

Observatoire du diagnostic 2020

Questions / réponses

Peut-on vraiment raisonner sur les données de la BNDMR alors que les filières ne sont pas encore homogènes sur la façon de coder le niveau d'assertion du diagnostic ?

- ⇒ Ce sont des chiffres préliminaires qui permettent d'avoir un T0 et de réaliser les progrès qui seront faits au cours des années à venir. Il existe des biais importants qui s'estomperont à mesure que les pratiques de codage s'harmoniseront, mais sur lesquels une attention devra être portée. La valeur des chiffres à une date donnée est à prendre en compte mais aussi et surtout leur tendance.

Il est important de définir ce que l'on entend par diagnostic, par exemple selon certaines filières il y a deux niveaux : 1/ entité clinique définie 2/ cause ou étiologie sous-jacente.

- ⇒ La qualification du niveau de certitude diagnostique est en effet importante et nous avons abordé ce point lors de la réunion inter-filière. Le SDM permet de renseigner le niveau d'assertion (en cours, probable, confirmé, indéterminé) et de renseigner les types d'investigations réalisées. Pour une maladie génétique dont le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une mutation, la méthode de confirmation de référence implique un test génétique. Lorsqu'un diagnostic est confirmé par une méthode donnée, cela signifie que du point de vue médical, la méthode en question est suffisante pour affirmer le diagnostic. En outre, la prochaine évolution du cartouche de génétique dans BaMaRa pourrait prendre en compte cet aspect - cela sera à discuter.

Comment évalue-t-on dans le temps le % de diagnostic indéterminé ? Est-ce que cela concerne l'actualisation des investigations étiologiques au fil du temps pour un même groupe de patients, ou simplement l'évolution à l'inclusion au fil du temps sur des populations différentes d'année en année ? Cela change complètement l'interprétation des graphiques...

- ⇒ Sur le graphique concerné, est présentée l'évolution du pourcentage du nombre de diagnostics indéterminés dans la file active annuelle. Cette analyse est la seule qui permette de constater l'actualisation des investigations dans la BNDMR ; le SDM ne permet pas de renseigner la date à laquelle un type d'investigation est réalisé (la seule date conservée est en effet la date de saisie). L'évolution de ce pourcentage souffre du biais d'inclusion : pour une année donnée, ne rentrent dans le calcul du pourcentage que les patients qui ont été vus (et font ainsi partie de la file active). Le nombre de patients concernés (l'ensemble des patients pris en charge dans le réseau MR) contrôle toutefois en partie ce biais : si pour certains sites le biais peut jouer à la hausse, dans d'autres il peut jouer à la baisse.

Ne faut-il pas faire d'abord un guide de codage sur le diagnostic commun à toutes les filières?

- ⇒ Il existe d'ores et déjà un guide de codage transversal ([page guides et bonnes pratiques du site web BNDMR](#)), toutefois insuffisamment détaillé sur les niveaux de certitude diagnostique. Au vu de la diversité des pathologies prises en charge dans les filières, un premier travail est à réaliser au sein de chacune d'entre elles avant d'envisager une réflexion inter-filière.

Pour cet Observatoire du diagnostic, n'appelle-t-on pas un diagnostic la présence d'une cause génétique, c'est à dire une mutation génétique ?

- ⇒ L'Observatoire n'est pas limité aux seules maladies génétiques, estimées à environ 80% des maladies rares¹. Un diagnostic clinique peut également être considéré comme suffisant dès lors qu'il permet une prise en charge complète et optimale du patient. Le projet européen RD-CODE porte actuellement cette question.

Sur le délai entre premiers signes et première prise en charge, les graphes globaux souffrent de l'hétérogénéité des situations. Dans une même filière, peuvent être prises en charge à la fois des malformations sévères néonatales dont le diagnostic est immédiat dès la naissance et des affections qui peuvent se manifester à tout âge et font parfois errer le patient avant d'arriver au diagnostic...

- ⇒ Cette hétérogénéité constitue un défi propre au pilotage des maladies rares prises comme un ensemble. Afin de la considérer, la distribution complète est observée plutôt qu'une statistique (comme la moyenne ou la médiane, au global ou par filière de santé maladies rares). Toutefois, pour un suivi temporel, se focaliser sur un agrégat est tentant. Les prochaines analyses qui seront menées devront aboutir à des graphiques reflétant mieux ces aspects.

Un graphique compare les chiffres renseignés dans la lettre d'engagement, et ceux de la BNDMR. N'est-il pas attendu qu'il y ait un écart ? Pour certaines filières, de nombreux centres ne remplissent pas encore les données, et les chiffres de la BNDMR sont donc par définition sous-estimés.

- ⇒ Ces chiffres sont bien sûr à interpréter en fonction de l'exhaustivité de la saisie dans BaMaRa ou dans les dossiers patients informatisés connectés à BaMaRa. Cette exhaustivité est fonction du nombre de centres de références, compétence et ressources et compétences déployés pour chaque filière de santé maladies rares.

¹ Nguengang Wakap, S., Lambert, D.M., Olry, A. et al., 2020. Estimating Cumulative Point Prevalence of Rare Diseases: Analysis of the Orphanet Database. *European Journal of Human Genetics*, 28, 165–173.

Il existe dans le SDM la possibilité de renseigner le patient comme « malade » (ce qui signifie soit qu'il est forcément symptomatique, soit qu'il ne l'est pas mais est porteur d'une mutation génétique) ou « non malade » (ce qui est typiquement le cas des apparentés testés, donc l'hypothèse diagnostique est infirmée). Cette notion de malade versus non-malade n'est pas rattachée à un diagnostic donné, mais vaut pour le patient. N'est-ce pas une limite ?

- ⇒ Il peut en effet être tentant de vouloir préciser que le patient a été testé négatif sur une pathologie rare mais positif sur une autre : dans ce cas et en l'état du SDM, la règle est de déclarer le patient comme malade et de renseigner la pathologie confirmée. Un commentaire peut être ajouté au diagnostic ou au dossier afin de préciser le diagnostic qui a été écarté (testé négatif). Pour mémoire, le SDM a été défini via une enquête et validé par le COSPRO du PNM2 en 2012. L'objectif retenu était de refléter le plus grand nombre de situations, tout en assurant le juste équilibre entre précision et simplicité d'utilisation pour l'ensemble des filières de santé maladies rares.