



FÉVRIER 2016

RÉSULTATS ERRADIAG, ENQUÊTE SUR L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE DANS LES MALADIES RARES

MOT DU PRÉSIDENT

La question de l'errance diagnostique dans les maladies rares demeure en tout point cruciale. C'est pourquoi l'Alliance Maladies Rares, collectif d'associations de malades portant la voix des personnes atteintes de maladies rares en France a mené une enquête, inédite dans sa conception, ayant mobilisé plus d'un millier de malades représentant les maladies rares dans leur diversité.

Cette enquête démontre clairement la gravité et l'importance de l'errance diagnostique et de ses conséquences pour une grande partie des personnes atteintes de maladies rares en France. La recherche du diagnostic dure au moins un an et demi pour une grande majorité des malades et dépasse même cinq ans pour plus d'un quart d'entre eux.

Tout aussi préoccupant, plus d'un quart des personnes atteintes de maladies rares attendent parfois près de quatre ans pour que la recherche de leur diagnostic débute ; si les hommes attendent plus de deux ans, le délai dépasse cinq ans pour les jeunes filles de moins de 18 ans.

Comment ne pas évoquer aussi les erreurs diagnostiques ? Ces erreurs dramatiques qui amplifient considérablement l'errance et portent avec elles de trop lourds préjudices pour le malade et sa famille. Aujourd'hui encore, une très grande part des personnes atteintes de maladies rares en France subissent des erreurs de diagnostic. Vous le savez aussi, cette errance est souvent à l'origine d'un diagnostic erroné où le malade souffre du comportement inadapté, voire dangereux, de son entourage. Le quotidien de plus de la moitié des malades est toujours entaché de préjudices physiques ou psychiques. Enfin, et c'est pour nous d'une particulière gravité, l'errance diagnostique retarde l'indispensable conseil génétique pour plus d'un tiers des personnes atteintes de maladies rares.

Face à ces situations qui demeurent aussi insupportables qu'inacceptables, l'Alliance Maladies Rares doit continuer le combat et défendre à tout prix les dispositifs de lutte contre les maladies rares. Fort heureusement, les 15 ans de lutte contre les maladies rares apportent leurs premiers résultats. Nous constatons en effet une nette amélioration amorcée dans les cinq dernières années. Les malades sont plus rapidement dirigés vers une structure hospitalière ; auparavant, un quart d'entre eux devaient attendre plus de quatre ans. Ce délai est de deux ans aujourd'hui. Ce progrès repose assurément sur la sensibilisation du public et des professionnels de santé. Nous ne pouvons que nous féliciter du rôle joué par l'Alliance Maladies Rares et ses associations membres. La culture du doute que l'Alliance promeut depuis 15 ans doit faire partie intégrante de chaque raisonnement : et si c'était une maladie rare ?

Le rôle des Centres de référence et des Centres de compétences, dont nous avons ardemment défendu la mise en place lors de l'élaboration du 1er Plan national maladies rares, est essentiel. Piliers de la lutte contre l'errance diagnostique, ces centres jouent un rôle clé dans la confirmation du diagnostic qu'ils assurent dans la plupart des cas. L'Alliance Maladies Rares considère le maintien des Centres de référence et des Centres de compétences comme primordial dans l'amélioration du parcours diagnostic ; nous œuvrons d'ailleurs pour leur développement.

Mesure phare du 2e PNMR, les Filières de santé maladies rares, initiées et co-construites par le mouvement des malades portent beaucoup d'espoir. Ces 23 Filières de santé nationales ont en effet l'ambition d'améliorer la visibilité des dispositifs de prise en charge des maladies rares et par conséquent de contribuer à la réduction de l'errance diagnostique, au-delà de la mise en œuvre d'actions innovantes.

Cette enquête engage assurément l'Alliance Maladies Rares. L'errance diagnostique doit continuer de nous mobiliser pour que les générations futures ne subissent plus ses préjudices. Nous devons coûte que coûte préserver et conforter les dispositifs mis en œuvre. Les maladies rares doivent rester une priorité nationale. Il ne peut en être autrement.

Nous défendons fortement la mise en place d'un troisième Plan national maladies rares qui soit la réponse à nos préoccupations pour les années à venir. Et l'accent devra être mis sur la lutte contre ce fléau qu'est l'errance diagnostique. Ensemble, soyons plus forts !

ALAIN DONNART

Président de l'Alliance Maladies Rares