveur des maladies rares par la publication, le 4 juillet dernier, du 3<sup>e</sup> Plan National Maladies Rares. Ce dernier porte cinq ambitions, dont la première est de permettre un diagnostic plus rapide pour chacun, afin de réduire l'errance et l'impasse diagnostique. Onze axes de travail structurent ce 3<sup>e</sup> plan, en concertation avec l'ensemble des parties prenantes (autorités de santé, professionnels de santé, associations de malades, académiques et industriels).

Ce plan devra s'articuler de manière cohérente avec les stratégies publiques de domaines pouvant impacter les maladies rares, notamment la Stratégie Nationale de Santé (SNS), la Stratégie Nationale de Recherche (SNR), la Stratégie Nationale de e-Santé (SNe-S), ou encore le Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG 2025).

En mettant l'accent sur l'errance diagnostique, notre démarche **UNIR** s'inscrit dans la cohérence du PNMR 3, et vise à conjuguer les efforts au service d'enjeux communs. Elle fait notamment écho à 3 axes de travail de ce plan :

- **L'axe 1** « Réduire l'errance et l'impasse diagnostique » ;
- **L'axe 6** « Favoriser l'émergence et l'accès à l'innovation » ;
- **L'axe 7** « Améliorer le parcours de soin », à travers l'action 7-5, qui souhaite développer la télémédecine et l'innovation e-santé dans les maladies rares.





## NOTRE DÉMARCHE

**UNIR** - Innover ensemble  
pour réduire l'errance  
diagnostique dans  
les maladies rares

---

L'entrée des nouvelles technologies d'information et de communication (*NTIC*) dans le secteur de la santé est la source de mutations, au fur et à mesure de l'appropriation de nouveaux outils et pratiques par les malades et professionnels de santé.

## Notre ambition : agir pour réduire l'errance diagnostique

**Ces technologies invitent en effet à repenser les usages et les organisations et constituent de multiples opportunités d'améliorer l'organisation et l'efficience de notre système de santé.**

Ces mutations font émerger de nouvelles perspectives pour les acteurs historiques, de nouveaux acteurs dans la santé, à l'image de grands groupes industriels historiquement extérieurs au secteur de la santé, ou de nombreuses start-ups spécialisées qui ont désormais leur place dans l'écosystème. Cette arrivée d'expertises et compétences propose une approche nouvelle de l'innovation, envisagée en complémentarité de l'action des départements de Recherche et Développement classiques.

Les défis à relever pour mieux appréhender les maladies rares au sein de notre système de soins sont nombreux et stimulent l'innovation dans ce domaine. Face à la complexité du parcours de diagnostic de ces maladies, nous avons décidé de lancer une démarche inclusive et communautaire, ouverte à l'ensemble des acteurs de l'écosystème, pour contribuer à identifier et promouvoir des solutions pouvant concourir à réduire l'errance diagnostique.

## L'open innovation comme catalyseur de créativité

**Face à la diversité des maladies et aux différentes problématiques rencontrées par les malades et les professionnels de santé, Sanofi France en partenariat avec Orange Healthcare a souhaité donner une dimension largement participative au projet.**

Nous avons travaillé dans une logique collaborative, basée sur deux méthodologies : l'innovation ouverte et le design thinking.

La mise en place d'une telle démarche a pour objectif de travailler avec les nouveaux acteurs du numérique, mais surtout d'intégrer dès les premières phases du projet les acteurs de l'écosystème de santé impactés par les solutions qui seront imaginées : professionnels de santé et associations de malades. En effet, malgré un parti pris tourné vers les nouvelles technologies, nous sommes convaincus que ces dernières doivent être pensées par et pour les usagers, afin d'apporter une réelle valeur et de venir en support de l'humain, et non l'inverse.

Cette méthodologie vise donc à faire émerger des idées nouvelles, développer des projets

à plus forte valeur pour les utilisateurs, et accélérer les cycles d'innovation, en s'appuyant sur des logiques de partage et de coopération. Par cette approche résolument ouverte, nous nous sommes donné toutes les chances de décrire au mieux l'ensemble des étapes du parcours de diagnostic, ses points de difficulté et l'organisation du réseau de prise en charge, et d'envisager les meilleures solutions possibles en confrontant les différents points de vue.

Cette démarche d'innovation ouverte a permis d'associer au projet 15 experts des maladies rares et d'avoir 6 FSMR représentées ainsi que 4 associations de malades MR. La liste complète des participants est disponible en annexe de ce document.

## Le saviez-vous ?

### L'innovation ouverte (ou « open innovation »)

· **Le concept « d'innovation ouverte »** a été développé au début des années 2000 par Henry Chesbrough, enseignant chercheur à Berkeley.

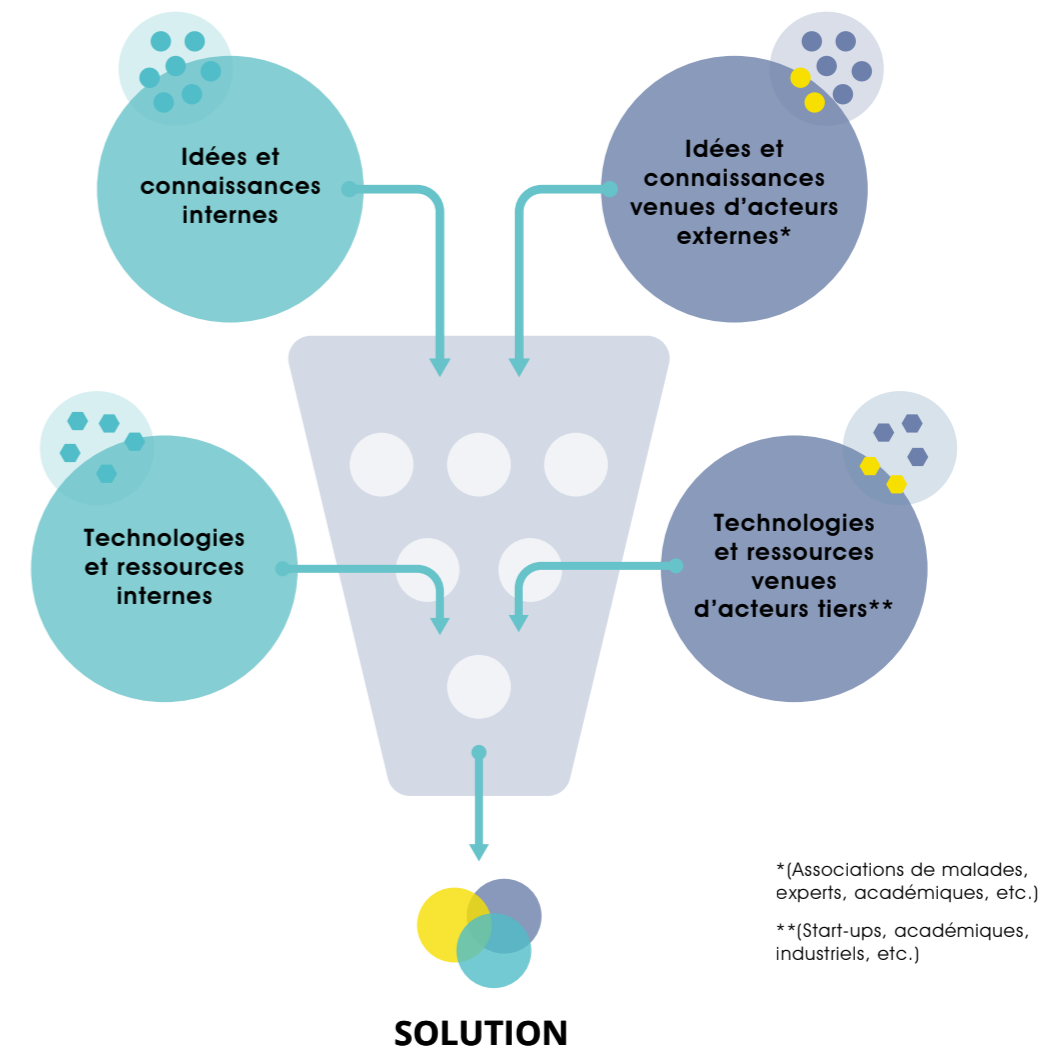
· **L'« innovation ouverte » mise sur l'intelligence collective** et le décloisonnement des expertises, en associant les apports des acteurs internes et d'acteurs externes (malades, associations de malades, professionnels de santé, chercheurs, startups, etc.).

· **En s'appuyant sur cette logique de partage et de coopération**, l'innovation ouverte permet de

faire émerger de nouvelles idées de projets plus pertinentes, plus rapidement, et d'accélérer les cycles de développement.

· De nombreux moyens existent pour mettre en œuvre ces processus « d'innovation ouverte » : **laboratoires d'innovation, hackathons, concours internes** ou externes, plateformes de co-création et d'idéation, etc.

· Dans ce sens, **le pôle innovation ouverte de Sanofi France a créé le 39BIS, laboratoire 100% dédié à la e-santé**. C'est en son sein que le projet **UNIR** est mené.



## Le saviez-vous ?

### Le Design Thinking

• **Le Design Thinking est une approche itérative de l'innovation**, développée à l'Université de Stanford dans les années 80.

• Il repose sur des **méthodologies et des processus de co-création**, dans lesquels l'utilisateur final d'un produit ou d'un service est remis au cœur de l'attention. Le Design Thinking privilégie l'observation, l'expérimentation, la collaboration et le prototypage.

• Une particularité de la méthodologie du Design Thinking est qu'elle est **centrée sur l'humain et a pour fondement l'empathie**.

• **Sanofi et Orange Healthcare ont choisi cette approche** pour relever le défi de réduire le temps d'errance diagnostique des personnes atteintes de maladies rares, afin d'identifier les réelles attentes des différentes parties prenantes du parcours, des malades aux professionnels de santé.

## L'approche du Design Thinking, schéma méthodologique

### EMPATHIE

Mieux connaître l'audience pour qui vous concevez le produit ou service



### DÉFINITION

Définir un raisonnement d'après les éléments issus de l'étape empathie



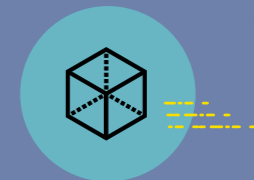
### IDÉATION

Mettre en commun des idées et générer des solutions créatives



### MODÉLISATION

Construire une représentation d'une ou plusieurs de vos idées



### TEST

Échanger avec les autres designers et tester les idées de chacun



## Notre démarche

Les méthodologies de l'Innovation ouverte et du Design Thinking visent donc à faire émerger des idées nouvelles, développer des projets à plus forte valeur pour les utilisateurs et accélérer les cycles d'innovation, en s'appuyant sur des logiques de partage et de coopération.

Par cette approche résolument ouverte, nous nous sommes donné toutes les chances de décrire au mieux l'ensemble des étapes du parcours de diagnostic, ses points de difficulté et l'organisation du réseau de prise en charge, et d'envisager les meilleures solutions possibles en confrontant les différents points de vue.

Cette démarche d'innovation ouverte a permis d'associer au projet 16 experts des maladies rares et d'avoir 6 FSMR représentées ainsi que 4 associations de malades MR (la liste complète des participants est disponible en annexe de ce document). À l'issue de 30 entretiens individuels et de 3 ateliers, nous avons pu dresser un parcours de diagnostic type des malades souffrant de maladies rares, identifier 13 freins qui sont sources d'errance diagnostique et proposer 14 solutions pouvant contribuer à la réduction de cette errance.

### Les entretiens externes ont inclus 21 participants :

- **2 représentants d'associations** de malades.
- **1 professionnel de santé du réseau hospitalier** hors du réseau maladies rares.
- **5 professionnels de santé du réseau de ville** dont 1 médecin généraliste, 1 médecin scolaire, 1 kinésithérapeute et 2 psychologues.
- **12 professionnels de santé du réseau hospitalier expert MR** dont 10 également chargés de mission au sein de FSMR.
- **1 acteur de la recherche académique.**

### Participants à la démarche UNIR & méthodologie

- **37 participants de l'écosystème MR** mobilisés.
- **23 entretiens individuels** avec des acteurs de l'écosystème.
- **6 filières de santé maladies rares** représentées.
- **16 experts des maladies rares.**
- **4 associations de malades MR** représentées.

### Les ateliers de travail ont inclus 17 participants :

- **3 représentants d'associations** de malades dont 1 également professionnel de santé du réseau hospitalier expert MR et chargé de mission au sein de FSMR.
- **6 professionnels de santé du réseau hospitalier expert MR** dont 4 également chargés de mission au sein de FSMR.
- **2 professionnels de santé hors du réseau** maladies rares.
- **2 acteurs de la recherche académique.**
- **1 acteur de pôle de compétitivité e-santé.**
- **2 acteurs de startups e-santé.**
- **2 experts techniques.**

### Résultats

- **1 parcours-type de diagnostic** formalisé.
- **5 catégories de points de difficulté**, regroupant 13 « freins » au parcours de diagnostic.
- **14 solutions identifiées.**
- **1 première solution retenue** pour être prototypée.



## Une démarche structurée et participative

### LES FONDEMENTS DE NOTRE DÉMARCHE

L'identification d'une solution innovante contribuant à réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares se heurte à l'étendue du champ sanitaire à couvrir : plus de 7 000 pathologies identifiées, présentant chacune des caractéristiques particulières.

Pour répondre à cet enjeu, une vision descriptive et généraliste du parcours de prise en charge dans les maladies rares, et de ses points d'errance, a été construite. Ce travail s'est appuyé sur une série d'entretiens auprès de la communauté des maladies rares (associations de malades, industries de santé, experts maladies rares, médecins généralistes, etc.). La démarche s'est organisée en trois temps :

1

Établir une vision commune du parcours de diagnostic dans les maladies rares.

- \_ Quelles sont les différentes étapes d'un parcours de diagnostic ?
- \_ Quels en sont les acteurs ?
- \_ Quels en sont les flux d'information ?
- \_ Est-il possible d'en dresser une vision globale ?

2

Localiser les points de difficulté sources d'errance dans le parcours.

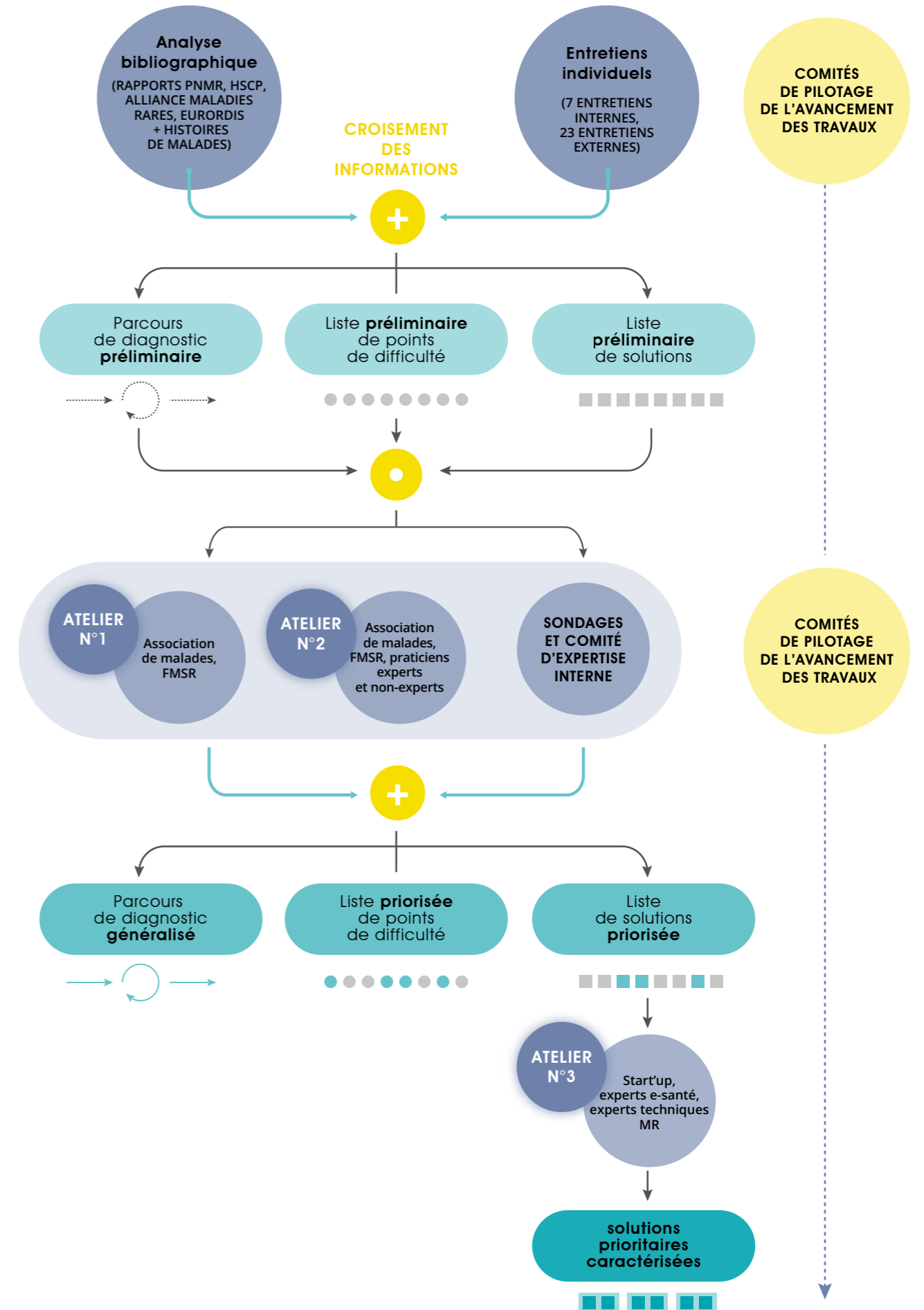
- \_ Quels sont les points de difficulté à chaque étape de ce parcours ?
- \_ Sur lesquels faudrait-il agir de façon prioritaire pour réduire l'errance diagnostique et la perte de chance ?

3

Identifier de nouvelles solutions contribuant à lever les obstacles au diagnostic sur le parcours.

- \_ Quelles sont les solutions digitales support du diagnostic disponibles dans le domaine des maladies rares, et leurs limites ?
- \_ Quelles nouvelles solutions pourraient concourir à réduire le délai au diagnostic ?

### La démarche méthodologique du projet



## 1

## Établir une vision commune du parcours de diagnostic dans les maladies rares

La première phase des travaux s'est appuyée sur 2 ensembles de données différemment collectées :

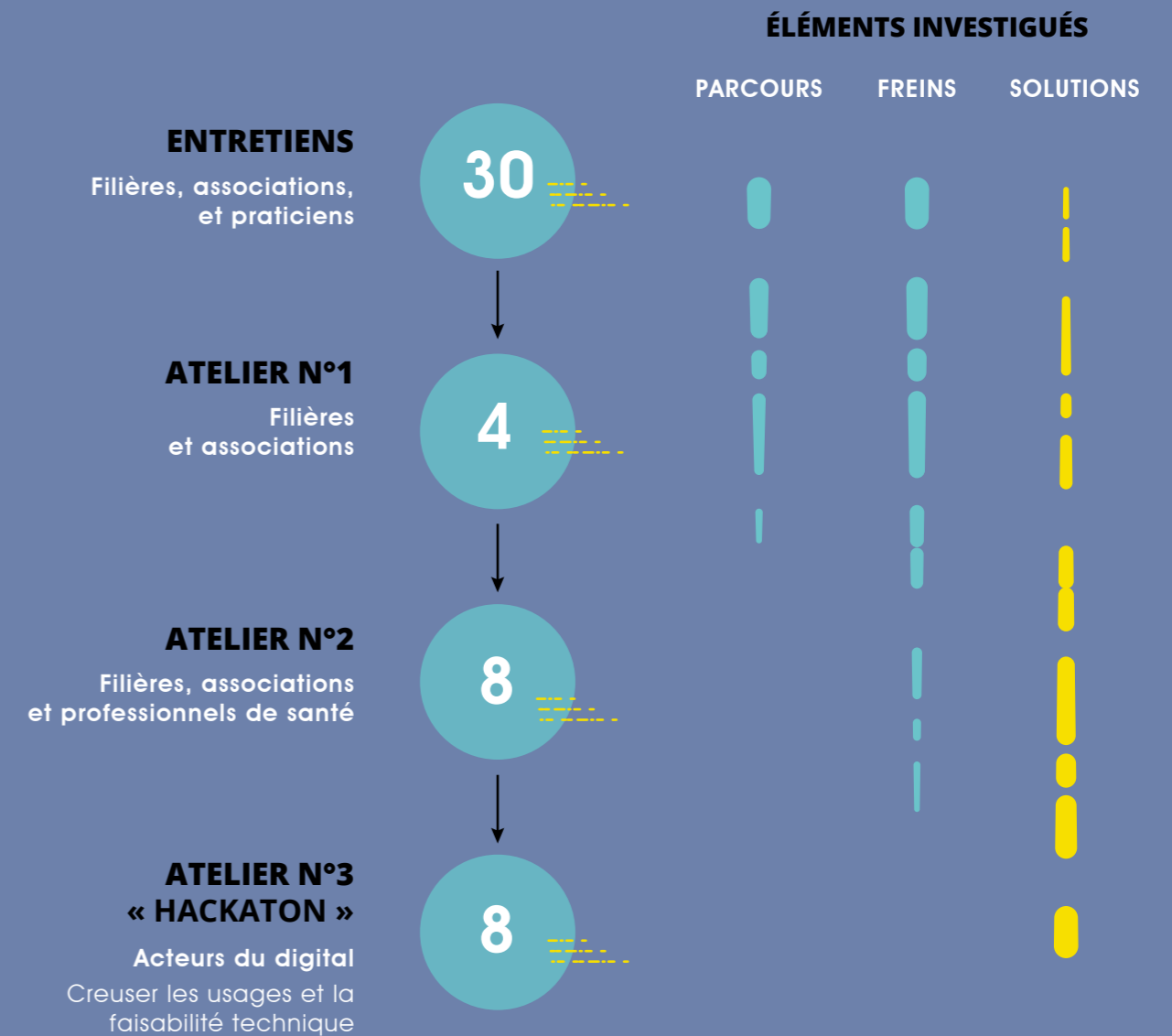
- **Une analyse bibliographique** constituée notamment des PNMR et de leurs rapports d'évaluation par le Haut Conseil de la santé publique (HCSP), du rapport ERRADIAG de l'Alliance Maladies Rares, des rapports Eurordis Care 2 et 3 ainsi que de témoignages de malades (maladie de Pompe, maladie de Fabry).
- **30 entretiens individuels** : 7 entretiens internes préliminaires, auprès de responsables du pôle Maladies Rares de Sanofi Genzyme, suivis de 23 entretiens individuels avec un ensemble d'acteurs sélectionnés des différentes étapes du parcours du malade (associations de malades, personnel paramédical, médecins

experts, médecins scolaires et du travail, etc.). Ces entretiens individuels ont permis de réaliser un état des lieux sur la base des différents points de vue des professionnels interrogés. Chacun était invité à s'exprimer sur sa compréhension de la problématique de l'errance diagnostique dans les maladies rares, la description du parcours actuel et de ses points de difficulté. La diversité de ces échanges nous a fourni un regard croisé qualitatif sur l'existant, en embrassant autant que possible la multiplicité de situations et de maladies.

Les informations recueillies nous ont permis de construire une vision préliminaire du parcours type du malade dans les maladies rares, une première cartographie des points de difficulté sur le parcours, ainsi que le recueil des solutions digitales existantes.



## Une démarche qualitative inspirée des méthodologies du Design Thinking et de l'Innovation Ouverte



## Précaution méthodologique

Il est important de rappeler que le travail présenté ici repose sur une approche qualitative, dont la finalité est d'identifier des solutions innovantes pour réduire les principales zones d'errance du parcours de diagnostic. Bien que la taille et la diversité de l'échantillon d'acteurs interrogés soient garantes de représentativité, notre démarche ne vise pas l'exhaustivité. Les éléments recueillis n'ont pas été soumis à une analyse quantitative statistique, qui pourra venir renforcer ultérieurement les constats partagés dans la suite de ce livre blanc.

## 2

### Localiser les points de difficulté sources d'errance dans le parcours maladies rares

**Deux ateliers de travail pluridisciplinaires ont permis de confronter les points de vue de différents professionnels du terrain, et d'affiner les éléments construits dans la phase 1 :**

- **Le premier atelier de travail a cherché à capturer la voix des malades**, en réunissant des représentants d'associations de malades (Alliance Maladies Rares, Association Francophone des Glycogénoses, Vaincre les Maladies Lysosomales) et un représentant d'une filière de santé maladies rares (MaRIH).
- **Le second atelier de travail a réuni une représentante d'association de malades (Vaincre les Maladies Lysosomales), 7 professionnels de santé, experts et non-experts de maladies rares**, dont trois d'entre eux représentant une filière de santé maladies rares (DéfiScience, FAI2R, Filmemus). Ces participants se sont exprimés sur le parcours de

diagnostic formalisé dans le projet, et les principaux points de difficulté de celui-ci au regard de la perte de chance pour les malades. Parmi les points de difficulté du parcours diagnostique identifiés en amont, une liste réduite de problématiques a été priorisée par les participants, selon deux critères : impact estimé sur l'errance et niveau d'actionnabilité.

Les experts internes Sanofi Genzyme ont également été appelés à s'exprimer sur les travaux réalisés, au travers de sondages et comités projets réguliers.

L'ensemble de ces échanges a nourri nos travaux et nous avons notamment abouti à une cartographie partagée des points de difficulté générant de l'errance dans le parcours. Ces points de difficultés ont été priorisés par notre comité projet et un panel d'experts du secteur, sur la base de critères d'actionnabilité et d'impact.





3

### Identifier de nouvelles solutions contribuant à lever les obstacles au diagnostic sur le parcours

**Un troisième atelier de travail a été organisé afin de projeter les résultats de nos travaux dans une perspective d'innovation digitale :**

- Le troisième atelier de travail a réuni un professionnel de santé et 7 acteurs du numérique, dont 2 start-up françaises travaillant sur des domaines très proches des solutions imaginées (intelligence artificielle, algorithmes, etc.). Cet atelier, animé au format « hackathon », visait à confronter les solutions innovantes retenues au point de vue de plusieurs acteurs du numérique. Cela a permis de formuler des propositions de

valeur de solutions répondant à notre ambition, en se concentrant sur les usages. Cet atelier visait également à étudier la faisabilité technique des solutions identifiées.

- Les experts internes Sanofi Genzyme ont été appelés à s'exprimer sur les solutions retenues.

À l'issue de cette phase, deux solutions innovantes pouvant contribuer à réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares ont été retenues pour d'éventuelles réflexions ultérieures.



## Cette méthodologie a permis la définition de 3 livrables

1

**Un parcours de diagnostic généralisé,** présentant les principaux acteurs et les différents flux de malades.

2

**Une liste priorisée de treize points de difficulté principaux,** regroupés en cinq catégories et caractérisés selon les enjeux adressés.

3

**Une liste de quatorze solutions** adressant les principaux points de difficulté, déterminés comme prioritaires à travers nos ateliers et entretiens.





## RÉSULTATS

Parcours de diagnostic,  
points de difficultés et  
solutions identifiées

---

L'organisation de l'offre de soins en France est complexe. Afin de mieux appréhender la typologie des parcours de soins, nous avons, sur la base des trente entretiens et des deux premiers ateliers de travail, établi une représentation des parcours de soins possibles.

## Le parcours de diagnostic

### LES ACTEURS ET STRUCTURES DU PARCOURS

Ainsi, le parcours de diagnostic a été modélisé en plaçant le malade et la finalité, à savoir le diagnostic confirmé, de part et d'autre du parcours. L'organisation a ainsi été modélisée selon les acteurs ou structures suivants :

- Le malade et son environnement ;
- Le réseau de ville ;
- Le réseau hospitalier ;
- Les plateformes techniques d'examens ;
- Les structures maladies rares d'appui à la coordination.

Le **malade et son environnement** forment le premier ensemble du parcours. Cet ensemble comprend le malade, les personnes en forte proximité de ce dernier, leurs proches, mais aussi les réseaux sociaux ou internet qui concourent à alerter ou à informer celui-ci d'une possible suspicion de diagnostic.

Le **réseau de ville (ou réseau libéral)** forme le deuxième ensemble du parcours. Il a été structuré en trois groupes : les acteurs médicaux « généralistes », les acteurs médicaux « spécialistes », et les acteurs et structures périphériques.

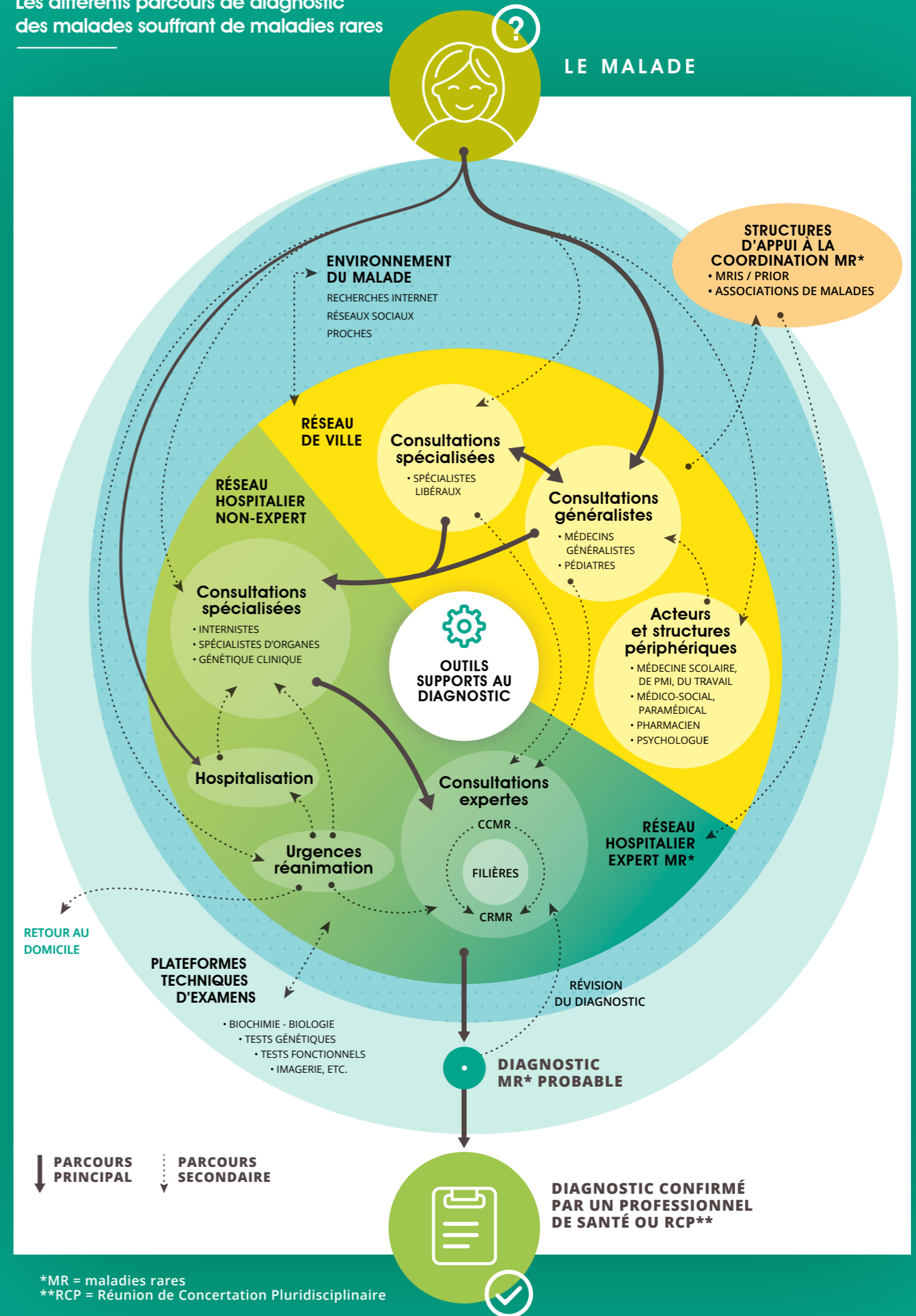
• **Les médecins généralistes et pédiatres de ville** constituent le premier groupe. Ces professionnels sont, dans notre système de santé, les acteurs les plus fréquemment consultés en premier recours. À travers une consultation

« généraliste », ils réalisent un premier filtre et adressent à des spécialistes les maladies non communes qu'ils ne peuvent prendre en charge.

• **Les spécialistes de ville**, quelle que soit leur spécialité, constituent le deuxième groupe. Les malades sont fréquemment orientés vers ces professionnels à l'issue d'une ou plusieurs consultations auprès du premier groupe de professionnels désignés ci-dessus. Ces professionnels adressent les malades qu'ils ne peuvent ou savent pas prendre en charge à des structures hospitalières.

• **Le groupe des acteurs et structures périphériques** est un ensemble plus hétérogène, constitué de la médecine scolaire, de PMI (Protection Maternelle et Infantile) et du travail, des pharmaciens mais aussi des acteurs du paramédical (ex. kinésithérapeutes, psychomotriciens, etc.), du médico-social (ex. FAM - Foyers d'Accueil Médicalisés, MAS - Maisons d'Accueil Spécialisées, etc.) et enfin des psychologues libéraux. Ces acteurs et structures n'entrent pas directement dans le processus de diagnostic, mais peuvent détecter des situations atypiques et les orienter vers les professionnels du premier et second recours. La dénomination d'acteurs « périphériques » est donc à considérer ici dans le cadre du diagnostic uniquement, ces acteurs restant centraux dans la prise en charge et la vie quotidienne des malades.

Généraliste ou spécialiste, exerçant en ville ou à l'hôpital, le médecin traitant joue un rôle essentiel de coordination des soins et d'orientation et suivi du malade tout au long de son >>





» parcours. Il assure notamment les missions suivantes : connaissance et suivi du dossier médical, information au malade et mise en relation avec d'autres professionnels de santé si besoin, contribution à l'établissement d'un protocole de soins en cas d'ALD, etc. Le médecin généraliste est donc une pierre angulaire du parcours du malade, et dispose d'une vision globale de son état de santé.

**Le réseau hospitalier forme le troisième ensemble du parcours.** Rappelons que les centres maladies rares sont généralement intégrés au sein de services hospitaliers non-expert maladies rares et ne sont pas des centres hospitaliers spécifiques. Un continuum (**du vert clair, non expert, au vert foncé, expert**) marque sur notre parcours la gradation du degré d'expertise des praticiens en activité dans les centres hospitaliers aujourd'hui.

- **Les consultations avec des praticiens spécialistes hospitaliers** constituent le premier groupe du réseau hospitalier « non-expert » des maladies rares (en vert clair). Ces dernières sont au cœur de la prise en charge hospitalière, et peuvent être conduites par des médecins internistes, des spécialistes ou des généticiens cliniques.

- Outre les consultations spécialisées, deux portes d'entrée directes dans le réseau hospitalier ont été symbolisées : **l'hospitalisation et les urgences**. Le recours à ces deux points d'entrée survient lorsque le malade développe des symptômes ou complications aigus, nécessitant une prise en charge immédiate.

- Enfin, **les consultations avec les praticiens hospitaliers experts des maladies rares** constituent le dernier groupe (en vert foncé). Ce réseau d'« experts » regroupe l'ensemble des praticiens des CRMR et des CCMR, mais aussi les filières de Santé (FSMR), qui interviennent en support de ces derniers, à travers l'animation et la coordination des actions entre les acteurs de la prise en charge.

**Les plateformes techniques d'examen constituent le quatrième ensemble du parcours**, qui intervient en support des examens cliniques. Quelle que soit leur nature – biologie, biochimie, histologique, imagerie, tests génétiques ou fonctionnels – ces examens sont un support essentiel à la réflexion diagnostique menée par les cliniciens, permettant de confirmer, ou d'infirmar, certaines pistes de diagnostic voir contribuer à la consolidation d'une hypothèse.

En marge du réseau de ville et du réseau hospitalier, la **Plateforme maladies rares** a été formalisée. Cette dernière regroupe l'Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon, la Fondation Maladies Rares, EURORDIS, Maladies Rares Info Services et Orphanet. Cette plateforme a pour objectif de donner les moyens aux malades d'être acteurs dans les avancées de leur prise en charge, de la recherche au médico-social. Cette plateforme peut jouer un rôle d'orientation pour le malade : en cas de suspicion de maladie rare, formulée par un praticien ou par le malade lui-même, ces acteurs permettent d'orienter le malade plus rapidement vers le réseau expert, et donc de réaliser un « court-circuit » dans le parcours de diagnostic. D'autres initiatives régionales se sont développées et jouent aussi ce rôle. C'est le cas notamment du réseau PRIOR (Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation pour les maladies rares), une initiative régionale d'information et formation sur les maladies rares, mise en place dans les Pays de la Loire à l'initiative du Pr Dominique Bonneau. C'est également le cas du Réseau Méditerranée qui est un réseau d'aide et d'accompagnement des professionnels, malades et familles dans la prise en charge de proximité des maladies rares en région Occitanie, ce réseau s'appuie notamment sur un médecin régulateur.

**En support de tous ces acteurs, on retrouve au centre du schéma les outils supports au diagnostic.** Ces derniers correspondent à »

» l'ensemble des outils digitaux à disposition des différents ensembles d'acteurs pour les aider dans le partage de l'information, leur réflexion et la recherche de diagnostic. Un panorama des outils identifiés est présenté dans la suite de ce document, dans la partie *Les différentes solutions existantes identifiées dans un écosystème en pleine transformation numérique*.

### DES PARCOURS TYPES

**Nos travaux nous ont permis d'identifier quatre portes d'entrée distinctes dans le parcours de prise en charge des maladies rares :**

- 1 - La consultation généraliste ou pédiatrique ;
- 2 - Les urgences hospitalières ;
- 3 - Les consultations hospitalières spécialisées notamment en génétique clinique ;
- 4 - Les acteurs et structures périphériques du réseau de ville.

L'entrée par l'une ou l'autre de ces portes peut dépendre de la combinaison de plusieurs critères :

- L'âge d'apparition des symptômes ;
- Le mode d'apparition des symptômes (crise aiguë, évolution progressive et/ou chronique) ;
- Les antécédents familiaux.

**Bien que le parcours de chaque malade soit spécifique, chacune de ces portes d'entrée est associée à un, ou plusieurs, parcours « types ». Ces parcours sont représentatifs de grands ensembles de malades, dont les parcours présentent des caractéristiques communes. Ils sont le reflet des échanges que nous avons eus avec des acteurs du parcours, tout au long de nos travaux, et ne prétendent pas retranscrire de manière exhaustive ou statistique l'intégralité des cas possibles.**



PORTE D'ENTRÉE	PROFILS TYPES DE MALADES ENTRANT DANS CHAQUE PARCOURS	PRINCIPAUX GROUPES D'ACTEURS IMPLIQUÉS	EXEMPLES DE MALADIES	RISQUE DE SURVENANCE D'UNE ERRANCE DIAGNOSTIQUE*
EN LIBÉRAL : CONSULTATION EN MÉDECINE GÉNÉRALE OU EN PÉDIATRIE	<b>NOURRISSONS (0-2 ANS)</b> atteints d'une maladie à évolution progressive, avec des symptômes peu invalidants, diffus ou peu spécifiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pédiatres de ville</li> <li>• pédiatres et autres spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>	Déficit immunitaire combiné sévère	MOYEN
	<b>ENFANT (2-18 ANS)</b> atteints d'une maladie à évolution progressive, avec des symptômes peu invalidants, diffus ou peu spécifiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• médecins généralistes libéraux / pédiatres de ville</li> <li>• pédiatres et autres spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>		
	<b>ADULTES (&gt; 18 ANS)</b> atteints d'une maladie à évolution progressive, avec des symptômes peu invalidants, diffus ou peu spécifiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• médecins généralistes libéraux</li> <li>• spécialistes libéraux</li> <li>• spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>	Forme tardive de la maladie de pompe (ou MPSI - Mucopolysaccharidose de type I)	FORT
LES URGENCES HOSPITALIÈRES	<b>NOURRISSONS (0-2 ANS)</b> présentant des symptômes aigus, d'apparition très précoce	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pédiatres hospitaliers</li> <li>• spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>	Forme précoce de la maladie de pompe (infentile onset)	FAIBLE
	<b>NOURRISSONS (0-2 ANS)</b> présentant une dysmorphie visible à la naissance			
	<b>ENFANTS (2-18 ANS) et ADULTES (&gt; 18 ANS)</b> présentant des épisodes de crise avec une symptomatologie aiguë	<ul style="list-style-type: none"> <li>• urgentistes</li> <li>• spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>	Fibrodysplasie ossifiante progressive	MOYEN
LES CONSULTATIONS HOSPITALIÈRES SPÉCIALISÉES NOTAMMENT EN GÉNÉTIQUE CLINIQUE	<b>MALADES DE TOUT ÂGE</b> avec une suspicion de maladie rare d'origine génétique et leur famille	<ul style="list-style-type: none"> <li>• généticiens cliniques</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>	Maladie de Fabry	FAIBLE
LES ACTEURS ET STRUCTURES PÉRIPHÉRIQUES DU RÉSEAU DE VILLE	<b>MALADES DE TOUT ÂGE</b> présentant une déficience intellectuelle légère à modérée et suivis en structure médico-sociale			MOYEN À FORT SELON LES SITUATIONS
	<b>MALADES PRÉSENTANT UN HANDICAP PHYSIQUE LÉGER À MODÉRÉ</b> et bénéficiant d'une prise en charge paramédicale	<ul style="list-style-type: none"> <li>• professionnels du secteur paramédical ou médico-social</li> <li>• médecins généralistes</li> <li>• spécialistes libéraux</li> <li>• spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• spécialistes du réseau expert maladies rares</li> </ul>		
	<b>ENFANTS ATTEINTS D'UNE MALADIE À ÉVOLUTION PROGRESSIVE</b> et suivis par la médecine scolaire ou adultes suivis par la médecine du travail			



**Porte d'entrée : consultation généraliste  
ou pédiatrique**

**La consultation généraliste ou pédiatrique est la porte d'entrée principale dans le parcours de diagnostic dans le cas de maladies dont les symptômes n'apparaissent pas dès la naissance, et n'ont pas un caractère aigu.**

Dans le cas d'enfants suivis en ville par un pédiatre, le transfert vers un service de pédiatrie en hôpital est souvent constaté, en cas de tableau atypique ou de persistance des symptômes, après un nombre limité de consultations. En effet, la forte structuration du réseau pédiatrique (communication plus fluide entre ville et hôpital, existence de réseaux de santé en pédiatrie...) facilite l'orientation des jeunes malades et permet un accès généralement rapide à l'expertise adaptée. Cette orientation rapide permet dans la plupart du temps de limiter le délai d'errance diagnostique. Pour autant, il est intéressant de noter que, selon les résultats de l'étude ERRADIAG, le délai de redirection vers un hôpital variait selon l'âge d'apparition des symptômes, et était plus important chez les enfants (2-18 ans) que chez les adultes (>18 ans) ou les nourrissons (0-2 ans) (ERRADIAG, 2016, p.32).

Pour les enfants et adultes entrant dans le parcours par une consultation chez un médecin généraliste, plusieurs consultations généralistes et spécialisées de ville pourront être nécessaires, selon le degré de spécificité et la chronicité des symptômes. En cas de présentation atypique, le malade peut être dirigé vers le réseau hospitalier. Si le médecin qui oriente le malade a une bonne connaissance des maladies rares et de leur écosystème, le malade pourra être directement adressé à un centre expert compétent (CCMR ou CRMR). Le malade est généralement adressé au réseau hospitalier non-expert, pour des consultations et analyses complémentaires. Le cumul de ces consultations généralistes et spécialistes peut faire croître le risque de diagnostics erronés, et peut être source d'une longue errance diagnostique pour le malade (ERRADIAG, 2016, p.32).

Cette porte d'entrée dans le parcours est souvent celle de maladies à évolution progressive, peu invalidantes ou présentant des symptômes initiaux diffus. En effet, l'expression de ces pathologies est généralement proche de maladies communes et rend l'identification du tableau atypique particulièrement complexe pour le professionnel de santé.

**Porte d'entrée : hospitalisation  
et/ou urgences**

**L'hospitalisation et les urgences constituent la porte d'entrée dans le parcours maladies rares pour un grand nombre de malades. Parmi eux, deux cas « types » sont recensés.**

Le premier cas est celui des malades présentant une dysmorphie visible à la naissance, ou chez lesquels des symptômes se développent sous une forme aiguë entre 0 et 2 ans. À cet âge, tout type de symptôme fait l'objet d'un suivi médical rapproché, les nourrissons sont donc rapidement hospitalisés, puis ne quittent généralement pas l'hôpital avant qu'un diagnostic soit posé ou une orientation préconisée. L'orientation vers l'expertise adaptée est généralement rapide et l'errance diagnostique semble relativement réduite dans ces cas de figure.

Le second cas est celui de maladies d'apparition plus tardive, chez les enfants (2-18 ans) ou les adultes (>18 ans), s'exprimant par des épisodes de crises aiguës. Le malade est directement hospitalisé, en service d'urgence ou d'hospitalisation. Une maladie rare peut alors être suspectée, néanmoins cette suspicion est très dépendante de la nature et de l'expression des symptômes, ainsi que de la présence d'une expertise « maladies rares » dans l'hôpital où se trouve le malade. Dans certaines maladies, comme la maladie de Fabry, il n'est pas rare que les malades présentent plusieurs épisodes de crises aiguës touchant différents organes, avant qu'une suspicion de maladie rare ne soit finalement émise.

**Porte d'entrée : acteurs périphériques  
du réseau primaire**

**Les acteurs et structures périphériques du réseau primaire constituent aussi une porte d'entrée dans le parcours de diagnostic.**

La suspicion de maladie rare - ou de tableau atypique - peut par exemple être évoquée par la médecine scolaire (ex : lors des visites médicales, en cas de passages répétés d'un enfant à l'infirmerie...), ou bien par des structures médico-sociales, notamment dans le cas d'atteintes intellectuelles modérées (IME - Instituts Médico-Éducatifs, foyer de vie pour adultes handicapés...). Des cas peuvent être suspectés lors des consultations avec la médecine du travail, ou par des acteurs paramédicaux, comme les kinésithérapeutes pour des troubles neuromusculaires. Dans certains cas, ces praticiens peuvent donc permettre au malade d'entrer dans le parcours de diagnostic en orientant le malade vers le médecin traitant avec, parfois, une signalisation de la suspicion de cas atypique auprès de ce dernier. Notre approche n'a cependant pas permis d'estimer le volume de malades concernés par ces parcours, notamment ceux pris en charge dans le secteur médico-social et dont la situation aurait pu alerter les professionnels de santé.

**Porte d'entrée : génétique clinique**

**Pour les pathologies ayant une origine génétique connue, ou dans le cas d'une histoire familiale évocatrice, la consultation en génétique clinique constitue une porte d'entrée directe dans le parcours de diagnostic.**

Lorsque le diagnostic d'une maladie héréditaire est posé chez un malade, des consultations génétiques sont proposées à sa famille pour détecter d'autres personnes à risque. Ces consultations offrent un accompagnement à la famille sur le diagnostic, le conseil génétique, la prise en charge, le diagnostic prénatal et la recherche. Cette consultation constitue donc une porte d'entrée limitant fortement l'errance diagnostique. L'accès à l'expertise, si jugée nécessaire à l'issue de la consultation en génétique clinique, est très rapide. Néanmoins, cette porte d'entrée n'est pas toujours utilisée par les malades, car la crainte d'un diagnostic lourd (possible tant chez les ascendants que les descendants) peut entraîner un sentiment de peur ou de culpabilité chez les proches, et repousser le moment de faire la démarche.

---

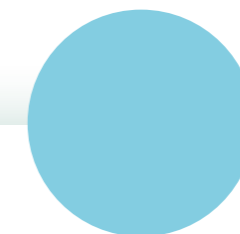
**Ainsi, l'étude de ces parcours-types fait apparaître un risque d'errance diagnostique plus ou moins fort, selon la nature et l'expression des symptômes, l'âge du malade, ou encore ses antécédents. Partant de ce constat, nous avons concentré nos travaux sur l'identification des freins au diagnostic priorités comme les plus importants par la communauté, notamment sur les parcours estimés à plus fort risque d'errance, afin de proposer des réponses pertinentes.**



## Les points de difficulté du parcours de diagnostic

---

Les phases d'entretiens et de réflexion commune en ateliers nous ont permis d'identifier plus de treize « freins » au diagnostic, regroupés en 5 catégories présentées dans le tableau pages 60-61. Ces éléments ont été regroupés par ensembles homogènes et priorisés par degré d'impact sur l'errance évalué par les experts.



### Précaution méthodologique

---

#### Une analyse qualitative :

Une approche qualitative ne permet pas de garantir l'exhaustivité des informations collectées. Nous observons néanmoins que le nombre d'entretiens réalisés, la diversité des profils et le regard croisé de différents professionnels durant les ateliers, ont permis d'atteindre un bon seuil de représentativité. La majorité des points de difficulté recensés était partagée par plusieurs interlocuteurs rencontrés, et l'apport marginal en information en fin de phase d'entretiens était très faible.

---

Les points de difficulté du parcours de diagnostic identifiés :  
leur niveau d'impact et d'actionnabilité estimés

TYPES DE DIFFICULTÉS IDENTIFIÉS	POINTS DE DIFFICULTÉ IDENTIFIÉS	PRINCIPAUX ACTEURS AFFECTÉS	NIVEAU D'IMPACT ESTIMÉ*	NIVEAU D'ACTIONNABILITÉ ESTIMÉ**
DIFFICULTÉS D'ACCÈS À L'OFFRE DE SOINS POUR LES MALADES	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dispersion et hétérogénéité de l'offre générale de soin</li> <li>• Rareté de l'expertise maladies rares</li> <li>• Manque et hétérogénéité territoriale des moyens experts</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pédiatres de ville</li> <li>• Pédiatres et autres spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• Spécialistes du réseau expert des maladies rares</li> </ul>	MOYEN	MOYEN
FACTEURS LIMITANTS RELATIFS AUX MALADES	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Délai de prise au sérieux des symptômes</li> <li>• Déni d'un diagnostic supposé</li> <li>• Communication partielle des résultats des consultations précédentes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Malades / Proches</li> </ul>	MOYEN	FAIBLE
MANQUE DE CULTURE DU DOUTE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficulté de reconnaissance de certains signes cliniques de maladies rares</li> <li>• Manque d'alerte face à des situations atypiques</li> <li>• Biais cognitifs dans la pratique médicale</li> <li>• Silotage des expertises</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• MGs / Pédiatres</li> <li>• Spécialistes de ville</li> <li>• Spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• Experts maladies rares</li> </ul>	FORT	FORT
DIFFICULTÉS D'ORIENTATION VERS L'EXPERTISE MALADIES RARES	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Méconnaissance et manque de lisibilité des réseaux de prise en charge maladies rares</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• MGs / Pédiatres</li> <li>• Spécialistes de ville</li> <li>• Spécialistes hospitaliers non-experts</li> </ul>	MOYEN	FORT
DIFFICULTÉ DE PARTAGE D'INFORMATION ENTRE PROFESSIONNELS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Difficulté à avoir une vision agrégée de l'histoire patient</li> <li>• Difficulté d'échange entre professionnels</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• MGs / Pédiatres</li> <li>• Spécialistes de ville</li> <li>• Spécialistes hospitaliers non-experts</li> <li>• Experts maladies rares</li> </ul>	MOYEN	FORT

\*Le niveau d'impact est ici défini comme l'impact du point de difficulté sur la perte de chance des malades (nombre de malades concernés, délai induit, etc.)

\*\*Le niveau d'actionnabilité est ici défini comme la capacité d'action sur le point de difficulté considéré (complexité perçue et estimée, délai de mise en œuvre, impacts organisationnels, etc.)



**Les inégalités d'accès aux soins, notamment en milieu rural, sont une réalité et un frein du parcours dont l'impact peut être significatif. D'autant plus dans le domaine des maladies rares. Par contre, agir dessus reste très difficile.**

RETRANSCRIPTION D'UNE DISCUSSION  
ENTRE FILIÈRES DE SANTÉ ET  
ASSOCIATIONS DE MALADES EN ATELIER

**L'une des limites importantes en CRMR/CCMR, c'est le nombre de malades. Le temps d'accès à la ressource experte est parfois très problématique, de 3 à 12 mois parfois. À cela s'ajoute le temps pour réaliser certaines analyses.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

**Le premier gros frein dans le réseau expert c'est le temps d'accès à une consultation. Le deuxième, c'est le temps de latence pour réaliser les examens. C'est très variable. Pour une analyse sur puce à ADN (CGH array), c'est possible en un mois car c'est une routine depuis dix ans. Pour un exome, ça va de trois mois à plus d'un an, car la liste d'attente est longue, et les séquenceurs sont communs avec d'autres pôles.**

RETRANSCRIPTION D'UNE DISCUSSION  
ENTRE FILIÈRES DE SANTÉ ET  
ASSOCIATIONS DE MALADES EN ATELIER

## DIFFICULTÉS D'ACCÈS À L'OFFRE DE SOINS

**Dans de nombreux cas, le diagnostic d'une maladie rare passe dans un premier temps par le filtre du réseau primaire de soins, via la consultation d'un médecin généraliste et de médecins spécialistes en villes.**

Ce premier filtre peut néanmoins s'avérer compliqué d'accès pour des malades vivant en zone moins dense médicalement, d'autant plus aujourd'hui dans un contexte de raréfaction de l'offre médicale sur certains territoires.

Environ 8% de la population, soit plus de 5 millions de personnes (ARS-Santé), seraient confrontés à des problèmes d'accessibilité aux soins en France en 2018, ceux-ci se matérialisant par de longs délais d'attente pour obtenir un rendez-vous, ou de longues distances à parcourir pour rejoindre un cabinet médical. Cet accès inégal aux soins peut également provoquer des choix de renoncement aux soins tant que les symptômes semblent « supportables » pour le malade. Ces situations allongent donc le délai de diagnostic dans les maladies rares. L'expertise, parfois hyper-concentrée dans certains centres hospitaliers, augmente la difficulté d'accès et allonge encore les distances à parcourir pour les malades vivant dans des zones rurales, ou loin du centre d'expertise référent pour la pathologie considérée.

Une fois une consultation obtenue dans un centre expert, l'hyper-concentration de l'expertise peut générer de l'attente dans les étapes d'examens et analyses. En effet, la conduite et l'interprétation de nombreux examens et analyses dans le cadre des maladies rares devient difficile hors des grands centres hospitaliers experts. Dans certains centres, les délais de consultation peuvent atteindre 9 à 18 mois, et s'ajoute à cela les délais d'analyse. Par exemple, l'analyse d'un exome peut prendre de 3 mois à plus d'un an selon les centres. Ces délais d'attente et d'analyse, couplés à la multiplication des consultations et examens, induisent un allongement non-négligeable du temps au diagnostic.



**Le rôle des laboratoires d'analyse est très important. Pour faire un bon diagnostic sur des maladies rares, il faut un bon laboratoire.**

**Il arrive que des diagnostics soient rendus négatifs par certains laboratoires, puis positifs par un autre plus expert.**

DIRECTEUR D'UN LABORATOIRE  
D'ANALYSES ET DE TEST DIAGNOSTICS

**Compte-tenu de l'évolution constante des connaissances et des techniques, il est important de refaire les analyses de façon régulière pour des malades sans diagnostic confirmé.**

**Cependant, pour des raisons de moyens humains et matériels, ces analyses ne sont souvent faites qu'à l'occasion d'une visite de routine ou lorsque les symptômes évoluent, sur l'intuition du clinicien.**

RESPONSABLE D'UN LABORATOIRE  
D'ANALYSE

À ces facteurs s'ajoutent une hétérogénéité des moyens alloués aux centres, pouvant résulter en la perception d'un manque de moyens pour certaines structures. Des CRMR font ainsi le constat d'un manque de certaines compétences cliniques et d'outils adaptés, par exemple pour la réalisation des enquêtes familiales. D'autre part, le temps d'attente de certaines analyses (par ex. biologie, tests génétiques) varie d'un centre à l'autre. Celles-ci sont en grande majorité réalisées par des laboratoires publics, dont les dotations et moyens (humains, d'équipements et financiers) sont hétérogènes. Enfin, ces faibles moyens limitent le renouvellement des analyses datées pour les malades dont le diagnostic n'a pas encore été confirmé, alors même que les technologies évoluent rapidement et permettraient maintenant de détecter de nouveaux cas.

**Les inégalités d'accès aux soins sur le territoire et l'hétérogénéité des moyens alloués constituent donc des freins dans le parcours de diagnostic des maladies rares. Ces derniers compliquent et rallongent l'accès à l'expertise.**





**Le cas de malades qui s'adaptent à leur handicap au fil des ans, sans effectuer de consultation, n'est pas rare.**

CHARGÉE DE MISSION DANS  
UNE FILIÈRE DE SANTÉ

**La maladie de Steinert est un exemple de pathologie dans laquelle les malades ne vont pas se plaindre, malgré une atteinte du comportement du malade (digestif, neurologique). Ils vont peu aller consulter et c'est aux experts eux-mêmes d'aller les chercher.**

**La négligence des symptômes est courante lorsque ceux-ci ne sont pas graves. L'élément « douleur » est généralement le déclencheur pour aller voir un médecin.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

### FACTEURS LIMITANTS RELATIFS AUX MALADES

**Il peut arriver que certaines difficultés touchant les malades, ou leurs proches, soient à l'origine d'allongements du délai de diagnostic.**

Les maladies rares d'évolution progressive se caractérisent souvent par de premiers symptômes peu spécifiques ou peu invalidants. Des douleurs ou gênes peuvent paraître banales et sont parfois négligées par le malade et son entourage. Dans certains cas, le malade finit par s'habituer progressivement au handicap généré et développe des aménagements pour vivre avec. Pourtant, leur récurrence ou leur accumulation doivent être un signal d'alerte. Ces situations se retrouvent particulièrement dans les troubles neuromusculaires, par exemple, comme la myosite à inclusion, les canalopathies ou la myopathie à central core.

En outre, des situations de déni du diagnostic par le malade peuvent aussi survenir suite à l'annonce d'une suspicion de maladie rare, tant dans le réseau expert que non-expert. La gravité de la piste de diagnostic de maladie rare évoquée peut entraîner le malade à se tourner vers d'autres praticiens dans l'espoir d'obtenir un diagnostic différent. Ces situations sont généralement liées à la crainte des implications familiales, sociales et économiques du diagnostic d'une maladie rare. Elles sont aussi observées dans le cadre de dépistages familiaux, proposés lorsqu'un membre de la famille a été diagnostiqué d'une maladie héréditaire, pouvant mettre la cellule familiale sous tension. Les pathologies liées au chromosome X en sont un exemple. Ce refus du diagnostic, même temporaire, constitue un frein fort à la confirmation du diagnostic et à la mise en place d'une prise en charge adaptée.



**Le refus de faire les tests génétiques dans le cas d'atteintes génétiques familiales est un problème. Il y a une réelle perte de chance pour le malade.**

**Le point important c'est la transmission d'information auprès des potentiels malades, mais c'est parfois rendu difficile lorsque les membres de la famille ne se parlent plus.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

**Cela arrive que des malades ne soient pas satisfaits du diagnostic supposé, et cachent délibérément des éléments lors des consultations suivantes. Dans la pratique, les malades devraient venir avec tout ce qu'ils ont à la maison, car certaines associations d'exams peuvent être criantes pour un spécialiste. C'est au médecin de faire le tri.**

CHARGÉE DE MISSION DANS  
UNE FILIÈRE DE SANTÉ





**La culture du doute n'est pas assez développée au cours des études de médecine, et ça se ressent dans la pratique de la médecine de ville mais aussi dans certains services hospitaliers. Il n'y a pas de jeux de rôles ou de mise en situation durant la formation pour apprendre à se dire : et si c'était une maladie rare ?**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

**Beaucoup de maladies rares sont d'installation progressive et lente. Les symptômes sont peu sévères et non-spécifiques. Fatigue, douleur, déprime, crampes... il est très difficile de reconnaître une maladie rare avec ça. En revanche, quand le symptôme persiste ou s'enrichit, le médecin doit devenir plus vigilant. La somme de petits symptômes et leur enrichissement doit alerter. Une erreur encore courante est de faire un diagnostic de maladie psychologique ou psychosomatique.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

**Les urgences sont une cible privilégiée pour les filières, car les urgentistes manquent aussi de culture du doute. Encore trop souvent, les symptômes urgents/aigus sont traités mais sans recherche de l'étiologie.**

CHARGÉE DE MISSION DANS  
UNE FILIÈRE DE SANTÉ

## DIFFICULTÉS DE DÉTECTION DES SITUATIONS ATYPIQUES

**Plusieurs éléments compliquent la détection des situations atypiques dans le réseau non-expert.**

Tout d'abord, la formation initiale sur les maladies rares dans le cursus de médecine est courte, et limite la connaissance dont peut disposer un praticien non-expert sur ces pathologies. À cela s'ajoute le fait que les cas de maladies rares sont très peu nombreux dans la pratique des praticiens non-experts, ne stimulant donc pas leur réflexe d'interroger cette piste de diagnostic atypique. Cela pose plusieurs questions : comment malgré tout générer et maintenir dans la durée le réflexe d'interroger l'éventualité d'une maladie rare ? Comment inciter le praticien à garder la possibilité de maladies rares à l'esprit, même lorsque les symptômes sont courants ?



Compte tenu de la complexité et l'hétérogénéité des maladies rares, il n'apparaît pas raisonnable ni pertinent de penser que les médecins non-experts doivent être en mesure de diagnostiquer une maladie rare. En revanche, il est essentiel que ces derniers sachent détecter les situations atypiques chez les malades : cette « culture du doute » face à une présentation atypique leur permettra d'aborder différemment les symptômes du malade, d'élargir le panel des pathologies envisagées et, si besoin, de passer la main le plus rapidement possible à un confrère. Il est important de souligner qu'une situation de « doute » permanent du médecin n'est pas non plus souhaitable. Les diagnostics erronés, ou les mauvaises pistes de diagnostic sont en effet une source considérable d'errance pour le malade, comme l'indiquent les rapports Eurodiscare (EURORDIS).

Un risque d'effet tunnel peut survenir en médecine générale, lorsque le médecin concentre sa démarche sur une partie du tableau clinique pour formuler des pistes diagnostiques. Ce risque d'effet tunnel peut être également présent dans la médecine de spécialité : lorsque le malade consulte plusieurs spécialités distinctes sans en informer chacun des praticiens, il s'expose à ce que les recherches de diagnostic soient menées en silo. La formation des praticiens par spécialité les conduit en effet à raisonner autour du système ou organe dont ils sont spécialistes, écartant parfois la prise en compte de symptômes extérieurs à ce système. Bien que ce raisonnement diagnostique par système soit performant dans la grande majorité des cas, il peut compliquer le diagnostic dans le cas des maladies rares, dont l'expression est multi-systémique, et entraîner un allongement du temps nécessaire à la détection d'une situation atypique.



**Il faut savoir identifier ses limites et savoir quand passer la main, ne pas persévérer inutilement. D'autant plus que les mauvais diagnostics, comme une atteinte psychosomatique, biaisent le filtre d'analyse et peuvent largement contribuer à l'erreur, ou à augmenter l'errance, car il est encore plus difficile de remettre en cause un diagnostic établi.**

EXPERT MALADIES RARES

**Les spécialistes non-experts ont généralement une excellente connaissance de leur spécialité et de leur réseau. Mais cela s'accompagne souvent d'une mauvaise connaissance de ce que font les autres spécialités. Or, la difficulté avec certaines maladies rares, c'est leur côté multi-systémique.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

**Il y a aussi des soucis sur l'interprétation des analyses. La réinterprétation d'un examen par un expert des maladies rares peut aboutir à l'identification d'une anomalie, sur un cliché ou un résultat qui paraissait normal à première vue. Que ce soit en anatomopathologie ou sur des scanners, les spécialistes non-experts ne sont pas formés aux maladies rares, et ne voient que ce qu'ils cherchent.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT



## Le saviez-vous ?

### Biais cognitifs

#### De nombreuses études

ont montré que l'échec du diagnostic dépend de divers facteurs

#### Les facteurs psychologiques

sont fondamentaux pour influencer la performance cognitive du décideur.

#### D'autres travaux suggèrent que les facteurs ambiants et contextuels

peuvent créer des situations à risque qui dissuadent les décideurs de prendre parti.

#### La fatigue, la privation de sommeil

et la surcharge cognitive semblent être déterminants

Pour plus d'informations, n'hésitez pas à parcourir les deux articles scientifiques suivants :

*DiagnosticErrors, 2008 ; BiaisCognitifs, 2013 ; recommandés par le Pr Olivier Steichen.*

Parcours de diagnostic, points de difficultés et solutions identifiées



### DIFFICULTÉS D'ORIENTATION VERS L'EXPERTISE MALADIES RARES

Une fois un tableau atypique identifié par un médecin du réseau non-expert, celui-ci peut se heurter à des difficultés dans l'orientation du malade.

En effet, la connaissance mais aussi la lisibilité du réseau expert maladies rares sont encore insuffisantes pour de nombreux médecins non-experts. Ils peuvent s'interroger sur la structure, la compétence ou la personne la plus adaptée pour prendre en charge le malade. À ce jour, aucun outil simple ne permet aux médecins non-experts d'identifier rapidement l'expertise la plus proche au regard des symptômes identifiés. L'orientation du malade repose donc grandement sur le réseau de connaissances personnel du médecin. Cet état de fait accroît les inégalités territoriales, l'orientation restant plus aisée pour un praticien exerçant dans, ou à proximité d'un CHU, que pour des praticiens de ville isolés ou exerçant dans des hôpitaux locaux.

Par ailleurs, les médecins rencontrent des difficultés pour identifier un autre pan du réseau expert : celui des laboratoires d'analyses. Connaître leur localisation, les analyses qu'ils peuvent réaliser, leurs procédures (administratives et techniques), etc., sont autant d'informations qui peuvent manquer aux médecins non-experts et constituent des freins pour les praticiens souhaitant pousser la recherche du diagnostic de maladie rare par des analyses complémentaires, notamment dans le réseau hospitalier non-expert.

Les délais de diagnostic induits par ces situations additionnées contribuent à l'errance du malade, alors même qu'agir pour leur réduction est possible.

*L'information reste un réel problème encore aujourd'hui. Le dispositif est déjà assez étoffé (CRMR, CCMR, FSMR). Mais ce n'est pas encore assez connu. Et le malade n'est pas redirigé immédiatement vers l'expertise.*

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

*La structuration du réseau maladies rares avec les CRMR et CCMR a été une réelle avancée. Ça a aussi apporté de nombreux financements. Mais la hiérarchisation et les dénominations restent très peu compréhensibles hors du réseau expert.*

EXPERT MALADIES RARES

*C'est exceptionnel que le médecin généraliste trouve seul l'adresse du centre. C'est souvent le malade lui-même qui a trouvé le centre et son adresse après une recherche sur internet.*

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT

*Il n'y a pas aujourd'hui de base de données pour simplifier la recherche des laboratoires d'analyses expertes. Je sais quel type de dosage je souhaite faire, mais trouver le laboratoire adéquat n'est pas aisé. Et aucune information n'est disponible sur la procédure d'envoi, les formulaires à remplir, les types de prélèvement à utiliser, les renseignements cliniques à mentionner, etc. Simplifier la procédure faciliterait l'évocation de maladies compliquées.*

MÉDECIN NON-EXPERT EN CENTRE HOSPITALIER

**DIFFICULTÉS DE PARTAGE  
D'INFORMATIONS ENTRE  
PROFESSIONNELS DE SANTÉ**

**Le partage organisé et sécurisé d'informations entre les professionnels prenant en charge un malade est le socle de la démarche de coordination des soins. Bien que la nécessité de ce partage d'informations soit ressentie par tous, sa transposition dans les usages est longue, freinée par des blocages de plusieurs natures.**

Ces blocages peuvent être de nature technique. La difficulté, voire l'impossibilité pour un médecin de disposer d'une vision agrégée et exhaustive de l'information du malade qui le consulte (compte-rendus, résultats d'analyses, antécédents...) complique le diagnostic, tout particulièrement pour des pathologies multi-systémiques telles que les maladies rares. À ce titre, le Dossier Médical Partagé (DMP) opérationnel pourrait être une solution.



**Beaucoup de malades ne connaissent pas bien leur propre dossier. La circulation de l'information est difficile en absence de dossier partagé. Et beaucoup de confrères ne répondent pas quand on leur demande les conclusions de leur consultation.**

CHARGÉE DE MISSION DANS  
UNE FILIÈRE DE SANTÉ

L'accès à une expertise distante pose encore des difficultés aux praticiens non-experts, mais aussi aux professionnels du réseau expert, en raison du manque d'outils adaptés. Pour les praticiens non-experts, l'accès à un avis expert face à une suspicion de cas atypique reste dépendant de la connaissance du réseau maladies rares, et du réseau de contacts personnels du praticien. Faciliter l'accès à l'expertise via des outils communs conçus pour ces usages (ergonomie, sécurité,...) permettrait pourtant d'accélérer la levée du doute et d'orienter plus efficacement le malade dans le réseau maladies rares. Pour les praticiens du réseau expert, la situation est similaire lorsqu'il s'agit de demander un second avis sur un cas patient auprès d'un confrère dans un autre centre national, ou d'un centre européen : aujourd'hui, les praticiens utilisent leur réseau personnel et les outils disponibles (emails, Skype, etc.) pour accéder à cette expertise distante. Cela pose la question de la sécurisation de la donnée de santé. Par ailleurs, le manque d'outils adéquats limite aussi la tenue de réunions de concertations pluridisciplinaires entre sites distants, qui nécessite encore souvent de trouver un créneau de présence disponible en commun pour une réunion physique.

Enfin, certains cloisonnements entre les secteurs de prise en charge (sanitaire, médico-social, social) constituent aussi des freins potentiels au partage d'informations entre professionnels. L'accès à des passerelles de communication directes et simples entre ces secteurs simplifierait les demandes d'avis ou le signalement de malades complexes d'un secteur à l'autre. Ainsi, dans leur pratique quotidienne, les acteurs de la médecine scolaire, de la médecine du travail, ou des professions paramédicales sont amenés à rencontrer des malades présentant des situations de santé atypiques, qui incitent le professionnel à préconiser une consultation dans le réseau primaire, avec la formulation d'une alerte de « vigilance » en raison du tableau atypique. Les moyens à la disposition de ces professionnels sont toutefois perçus comme trop limités aujourd'hui. Dans le cas de la >>

>> déficience intellectuelle, les établissements d'accueil médico-sociaux (IME, MAS, etc.) n'ont pas vocation à assurer un suivi médical des personnes hébergées, et peuvent donc accueillir des individus dont les symptômes n'ont pas été décelés. Le rapprochement progressif des secteurs médico-social et sanitaire (CRMR / CCMR) pourrait contribuer à adresser plus efficacement ces malades vers les centres experts.

**Des points de difficulté ont donc été identifiés à tous les niveaux du parcours de diagnostic, du malade jusqu'au réseau expert. Leur importance et leur impact relatif sur l'errance diagnostique est variable, néanmoins les freins retardant l'adressage du malade auprès d'un centre expert semblent aujourd'hui être les principaux vecteurs d'errance dans ce parcours de diagnostic. Notamment, le développement du réflexe de « doute » chez les praticiens non-experts constitue un axe de travail important pour promouvoir un passage plus rapide du réseau non-expert au réseau expert.**



**Même dans le réseau expert, ce qui manque parfois c'est de pouvoir demander un 2<sup>e</sup> avis auprès d'autres experts, pour pouvoir réinterpréter les analyses (scanners, biopsies, etc.) par exemple. C'est possible dans l'hôpital, mais encore difficile avec des centres éloignés. Il manque un réseau national qui met en lien les différents centres.**

CHARGÉE DE MISSION DANS  
UNE FILIÈRE DE SANTÉ

**Pour communiquer sur les cas patients, on utilise généralement l'échange d'emails, car il n'y a pas de RCP instituée avec le réseau expert ou entre sites distants. L'idéal sera d'avoir un outil très simple et adapté, standardisé et une RCP régulière.**

MÉDECIN NON-EXPERT  
EN CENTRE HOSPITALIER

**Il y a beaucoup de malades sans diagnostic dans les établissements d'accueil médico-sociaux. Ils peuvent ré-adresser des personnes pour lesquelles il n'y a pas de diagnostic en cas de handicaps intellectuels importants. Mais le CRMR local n'est pas assez en lien.**

COORDINATEUR DE CENTRE EXPERT –  
CHARGÉE DE MISSION EN FILIÈRE DE SANTÉ



## Les solutions pour agir sur l'errance diagnostique

### LES DIFFÉRENTES SOLUTIONS EXISTANTES IDENTIFIÉES DANS UN ÉCOSYSTÈME EN PLEINE TRANSFORMATION NUMÉRIQUE

La France s'est engagée depuis plusieurs années dans un processus d'informatisation des secteurs sanitaire et médico-social avec différents objectifs tout d'abord au sein de l'hôpital : administration et gestion financière (PMSI - Programme de Médicalisation des Systèmes d'Information) ; Dossier Patient Informatisé (DPI) et dématérialisation de la documentation clinique ; numérisation de la biologie, de l'imagerie, de la prescription électronique hospitalière et du circuit du médicament.

Plus récemment, plusieurs axes structurants de digitalisation se développent progressivement et font évoluer les usages : la télémédecine, la digitalisation des parcours patients hospitaliers, le Dossier Pharmaceutique (DP) et Dossier Médical Partagé (DMP), la messagerie sécurisée de santé, etc. Dans le même temps, les cabinets médicaux de ville se sont aussi équipés de logiciels visant à numériser leurs outils de suivi des malades, de prescription, de facturation et de paiement, et de prise de rendez-vous. Plus récemment encore, de nouveaux acteurs se positionnent sur le secteur avec une approche « plateforme » pour la téléconsultation ou la télé-expertise médicale avec certaines mutuelles. Ainsi, nous pouvons stratifier les projets :

- **Des projets nationaux** : de plateformes génomiques, de collecte de données pour des banques de données, de dossier médical personnel, de portail des vigilances ;
- **Des projets régionaux** : de télémédecine, de portails d'information d'offre de soins, de plateformes d'imagerie partagées ;
- **Des projets hospitaliers** : de digitalisation du parcours ambulatoire, de prises de rendez-vous en ligne, d'entrepôts de données cliniques pour

identifier des malades éligibles à des essais thérapeutiques, etc.

À l'échelle européenne d'autres initiatives sont aussi en cours, à l'état de projets de recherche, ou de ce qui préfigurerait des plateformes européennes facilitant la prise en charge transfrontalière de malades.

Le dernier rapport oSIS (observatoire des systèmes d'information de santé) de la DGOS nous indique que la maturité des systèmes d'informations visant à supporter la prise en charge des malades au sein des établissements de santé Français (CHU, CH, cliniques, établissements privés, etc.) est en augmentation (DGOS, 2018). Cependant, le niveau d'informatisation du dossier de soins et du plan de soins n'est que de 58% dans les 2665 établissements interrogés, qui représentent 84% des établissements de soins français. La digitalisation du système de soins se poursuit donc mais n'est pas terminée. Par ailleurs, les investissements hospitaliers en France (1,7% des charges d'exploitation pour les systèmes d'information hospitaliers) restent bien en deçà de ce que l'on peut observer en Europe (en moyenne 3%) dans ce domaine.

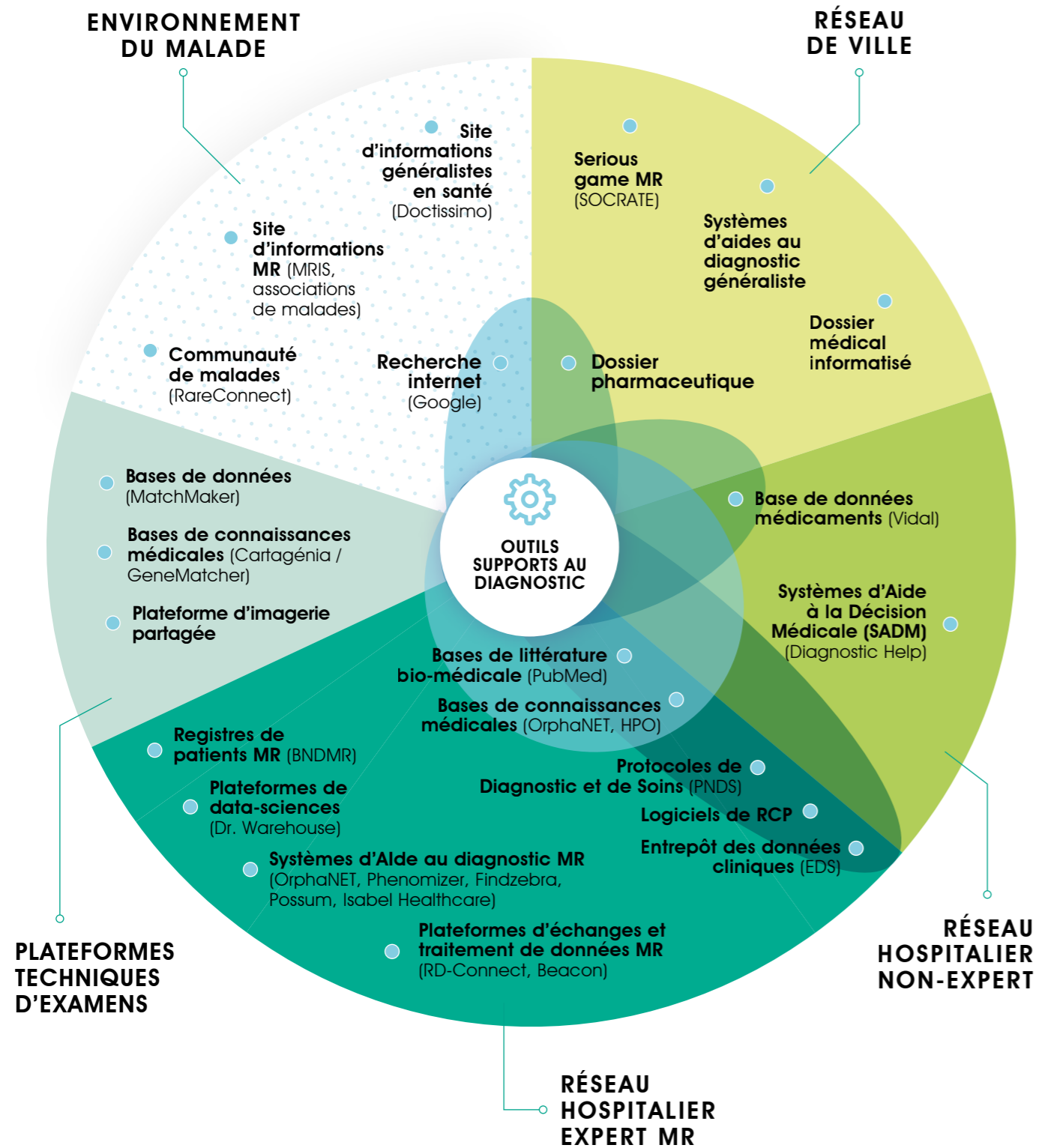
Du côté du grand public, le numérique entre progressivement dans les usages. Selon une étude récente (BVA), plus d'un quart des Français suivraient leurs données de santé par le biais d'un support numérique et près de 30% réaliseraient leurs prises de rendez-vous médicaux par internet. Les applications et objets connectés de santé remportent aussi une adhésion forte et en croissance. Près de 7 Français et médecins sur 10 estiment que les objets connectés sont utiles pour mieux prendre en main sa santé, et ce chiffre s'élève respectivement à 8 Français

sur 10 et 7 médecins sur 10 pour les applications de santé. Cependant, le taux d'utilisation réel de ces applications et objets connectés reste limité, un Français sur 5 seulement y ayant recours dans les faits. Malgré ce délai d'appropriation des usages, la confiance des médecins dans l'opportunité qu'offrent ces innovations se maintient, voire progresse : 4 médecins sur 10 indiquent conseiller ces applications santé à leurs patients, et 2 sur 10 indiquent utiliser des objets connectés pour suivre l'état de santé de leurs patients.

Dans ce sens, notre travail s'est à la fois porté sur le recensement des typologies d'outils existants, et sur les solutions pouvant être développées pour agir sur l'errance diagnostique. L'illustration à la page suivante présente un aperçu, qui ne saurait être exhaustif, des typologies d'outils identifiées au cours de notre démarche. Des exemples concrets d'outils sont indiqués en italique à titre d'illustration.



### Panorama des solutions identifiées en support du diagnostic de maladies rares



● = Catégorie de solutions à valeur ajoutée  
 () = Solutions d'aide existantes

Parcours de diagnostic, points de difficultés et solutions identifiées





## Vue d'ensemble des solutions identifiées durant la démarche

### PARCOURS DE DIAGNOSTIC



#### Solutions d'appui à l'identification de tableaux cliniques atypiques

- Dossier médical partagé\*
- Dossier de préparation à la consultation

- Formation initiale et continue sur les maladies rares (culture du doute)
- Drapeau rouge « alerte cas atypique »
- Outils d'aide à la réflexion diagnostique

- Plateforme d'imagerie & algorithmes de détection
- Étude observationnelle « histoires patients »
- Outil de recherche sémantique dans les DPI

- Plateforme d'analyse du Dossier Médical Patient par le réseau expert (2<sup>e</sup> avis)

#### Solutions d'appui à la coordination des acteurs et à l'orientation des malades

- Cartographie des expertises
- Solution numérique et d'orientation maladies rares\*

- Télé-expertise avec le réseau expert (plateforme d'échange de dossier patient)
- Réunion de concertation entre non-experts et experts\*

#### Solutions de partage d'expertise nationale (FMSR) et internationale (ERN)

- Outil de gestion des RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire)

\* Solutions sortant du cadre de la démarche UNIR et n'ayant pas fait l'objet d'un approfondissement sur leur faisabilité

### QUATORZE SOLUTIONS IDENTIFIÉES POUR AGIR SUR L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

Notre démarche visait à élargir le panel des solutions déjà existantes en soutien du parcours de diagnostic, en identifiant des besoins non adressés à ce jour.

C'est dans ce contexte extrêmement dynamique, où les outils numériques peuvent contribuer à l'efficacité du système de soins et à la qualité des soins, que nous avons travaillé à identifier des outils pouvant participer à la réduction de l'errance diagnostique. Nous demeurons néanmoins conscients et convaincus que ces outils doivent être pensés au service de l'humain et être conçus en adhérence avec leurs usages et besoins.

Quatorze idées de solutions ont ainsi émergé de nos réflexions, appelées à agir auprès de plusieurs acteurs du parcours. Ces solutions peuvent être associées à 3 grands enjeux :

- **Améliorer l'identification de tableaux cliniques atypiques ;**
- **Aider à la coordination des acteurs** et à l'orientation des malades ;
- **Faciliter le partage d'expertise** nationale et internationale.

#### Solutions d'appui à l'identification de tableaux cliniques atypiques

##### 1 - Dossier médical partagé (DMP)\*

Le DMP est un carnet de santé, de suivi des soins et des remboursements numérique et sécurisé. Géré par l'Assurance Maladie, le dossier médical partagé vise à faciliter la prise en charge pluridisciplinaire des malades grâce au partage en ligne des informations médicales, en ville comme à l'hôpital. En offrant une vision plus globale de l'historique médical, le DMP représente un outil précieux d'aide à la décision diagnostique ou thérapeutique (AMELI). Depuis décembre 2016, le déploiement du nouveau DMP est en test sur 9 départements pilotes.

Le déploiement et l'usage large du DMP est encore débutant, le malade reste le principal agré-

N'intégrant pas le champ de la démarche UNIR, certaines solutions (en italique dans le schéma page 76) n'ont pas fait l'objet d'un approfondissement. Il s'agit notamment de solutions organisationnelles, et/ou de solutions dépassant le périmètre sanitaire des maladies rares et se heurtant à des freins réglementaires.

Chaque solution a été évaluée, de manière qualitative, selon trois critères :

- **Le niveau d'impact estimé sur l'errance diagnostique**, pressenti par le comité projet UNIR ;
- **Le niveau de maturité technologique**, estimé à partir de l'existence et du stade de développement de projets similaires (R&D / startups / solutions industrialisées) ;
- **Le niveau de complexité de mise en œuvre**, sur les plans technique et organisationnel.

gateur de son information médicale, et doit donc la transmettre de la manière la plus exhaustive possible d'un professionnel à l'autre. Dans le cas de maladies rares, une vision à 360° de l'historique médical est décisive pour permettre l'émergence d'un doute. Le DMP semble faire partie des outils pouvant contribuer à l'amélioration du parcours de diagnostic, en concentrant dans un système unique, standardisé et partagé l'ensemble des données utiles aux acteurs de la prise en charge (malades, médecins, assurances...).

Le DMP pourrait s'inspirer, voire même à terme intégrer le Dossier Pharmaceutique (DP), un dossier électronique de santé partagé, disponible à partir de la Carte Vitale, et déployé par le Conseil national de l'ordre des pharmaciens (CNOP). Le DP recense, pour chaque bénéficiaire de l'Assurance maladie qui le souhaite, tous les >>

\* Ces solutions n'ont pas fait l'objet d'un approfondissement sur leur faisabilité dans le cadre de la démarche UNIR



» médicaments délivrés au cours des quatre derniers mois, qu'ils soient prescrits par le médecin ou conseillés par le pharmacien, et compte aujourd'hui plus de 37 millions de dossiers actifs (CNOP, 2018). Initialement développé dans les officines, le DP gagne progressivement les établissements de santé et permet ainsi une meilleure coordination des soins entre la ville et l'hôpital.

**L'importance du déploiement du DMP a été rappelée dans l'action 7-5 du PNMR 3 afin de faciliter l'identification univoque des malades souffrant de maladies rares, notamment pour la prise en charge en urgence, et éviter certaines situations à risque.**

- Cible prioritaire : Malades / Praticiens non-experts et experts
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : n/a
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

## 2 - Dossier de préparation à la consultation

En l'absence de DMP, un médecin rencontrant un malade pour une première consultation doit constituer ab initio un dossier complet avec de nombreuses informations au cours de la consultation (symptômes, antécédents, allergies, comorbidités, etc.). Cela prend du temps, alors même que les délais d'attente pour l'obtention d'un rendez-vous s'allongent, notamment dans le réseau expert. Ce temps passé à refaire un bilan de l'historique malade pourrait être évité par une collecte d'informations en amont de la consultation, au sein d'un dossier de préparation dédié.

Cela permettrait de transmettre au professionnel de santé une information déjà structurée et ciblée dès le début de la consultation, mais aussi de faciliter la collecte de données rela-

tives aux antécédents personnels et familiaux, pour dégager un temps plus conséquent à l'approfondissement des déclaratifs du malade et à l'examen clinique. Ce dossier de préparation reposerait sur des questionnaires, pouvant être adaptés selon les filières et les premiers renseignements donnés par le malade. Il serait proposé en amont de la consultation via un site internet ou une application, par exemple en aval de la prise de rendez-vous en ligne, ou pourrait être rempli directement dans la salle d'attente du médecin.

- Cible prioritaire : Experts maladies rares
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Faible
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Faible

## 3 - Plateforme d'analyse du Dossier Médical Patient par le réseau expert (second avis)

Il n'est pas rare que le malade formule le premier une suspicion de maladie rare, suite à des consultations ne permettant pas d'établir un diagnostic, à l'évocation d'une présentation atypique des symptômes, ou suite à une recherche de ses symptômes sur internet. Le développement de forums de santé en ligne, par exemple, permet au malade de se renseigner en profondeur sur ses symptômes avant une consultation, et incite certains malades à contester l'avis des professionnels de santé. Ainsi, certains malades choisissent de prendre directement contact avec la plateforme MRIS, avec les associations de malades ou même directement avec les centres experts pour évoquer leur situation.

Pour organiser la gestion de ce type de demandes, et éviter l'engorgement des centres experts, la mise en place d'une plateforme »

» de « second avis » en ligne pourrait être envisagée. Cette plateforme permettrait de télécharger l'intégralité du dossier médical et d'obtenir un avis expert sur la possibilité d'une maladie rare, sans organiser de rendez-vous physique. Pour autant, une implication forte des CRMR et CCMR serait nécessaire pour analyser et répondre aux demandes.

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Fort
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

## 4 - Formation initiale et continue renforcée sur les maladies rares (culture du doute)

Depuis la mise en place du PNMR1, les maladies rares ont été érigées en enjeu de santé publique majeur. Pour autant, la formation initiale des praticiens n'inclut aujourd'hui que quelques heures de cours sur les maladies rares. Cette sensibilisation est importante, mais insuffisante pour instituer une « culture du doute » sur le long terme chez les praticiens. Pourtant, la survenue d'un doute face à un cas atypique et l'orientation du malade vers le réseau dédié est un point crucial pour réduire le temps d'errance dans le réseau non-expert.

L'intégration d'une formation plus conséquente sur les maladies rares dans la formation médicale initiale pourrait contribuer à réduire le temps d'errance. En outre, la mise en place de formations continues à travers des systèmes de e-learning permettrait de pérenniser ou de renforcer les acquis, que cela soit à travers des cours en ligne (MOOC - Massive Open Online Course), intégrant ou non un diplôme, ou des serious games.



C'est par exemple le cas du serious game Socrate, développé par Sanofi Genzyme : celui-ci a pour vocation de sensibiliser les médecins généralistes aux maladies rares et de faciliter l'orientation des malades vers les centres experts. L'objectif de ce jeu, à travers une série de 6 cas cliniques, est de faire naître le doute chez les médecins généralistes et de stimuler le réflexe d'adressage des malades atypiques vers un centre de référence ou de compétences.

**La formation continue des médecins est un enjeu clé dans les maladies rares, dont l'importance est soulignée par l'action 9-3 prévue par le PNMR3.**

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Fort
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

### 5 - Drapeau rouge « alerte cas atypique »

Identifier un malade présentant une histoire de la maladie atypique est complexe, notamment dans le cas de maladies dont les symptômes apparents sont peu spécifiques. Cet outil d'alerte permettrait de générer des alertes automatiques, sous la forme de « drapeau rouge » par exemple, sur le logiciel du praticien pour lui signaler un possible cas de maladie rare, et qu'il adapte ainsi son accompagnement.

Deux cas de drapeaux rouges sont envisageables, et pourraient être couplés pour renforcer la fiabilité des alertes. Un premier drapeau rouge « errance » porterait sur le parcours du malade. Il pourrait, par exemple, survenir dans une configuration de nombreuses consultations

rapprochées auprès de spécialités différentes, ou de multiples consultations de médecins généralistes différents. D'autre part, une alerte « situation atypique » pourrait être émise lors d'une évocation par le malade ou d'un constat médical de combinaison atypique de symptômes et/ou touchants plusieurs organes.

Deux démarches méthodologiques peuvent être envisagées pour générer ces alertes. La première consisterait à formuler des règles empiriques, issues de l'expérience des experts. La seconde option consisterait à tirer profit du procédé d'apprentissage automatique par ordinateur (ou « machine learning ») pour apprendre à identifier des profils de parcours ou de symptômes atypiques, en utilisant les données existantes comme jeu d'apprentissage. Plusieurs sources de données pourraient servir à générer ces alertes : les données du Système National des Données de Santé (SNIIRAM - Système National d'Information Inter-régimes de l'Assurance Maladie; PMSI), Dossiers Patients Informatisés (DMP, logiciel de gestion de cabinet, DPI), BNDMR, entrepôts de données hospitaliers, etc. Le caractère prédictif de ces sources de données reste cependant à évaluer. Enfin, l'ajout de filtres sera probablement nécessaire pour éviter les faux positifs trop nombreux, qui engorgeraient les centres experts.

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers)
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Fort
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : R&D
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

## Le saviez-vous ?

### Machine learning

Marvin Lee Minsky nous donne une **définition de l'intelligence artificielle** :

« la construction de programmes informatiques qui s'adonnent à des tâches qui sont, pour l'instant, accomplies de façon plus satisfaisante par des êtres humains car elles demandent des processus mentaux de haut niveau tels que : l'apprentissage perceptuel, l'organisation de la mémoire et le raisonnement critique ».

### L'intelligence artificielle

fait appel à la neurobiologie computationnelle (réseaux de neurones), à la logique mathématique et à l'informatique. Elle met en œuvre des outils visant à imiter des fonctions humaines (reconnaissance, raisonnement, décision).

### L'apprentissage automatique

(en anglais « machine learning », littéralement « l'apprentissage machine »)

ou apprentissage statistique, est un champ d'étude de l'intelligence artificielle et concerne le développement de méthodes permettant à une machine (au sens large) de progresser par apprentissage itératif, et ainsi de remplir des tâches difficiles ou problématiques par des moyens algorithmiques plus classiques. Pour être performant, l'apprentissage automatique nécessite en revanche une grande quantité de données.

## 6 - Outil d'aide à la réflexion diagnostique pour les maladies rares

Plusieurs logiciels d'aide à la réflexion diagnostique existent aujourd'hui, et peuvent être intégrés dans les systèmes informatiques des praticiens de ville et/ou hospitaliers. Ces logiciels sont cependant orientés vers la recherche de maladies communes, et sont peu adaptés à l'identification de maladies rares. D'autre part, dans le réseau expert, des logiciels spécifiques à ces praticiens sont disponibles, mais ne sont pas adaptés à un usage par les praticiens non-experts, en raison de la complexité des symptômes proposés.

Développer un outil non-expert d'aide à la réflexion diagnostique adapté aux maladies rares permettrait donc d'apporter un appui, notamment aux médecins généralistes et pédiatres, quand ceux-ci sont confrontés à des cas atypiques interrogeant la possibilité d'une maladie rare. Après renseignement par le médecin d'un ensemble d'informations spécifiques (symptômes d'appels : cliniques/biologiques/phénotypiques), cet outil leur fournirait des pistes de diagnostic maladies rares. L'objectif ne serait pas d'établir un diagnostic, mais de conforter ou non une suspicion de cas atypique pour orienter vers un centre compétent, ou vers une plateforme d'information et d'orientation nationale.

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Fort
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen

**Ces deux dernières solutions, drapeau rouge et aide à la réflexion diagnostique, pourront notamment venir en support de l'action 1-1 du PNMR 3, qui a pour objectif d'accélérer la démarche diagnostique en favorisant l'adressage dans les CRMR et CCMR.**

## 7 - Plateforme d'imagerie et algorithmes de détection

Le recours aux clichés numériques est de plus en plus courant dans la pratique médicale, pour les analyses biologiques (par ex. biopsie) ou l'imagerie médicale (par ex. IRM, scan). L'analyse de ces clichés est un moyen souvent fiable pour confirmer ou infirmer le diagnostic de certaines maladies rares.

Ces clichés sont généralement archivés dans le dossier informatisé du patient à l'hôpital (DPI) et parfois envoyés à des confrères pour obtenir un regard croisé. Des efforts sont aujourd'hui déployés pour constituer des plateformes centralisées de bases de données d'imagerie entre établissements. Que ce soit sur des clichés d'IRM, de biopsies ou même d'atteintes dermatologiques, la mise en place de ces plateformes centralisées d'imagerie permettrait de tester des approches innovantes de détection de cas de maladies rares. L'apprentissage automatique permettrait de tester la détection de motifs (« patterns ») spécifiques à différentes maladies sur la base de jeux de données d'apprentissage, et ainsi développer des algorithmes de pré-filtrage des nouveaux clichés. Ne seraient conservés que les cas « suspects » pour une analyse approfondie par l'expertise humaine. Ces méthodologies sont complexes, mais ont déjà démontré leur potentiel en oncologie.

- Cible prioritaire : Experts / Laboratoires d'analyses
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Faible
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups / Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen

## 8 - Étude observationnelle sur les histoires patients

Les histoires de patients, récits des parcours vécus par les malades, sont une source d'information extrêmement riche sur l'errance diagnostique. Pourtant, la collecte et l'analyse de ces « histoires » ne sont pas systématisées aujourd'hui. Pour y remédier, la mise en place d'une étude observationnelle de collecte systématique des histoires de malades atteints de maladie rare est une piste de solution proposée dans le cadre de notre étude. Une telle étude agrègerait le déclaratif du malade, ainsi que celui des praticiens intervenus tout au long du parcours de diagnostic. Cette collecte pourrait être organisée par les filières et centres experts, ou par le biais d'une plateforme de recherche participative, ouverte aux malades et professionnels de santé. L'implication des FSMR dans la réalisation de telles études pourrait notamment s'intégrer aux nouvelles missions complémentaires prévues par l'action 10-1 du PNMR3.

Cette base agrégée d'histoires patients pourrait servir des travaux de recherche, notamment pour identifier des motifs communs aux maladies rares, sur la base des symptômes déclarés ou d'éléments de parcours. Ces motifs pourraient être projetés sur les bases de données de santé accessibles pour identifier des suspicions de cas de maladie rare (cf. solution alerte « cas atypique »). La nécessité d'un pare-feu permettant de faire un filtrage et d'éviter un engorgement des centres experts serait néanmoins impérative.

- Cible prioritaire : Experts
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Moyen
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : R&D
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

## 9 - Outil de recherche sémantique dans les Dossiers Patients Informatisés

Une grande quantité de données textuelles (compte-rendus) sont présents dans les Dossiers Patients Informatisés. Pour exploiter au mieux ces données en texte libre, diverses bases de connaissances permettant à la machine de mieux comprendre le langage médical existent (UMLS, SNOMED CT, HPO, ORPHACODES). Utilisées conjointement à des moteurs de traitement du langage naturel, il est possible d'effectuer une recherche contextualisée dans un volume vaste de données structurées et non-structurées. Des initiatives de ce type ont déjà été lancées, comme la plateforme Dr Warehouse, développée avec le support de l'institut Imagine et d'hôpitaux publics.

Appliqué aux maladies rares, un moteur de recherche sémantique peut permettre de faire des recherches rétrospectives dans les données d'un hôpital afin de retrouver des malades partageant par exemple des épisodes cliniques ou des phénotypes comparables. Ainsi, il est possible de parcourir l'ensemble des dossiers des malades pour retrouver des malades restés sans diagnostic alors qu'un diagnostic moléculaire est à présent disponible. L'usage de ce type d'outil pourrait permettre d'identifier des malades restés sans diagnostic.

- Cible prioritaire : Experts / Laboratoires d'analyses
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Moyen
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen



**Solutions d'appui à la coordination  
des acteurs et à l'orientation des malades****10 - Cartographie des expertises**

Le maillage du réseau maladies rares s'est mis en place, puis renforcé en France durant les deux premiers Plans Nationaux Maladies Rares. Bien que ce réseau soit très structuré, la lisibilité de son organisation et l'accès à l'information qui lui est relative ne sont pas aisés pour les praticiens non-experts, et parfois même pour les experts. Une cartographie de l'expertise médicale a déjà été réalisée et mise à disposition par Orphanet ou plus récemment les filières de santé maladies rares, mais leur visibilité reste limitée car la logique de présentation n'est pas adaptée aux besoins des non-experts.

La cartographie des expertises maladies rares, intégrée dans un outil intuitif, permettrait de regrouper l'ensemble des informations relatives au réseau expert, pour en donner une lecture simple et rapide aux professionnels non-experts : localisation des expertises cliniques et des laboratoires d'analyses les plus proches, nom et coordonnées des praticiens, formulaire de contact, processus d'acheminement des échantillons, etc. Pour les praticiens non-experts, cette cartographie permettrait d'orienter plus efficacement les malades avec suspicion de maladie rare vers le centre expert le plus proche, et le plus adéquat compte-tenu des symptômes. Ainsi, l'outil participerait à réduire l'hétérogénéité de l'adressage des malades, qui dépend encore grandement du réseau personnel des praticiens. Enfin, une cartographie claire des laboratoires d'analyse, avec les analyses pouvant y être effectuées et le processus d'envoi des échantillons pourrait simplifier la tâche des praticiens hospitaliers désirant demander une analyse particulière.

**Cette solution fait écho à l'action 1-2 du PNMR 3, qui vise notamment à rendre plus lisible l'organisation et l'articulation des plateaux techniques diagnostiques, et à diffuser ces informations aux professionnels de santé et grand public.**

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Moyen
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen



**Ces outils de télé-expertise font particulièrement écho à l'action 7-5 du PNMR3, qui vise à développer la télémédecine et la e-santé dans les réseaux maladies rares.**

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers non experts
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Fort
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Startups / Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen

**11 - Télé-expertise avec le réseau expert**

L'expertise maladies rares est concentrée dans certains établissements de santé. L'accès physique à cette expertise est complexe, pour les malades mais aussi pour les praticiens souhaitant demander un avis médical à un confrère expert sur un cas patient présentant un tableau atypique. Pourtant, la décision d'orienter un malade vers un centre expert, parfois très éloigné du lieu de vie du malade, est conditionnée par de premiers éléments de diagnostic qu'un médecin non-expert peut parfois difficilement formuler seul. Ainsi, le recours à la télé-expertise entre un médecin non-expert et le réseau expert serait un moyen efficace pour le médecin non-expert de confronter ses interrogations à l'expertise adaptée. Ces outils de télé-expertise pourraient aussi s'appliquer aux échanges entre experts nationaux et internationaux.

La facturation de la télé-expertise est longtemps restée un élément clé pouvant empêcher le plein déploiement de cette pratique. En effet, le malade devait nécessairement franchir la porte de l'hôpital pour que l'activité du praticien expert soit reconnue financièrement par l'hôpital. Or, les récentes négociations en la matière vont probablement lever ce frein et permettre la mise en œuvre réelle de cette pratique à partir de Septembre 2018. Une rémunération est prévue pour le professionnel de santé requérant et pour le professionnel de santé requis.

Aujourd'hui, l'échange d'informations sur des cas patients se fait souvent par le biais de logiciels non-sécurisés, et le recours à l'expertise reste très dépendant du réseau personnel du praticien. La mise en place d'un dispositif sécurisé d'échanges entre praticiens non-experts et experts des maladies rares permettrait de promouvoir l'accès à l'expertise et d'orienter plus efficacement le malade, tout en évitant d'engorger les centres de référence et de compétences. Afin d'encourager le recours à ce type de solution, l'ergonomie d'usage pour les praticiens devra être assurée.



**12 - Solution numérique d'information et d'orientation nationale maladies rares\***

Aujourd'hui, un dispositif national d'information et de soutien sur les maladies rares, Maladies Rares Info Services (MRIS), a été mis en place, et cohabite avec d'autres initiatives locales, comme le réseau PRIOR. Le dispositif évoqué gagnerait à être renforcé et à être élargi pour centraliser l'information et l'orientation des malades et professionnels de santé non-experts face à une suspicion de maladie rare. Cela reposerait sur la constitution d'une structure regroupant des ressources sociales, médico-sociales mais aussi médicales, à même de répondre aussi bien aux malades en recherche d'information, qu'aux professionnels de santé non-experts souhaitant des compléments d'information, la mise en relation avec un expert ou une aide sur l'orientation des malades vers l'expertise la plus appropriée.

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : n/a
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : n/a
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen

**13 - Réunion de concertation entre praticiens non-experts et experts des maladies rares\***

Les réunions de consultations pluridisciplinaires (RCP) sont une pratique de plus en plus courante dans la médecine hospitalière. Ces réunions regroupent des professionnels de santé de différentes disciplines, dont les compétences sont complémentaires et nécessaires pour prendre des décisions adaptées, et bâtir une prise en charge coordonnée face à des cas patients complexes.

Dans le cas des maladies rares, la solution proposée ici consisterait en la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaire « maladies rares » régulières, destinées aux praticiens non-experts, de ville ou en hôpital. Pilotées par les filières de santé maladies rares, elles associeraient 1 à 2 experts de filières différentes à chaque réunion. Ces réunions d'échanges permettraient de discuter sur les cas de malades jugés « atypiques » et de valider, ou d'infirmer, la nécessité d'orienter directement le malade vers un centre expert.

- Cible prioritaire : Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers non-experts
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : n/a
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : n/a
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Fort

**Ces deux dernières solutions pourraient notamment s'appuyer sur les plateformes d'expertise maladies rares décrites dans l'action 10-6 du PNMR3, et jouer le rôle de tri, ou de second avis, en appui de la télé-expertise.**

\* Solutions sortant du cadre de la démarche UNIR et n'ayant pas fait l'objet d'un approfondissement sur leur faisabilité

**Solution de partage d'expertise nationale (FSMR) et internationale (ERN)****14 - Outils de gestion des RCP maladies rares**

La complexité des cas traités et le caractère multi-systémique de nombreuses maladies rares nécessitent de réunir des experts de plusieurs spécialités médicales lors des réunions de concertation pluridisciplinaires. Ces réunions requièrent encore souvent la présence physique de chaque praticien, compliquant considérablement l'organisation de celle-ci, et l'emploi du temps des praticiens experts. Ces difficultés sont accrues entre praticiens situés sur des sites distants, notamment au sein d'une même filière.

L'outil de gestion proposé serait un logiciel ou une application, permettant de faciliter tout ou partie de l'organisation des RCP (planification, déroulement, suivi, etc.). Il pourrait par ailleurs intégrer des modules de télé-expertise (partage sécurisé de vidéo, son et documents) pour faciliter la tenue des RCP à distance, sur le territoire national, mais aussi avec des praticiens internationaux des ERNs, dont l'expertise peut s'avérer complémentaire, ou plus poussée sur certaines pathologies. De tels outils existent déjà au niveau européen, les ERN bénéficiant de l'usage de la plateforme de partage des dossiers sécurisée développée par la Commission Européenne (CPMS - Clinical Patient Management System).

L'un des enjeux majeurs sera de développer des outils nationaux interopérables avec le CPMS et les bases de données malades pour éviter la saisie des dossiers en doublon dans les différents outils. Il sera ainsi important de bien identifier les besoins non-couverts aujourd'hui, ainsi que les pratiques d'organisation des RCP, pour faciliter l'intégration d'un tel outil dans les centres. À ce titre, l'ASIP Santé (Agence Française de la Santé Numérique) effectue un recueil de besoins auprès des professionnels des maladies rares, dans le cadre d'un projet d'étude pour la mise à disposition d'un outil de gestion des RCP auprès des centres experts.

**Cet outil pourra notamment venir en support de l'action 1-5 du PNMR3, qui a pour objectif de systématiser l'organisation des réunions de concertation pluridisciplinaires et ainsi de maximiser la solidité du diagnostic à l'échelle supranationale pour les cas très complexes ou très rares.**

- Cible prioritaire : Experts / Laboratoires d'analyses
- Niveau d'impact estimé sur l'errance : Moyen
- Niveau de maturité de la technologie ou de la solution : Solutions industrialisées
- Niveau de complexité de mise en œuvre : Moyen

**La diversité de ces solutions, tant dans leur forme que dans leur périmètre d'action, montre bien qu'une solution unique ne saurait résoudre la problématique de l'errance diagnostique dans son ensemble, et qu'une conjugaison de solutions sera nécessaire.**

## Memento des solutions identifiées par UniR comme pouvant réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares

SOLUTIONS IDENTIFIÉES PAR UNIR	DESSCRIPTIF	CIBLES PRIORITAIRES	NIVEAU D'IMPACT ESTIMÉ SUR L'ERRANCE	NIVEAU DE MATURITÉ	NIVEAU DE COMPLEXITÉ DE MISE EN ŒUVRE
DOSSIER MÉDICAL PARTAGÉ*	Carnet de santé de suivi des soins et des remboursements numérique et sécurisé. Accélère et facilite le partage d'informations médicales entre soignants.	Malades / Praticiens non-experts et experts	N/A	SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	FORT
DOSSIER DE PRÉPARATION À LA CONSULTATION	Questionnaire / collecte de données des informations médicales du malade, en amont de la consultation, afin d'optimiser la rencontre avec l'expert.	Experts maladies rares	FAIBLE	STARTUPS	FAIBLE
PLATEFORME D'ANALYSE DU DOSSIER MÉDICAL PAR LE RÉSEAU EXPERT (2E AVIS)	Plateforme en ligne pour formuler une suspicion de maladie rare au réseau expert de manière rapide sans engorger les centres experts.	Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers	FORT	STARTUPS	FORT
FORMATION INITIALE ET CONTINUE SUR LES MALADIES RARES (CULTURE DU DOUTE)	Développer des outils de e-learning ou des Serious games pour appuyer la formation continue des soignants en développant leur culture du doute.	Médecins généralistes / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers	FORT	SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	FORT
DRAPEAU ROUGE « ALERTE CAS ATYPIQUE »	Outil d'alerte automatique face à un parcours du malade ou une combinaison de symptômes atypiques identifiés sur le logiciel du praticien.	Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers)	FORT	R&D	FORT
OUTILS D'AIDE À LA RÉFLEXION DIAGNOSTIQUE	Outil d'alerte face à une combinaison de symptômes atypiques renseignés par le logiciel du praticien et lui-même.	Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers	FORT	STARTUPS	MOYEN
PLATEFORME D'IMAGERIE & ALGORITHMES DE DÉTECTION	Plateforme centralisant les données issues de l'imagerie médicale et des analyses biologiques pour développer des modèles de détection automatisés	Experts / Laboratoires d'analyses	FAIBLE	STARTUPS / SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	MOYEN
ÉTUDE OBSERVATIONNELLE « HISTOIRES PATIENTS »	Systématiser la collecte des histoires patients pour obtenir une base de données complète au service de la recherche de modèles de détection.	Experts	MOYEN	R&D	FORT
OUTIL DE RECHERCHE SÉMANTIQUE DANS LES DPI	Outil de recherche sémantique rétrospective des données médicales textuelles dans le but d'aider la recherche de modèles de détection.	Experts / Laboratoires d'analyses	MOYEN	STARTUPS	MOYEN
CARTOGRAPHIE DES EXPERTISES	Outil aidant au recours rapide et adapté du réseau expert, outil dédié pouvant être intégré/lié à toute solution aidant au diagnostic.	Experts	MOYEN	SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	MOYEN
TÉLÉ-EXPERTISE AVEC LE RÉSEAU EXPERT (PLATEFORME D'ÉCHANGE DE DOSSIER PATIENT)	Outil permettant d'avoir recours à un avis expert de manière simple, organisée et sécurisée, sans contrainte physique.	Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers)	FORT	STARTUPS / SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	MOYEN
SOLUTION NUMÉRIQUE ET D'ORIENTATION MALADIES RARES*	Structure regroupant des ressources sociales, médico-sociales mais aussi médicales afin d'aider à l'orientation des malades par le réseau non expert vers les bons experts.	Experts	N/A	N/A	MOYEN
RÉUNION DE CONCERTATION ENTRE NON-EXPERTS ET EXPERTS*	Plateforme de téléexpertise améliorant la coordination à distance entre les professionnels de santé non-experts et experts	Médecins généralistes / Pédiatres / Spécialistes de ville / Spécialistes hospitaliers)	N/A	N/A	FORT
OUTIL DE GESTION DES RCP (RÉUNION DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE)	Plateforme de téléexpertise permettant de simplifier et d'organiser la création de RCP entre experts	Experts	MOYEN	SOLUTIONS INDUSTRIALISÉES	MOYEN

\*Solutions sortant du cadre de la démarche UNIR et n'ayant pas fait l'objet d'un approfondissement sur leur faisabilité.



## Les étapes suivantes

L'enthousiasme rencontré tout au long de notre démarche confirme l'actualité de cette problématique, et sa capacité à fédérer les parties prenantes des maladies rares, demandeuses de solutions. Nous remercions vivement l'ensemble des acteurs mobilisés au cours de la démarche « **UNIR** » pour la grande qualité de leurs contributions, et Sanofi France fait le choix de donner un accès libre aux fruits de ces travaux, dans un souci de partage des connaissances et d'innovation ouverte.

La réflexion que nous souhaitons maintenant mener sera concentrée sur la concrétisation de deux solutions identifiées qui prendront la forme d'un outil d'investigation clinique et d'appui à l'orientation et d'un outil d'alerte, pour accompagner le travail des professionnels de santé, notamment dans le réseau primaire. Pour cela, nous définirons avec précision les contours fonctionnels et techniques de ces solutions, afin d'en tester la faisabilité et d'en expérimenter l'usage, avant un éventuel développement à grande échelle. Dans cette optique, une approche quantitative est à l'étude, dans la lignée de travaux tels que le rapport ERRADIAG (Alliance Maladies Rares, 2016) et les études EurordisCare 2 et 3 (EURORDIS).

Elle s'appuierait sur l'analyse de bases de données retraçant le parcours de soins des patients atteints de maladies rares avec deux enjeux : objectiver les constats sur l'errance et la notion de perte de chance et permettre d'évaluer a posteriori l'impact des solutions mises en place.

## Discussion

**La mobilisation des acteurs de l'écosystème maladies rares, appuyée par des politiques publiques proactives, a permis d'engager de nombreuses actions pour mieux diagnostiquer et prendre en charge les pathologies rares en France, et en Europe. La mise en place d'un maillage spécifique de l'offre de soins pour les maladies rares, et la labellisation des expertises présentes dans les centres hospitaliers sont un exemple concret des avancées structurantes réalisées ces quinze dernières années.**

Malgré cela, l'errance diagnostique reste un défi d'actualité, qui mobilise toujours. D'une pathologie à l'autre, l'errance est plus ou moins longue et s'explique par la conjugaison de facteurs variés : organisationnels, institutionnels, techniques, etc. En 2016, près d'un quart des patients atteints de maladie rare ont encore attendu plus de 5 ans entre l'apparition des symptômes et l'orientation vers une structure hospitalière (Alliance Maladies Rares, 2016). Cette errance a des impacts conséquents pour les malades : sociaux, psychologiques, financiers, mais également sanitaires puisqu'un temps long au diagnostic peut faire croître le risque de diagnostic erroné, et aggraver les symptômes du patient (Alliance Maladies Rares, 2016). Partant de ce constat, la démarche participative « **UNIR** » a été lancée à l'initiative de Sanofi en partenariat avec Orange Healthcare afin d'identifier des solutions technologiques innovantes

pouvant contribuer à réduire l'errance diagnostique dans les maladies rares.

Notre démarche a permis d'établir un parcours-type de diagnostic pour un patient atteint de maladies rares, et d'en cartographier et caractériser les points de difficulté rémanents. L'errance diagnostique générée par ces freins est très variable ainsi que la capacité à agir sur ceux-ci. Lors de nos travaux, bien que n'ayant pas d'études quantitatives précises sur le sujet, nous avons plus particulièrement analysé les possibles causes et solutions visant à réduire le délai au diagnostic (ou au référencement vers la structure maladie rare) au niveau du réseau primaire. La réflexion collective menée en conclusion de nos travaux a permis d'identifier quatorze solutions pouvant agir sur l'errance diagnostique, et prenant des formes variées : outils d'aide au diagnostic, plateforme d'échanges, outils »

» de formation des professionnels, etc. Comme l'indique ce panel diversifié, une solution unique ne saurait résoudre la problématique de l'errance diagnostique dans son ensemble, mais devra s'inscrire dans une conjugaison d'actions, parfois complémentaires. En ligne avec les constats formulés tout au long de la démarche « **UNIR** », la majorité des solutions identifiées se sont centrées sur un segment précis de la démarche de diagnostic : l'accélération de l'accès à l'expertise, grâce à une meilleure identification de cas patients atypiques ou l'amélioration de l'adressage des malades. Nous avons souhaité livrer tous les résultats de ce travail collectif dans ce livre blanc, afin que d'autres acteurs puissent s'emparer de nos réflexions.

Les nouvelles technologies, dont l'intelligence artificielle, matérialisent de nombreux espoirs dans le secteur de la santé, pour les professionnels de santé, mais aussi pour les patients et les institutions. Ces technologies viennent questionner, et parfois bousculer, les pratiques et interactions humaines, nécessitant donc un temps d'appropriation suffisant et un accompagnement adapté. Ces deux points sont des conditions sine qua non de l'appropriation des technologies, et de leur

insertion dans la pratique courante du secteur. Les impacts sont divers : en matière d'organisation des soins, de parcours, de communication, etc. Ces technologies font également émerger des questions d'éthique et de sécurité, auxquelles il est essentiel de donner toute leur place pour ancrer de manière pérenne la technologie dans les usages.

De nombreux défis restent donc à relever sur le parcours diagnostique des maladies rares. Le choix fait par « **UNIR** » de cibler nos expertises sur un segment précis doit s'inscrire dans une dynamique d'action plus large (organisation, réglementation, communication, etc.), et fédérer la diversité des acteurs de l'écosystème maladies rares. L'engagement des acteurs privés et publics en la matière est appelé à se poursuivre, car la France est un pays pionnier, qui doit demeurer moteur dans l'amélioration de la prise en charge des pathologies rares. Ces actions doivent aussi se construire en écho avec les programmes et outils développés à l'échelle européenne, afin d'étendre leur portée. La démarche « **UNIR** » souhaite rappeler l'importance de la complémentarité de la mobilisation de chacun, pour être à la hauteur du défi à relever.

## Travaux cités

**AMELI.** [En ligne] <https://www.ameli.fr/medecin/exercice-liberal/prescription-prise-charge/dossier-medical-partage/dossier-medical-partage>.

**Alliance Maladies Rares.** 2016. *Rapport ERRADIAG*. 2016.

**ARS-Santé.** [En ligne] <https://www.ars.sante.fr/le-plan-pour-renforcer-lacces-territorial-aux-soins-5>. BiaisCognitifs. Croskerry. 2013. s.l. : BMJQS, 2013.

**CNOP.** 2018. [En ligne] 2018. <http://www.ordre.pharmacien.fr/Le-Dossier-Pharmaceutique/Sa-genese-et-son-evolution>.

**Cognitive Debiasing.** Croskerry P, et al. *BMJ Qual Saf*, 2013.

**Conseil Economique et Social.** 2000. *Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique*. 2000.

**DGOS.** Ministère des Solidarités et de la Santé. [En ligne] <http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>.— . 2018. Observatoire des systèmes d'information de santé. 2018.

**Diagnostic Errors.** Berner. 2008. s.l. : AJM, 2008.

**Documentation Française.** <http://www.ladocumentationfrancaise.fr/var/storage/rapports-publics/014000706.pdf>.

**ERRADIAG.** 2016. *Rapport ERRADIAG Alliance Maladies Rares*. 2016.

**EURORDIS.** *EURORDISCARE - Voices of 12 000 malades*.

**FFAMH.** Site internet de la FFAMH.

**HCSP.** 2016. *Évaluation du PNMR2*. 2016.

**MRIS.** 2015. *Enquête Observatoire des maladies rares*. 2015.

**PNMR3.** 2018. *Plan National Maladies Rares 2018-2022*. 2018.

# Annexes

## Liste des participants de la démarche

### Entretiens individuels

NOM DU PARTICIPANT	ORGANISATION REPRÉSENTÉE	NOM DE L'ORGANISATION
D <sup>R</sup> SÉGOLÈNE AYMÉ	INSTITUT DE RECHERCHE	ICM
P <sup>R</sup> CHRISTINE VIANEY SABAN	RÉSEAU EXPERT D'ANALYSES	CHU LYON HCL
D <sup>R</sup> CHRISTÈLE DUBOURG	RÉSEAU EXPERT D'ANALYSES	CHU RENNES
D <sup>R</sup> EMMANUELLE SALORT-CAMPANA	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	FILNEMUS / CHU MARSEILLE
P <sup>R</sup> ERIC HACHULLA	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	FAI2R / CHRU LILLE
P <sup>R</sup> JEAN POUGET	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	FILNEMUS / CHU MARSEILLE
P <sup>R</sup> JEAN-CHRISTOPHE ANTOINE	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	FILNEMUS / CHU SAINT-ETIENNE
P <sup>R</sup> LAURENCE OLIVIER-FAIVRE	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	ANDDI-RARES / CHU DIJON
D <sup>R</sup> NIZAR MAHLAOUI	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	MARIH / CHU PARIS HÔPITAL NECKER
P <sup>R</sup> ROLAND CHAPURLAT	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	OSCAR / CHU LYON HCL
P <sup>R</sup> SYLVIE ODENT	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	ANDDI-RARES / CHU RENNES
P <sup>R</sup> YANN PÉREON	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	FILNEMUS / CHU NANTES
M <sup>ME</sup> AMÉLIE MAROUANE	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	MARIH / CHU PARIS HÔPITAL SAINT-LOUIS
M <sup>ME</sup> ANNE-SOPHIE LAPOINTE	ASSOCIATION DE MALADES	VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
M. JACQUES BERNARD	ASSOCIATION DE MALADES	MALADIES RARES INFO SERVICES
D <sup>R</sup> . THIERRY ZENONE	RÉSEAU HOSPITALIER NON-EXPERT	CH VALENCE
-	RÉSEAU DE VILLE NON-EXPERT	MÉDECIN DU TRAVAIL
D <sup>R</sup> . BERNARD DORCHE	RÉSEAU DE VILLE NON-EXPERT	MÉDECIN GÉNÉRALISTE
M <sup>ME</sup> CATHERINE LECUYER	RÉSEAU DE VILLE NON-EXPERT	KINÉSITHÉRAPEUTE
-	RÉSEAU DE VILLE NON-EXPERT	PSYCHOLOGUE LIBÉRALE
-	RÉSEAU DE VILLE NON-EXPERT	MÉDECIN SCOLAIRE



## Atelier n°1

NOM DU PARTICIPANT	ORGANISATION REPRÉSENTÉE	NOM DE L'ORGANISATION
M <sup>ME</sup> AMÉLIE MAROUANE	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / RÉSEAU EXPERT	MARIH /CHU PARIS HÔPITAL SAINT-LOUIS
M <sup>ME</sup> ANGELA COUTINHO	ASSOCIATION DE MALADES	VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
M <sup>ME</sup> ANNE HUGON	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / ASSOCIATION DE MALADES	DÉFISCIENCE / AFG
M <sup>ME</sup> CATHERINE DERVIEUX	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES	ANDDI-RARES


## Atelier n°2

NOM DU PARTICIPANT	ORGANISATION REPRÉSENTÉE	NOM DE L'ORGANISATION
M <sup>ME</sup> ANGELA COUTINHO	ASSOCIATION DE MALADES	VAINCRE LES MALADIES LYSOSOMALES
M <sup>ME</sup> ANNE HUGON	FILIÈRE DE SANTÉ MALADIES RARES / ASSOCIATION DE MALADES	DÉFISCIENCE / ASSOCIATION FRANCOPHONE DES GLYCOGÉNOSES
D <sup>R</sup> SÉGOLÈNE AYMÉ	INSTITUT DE RECHERCHE	ICM
D <sup>R</sup> CATHERINE CAILLAUD	RÉSEAU EXPERT D'ANALYSES	CHU PARIS - HÔPITAL NECKER
P <sup>R</sup> ERIC HACHULLA	RÉSEAU EXPERT	FAI2R / CHRU LILLE
P <sup>R</sup> OLIVIER STEICHEN	RÉSEAU EXPERT	AP HP
P <sup>R</sup> YANN PÉRÉON	INSTITUT DE RECHERCHE	FILNEMUS / CHU NANTES
D <sup>R</sup> THIERRY ZENONE	RÉSEAU HOSPITALIER NON-EXPERT	CH VALENCE

## Atelier n°3 - Hackathon

NOM DU PARTICIPANT	ORGANISATION REPRÉSENTÉE	NOM DE L'ORGANISATION
M. PIERRE HORNUS	START-UP	SÊMEIA
M. JÉRÔME BOURREAU	START-UP	ANAMNÈSE
M. CHEDY RAÏSSI	INSTITUT DE RECHERCHE	INRIA
D <sup>R</sup> SÉGOLÈNE AYMÉ	INSTITUT DE RECHERCHE	ICM
M <sup>ME</sup> LIVIA AOUIZERATE	PÔLE DE COMPÉTITIVITÉ	MEDICEN
M. IONEL TOTHEZAN	RÉSEAU EXPERT	ORANGE IMT
M. THIERRY NAGELLEN	INSTITUT DE RECHERCHE	ORANGE IMT
D <sup>R</sup> THIERRY CARDON	RÉSEAU NON-EXPERT	MÉDECIN RHUMATOLOGUE





Les maladies rares touchent plus de 3 millions de personnes en France et constituent un enjeu majeur de santé publique. Depuis 2005, la mobilisation des acteurs de cet écosystème, appuyée par des politiques publiques proactives, a permis d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des malades. Pourtant, seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, et celui-ci met plus de 5 ans à être établi pour près d'un quart des malades (Alliance Maladies Rares, 2016). Cette errance diagnostique a des impacts conséquents et représente un défi d'envergure pour notre système de santé.

Aujourd'hui, les nouvelles technologies matérialisent de nombreux espoirs dans le secteur de la santé. Sanofi France, en partenariat avec Orange Healthcare, est convaincu que la réduction de l'errance diagnostique dans les maladies rares ne sera possible qu'au travers d'une conjugaison d'actions et solutions (techniques, organisationnelles, de communication, etc.), fédérant les acteurs de l'écosystème dans leur diversité : associations de malades, secteurs médical et médico-social, chercheurs, industries de santé et du numérique. C'est pourquoi la démarche participative **UNIR** a été lancée, avec pour objectif d'identifier des solutions technologiques innovantes pouvant apporter des réponses à ce défi.

La démarche a permis de formaliser un parcours-type de diagnostic dans les maladies rares, et de caractériser des leviers sur lesquels agir pour réduire l'errance diagnostique. Sur cette base, quatorze solutions technologiques ont été identifiées, dont une majorité centrée sur l'accélération de l'accès à l'expertise depuis le réseau de soin non-expert, point majeur d'amélioration identifié dans nos échanges avec les parties prenantes du parcours.

En ligne avec la logique d'innovation ouverte adoptée par Sanofi France dans la démarche **UNIR**, ce livre blanc est la synthèse de ce travail collectif, et se veut accessible à tous pour partage, capitalisation et appropriation par les acteurs qui le souhaitent.