

# ERRADIAG

## L'errance diagnostique dans les maladies rares

---

Enquête de l'Alliance Maladies Rares

---



*L'enquête Erradiag, sur l'errance diagnostique dans les maladies rares,  
éditée par l'Alliance Maladies Rares, a reçu le soutien financier de la Direction  
Générale de la Santé, Ministère des Affaires Sociales et de la Santé.*



Date de publication : février 2016

© Tous droits réservés à l'Alliance 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 1<sup>er</sup> 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 diagnostique ; nous œuvrons d'ailleurs pour leur développement.

Mesure phare du 2<sup>e</sup> 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





# AVANT-PROPOS

Réduire l'errance (parfois dénommée « odyssee ») diagnostique est un des vœux principaux des personnes atteintes de maladies rares, de leurs familles et de leurs soignants. Dénommer la maladie et confirmer le diagnostic sont la première étape pour espérer, maintenant ou plus tard, un traitement. C'est aussi la condition pour pouvoir rejoindre celles et ceux touchés par la même maladie, la première étape du « faire Association ».

Il était donc légitime que l'Alliance Maladies Rares, qui regroupe plus de 200 associations de patients, soit à l'origine de cette enquête sur l'errance diagnostique. L'enquête a porté sur un échantillon de 844 personnes malades, atteintes de 22 maladies rares, qui ont répondu à un questionnaire. L'étude a été menée selon les règles communes de la recherche et les résultats ont été analysés avec le concours de méthodologistes du CNRS et de l'INSERM.

Sans surprise, cette enquête montre que l'errance diagnostique dans les maladies rares reste d'actualité. Elle montre aussi que certains progrès ont été faits. « 34 % des malades connaissent le nom de leur maladie dans un délai de moins de 6 mois », mais 22 % attendent plus de cinq ans. La situation s'est cependant améliorée depuis cinq ans. « Les symptômes de la moitié des malades sont pris en charge dans la première année » mais l'autre moitié sera traitée plus tardivement. La part des Centres de référence et de compétences semble avoir augmenté, mais modérément dans les cinq dernières années.

Enfin, à ma surprise, il y a peu de disparités sociales ou territoriales dans l'errance diagnostique ; celle-ci ne semble pas aggravée quand les conditions socioprofessionnelles sont moins favorables ; à revoir cependant, en tenant compte du niveau d'éducation. Beaucoup d'autres résultats sont tirés de l'enquête ; je renvoie le lecteur à l'analyse du texte.

L'errance diagnostique fait le lit du retard au diagnostic, avec toutes ses conséquences psychologiques, sociales et économiques. L'errance s'accompagne d'erreurs diagnostiques et de préjudices. Réduire l'errance, c'est répondre à un problème de Santé publique. C'est supprimer des traitements inutiles et leur coût (donc éviter le gaspillage des ressources), et rendre plus précoce le recours au traitement adéquat, parfois curatif, toujours « supportif ». Il faut rappeler que les erreurs ne se limitent pas aux maladies rares. Dans un numéro récent du *New England Journal of Medicine* (du 30 novembre 2015), Singh et Graber signalent que les erreurs de diagnostic touchent chaque année 12 millions d'adultes aux États-Unis.

Quels remèdes pour réduire l'errance diagnostique ? On conçoit l'ampleur du problème et la diversité des solutions pour 6 000 à 7 000 maladies, certaines « modérément » rares, d'autres très rares. Améliorer l'information et l'accès à l'information est un des enjeux majeurs des Plans maladies rares. Organiser l'aide au diagnostic en partant du médecin généraliste de ville et en s'appuyant sur l'identification rapide d'un référent, sur l'utilisation de réseaux et des nouvelles technologies de l'information est un autre enjeu tout aussi important. Les Associations de patients jouent également un rôle en informant et en sensibilisant la population. Qui connaît mieux une maladie rare qu'une famille touchée ?

Pour raccourcir l'errance, il convient de promouvoir une meilleure formation et information des professionnels de santé, et une meilleure communication entre eux, sans omettre la formation à la recherche et par la recherche pour certains.

Merci à l'Alliance pour l'enquête sur l'errance diagnostique. L'Alliance et la Fondation se donnent la main pour trouver des solutions destinées à combattre l'errance diagnostique dans les maladies rares.

**PR JEAN-PIERRE GRÜNFELD**

*Président de la Fondation maladies rares*





# CONTRIBUTIONS

Cette enquête collaborative a été initiée par la Commission recherche de l'Alliance Maladies Rares, qui a établi le questionnaire et sélectionné un ensemble de maladies représentatives de la diversité des maladies rares.

Un questionnaire a été diffusé aux malades dans sa version électronique par les 22 associations engagées dans l'étude.

478 malades, 338 parents et 28 accompagnants ont répondu au questionnaire fournissant 844 réponses analysables.

L'analyse statistique des résultats a été effectuée par Lise Demagny, CNRS/U988 Cermes3 et François Faurisson, Mission Inserm Association.

Les résultats ont été étudiés par la Commission recherche. La rédaction de la première version du présent document a été confiée à François Faurisson. Les corrections rédactionnelles ont été assurées par Maryse Cournut.

## La Commission recherche

Michel Cerbelle, Association contre les Maladies Mitochondriales • Martine Depuy, Association pour l'Information et la Recherche sur le Syndrome SAPHO • François Faurisson, Inserm • Paul Gimènès, Alliance Maladies Rares • Anne Hugon, Association Francophone des Glycogénoses • Jean-Paul Labouèbe, Alliance Maladies Rares • Paulette Morin, Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés • Christel Nourissier, Prader Willi France • Jean Saide (responsable de la commission), Association Française du Gougerot-Sjögren • Audrey Tranchand, Fondation maladies rares.

## Les associations participantes

Association Française du Syndrome d'Angelman • Association Bardet-Biedl • Association Française de la Maladie de Blackfan-Diamond • Association CADASIL France • Association de patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive • Association des Patients de la Maladie de Fabry • Association Française de la Maladie de Fanconi • Association Française de l'Ataxie de Friedreich • Association Francophone des Glycogénoses • Association Vaincre les Maladies Lysosomales • Association Incontinentia Pigmenti France • Association Ouvrir les Yeux • Association Lesch Nyhan Action • Association du Syndrome de Lowe • Association France Lymphangioliomyomatose • Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés • Association des Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques • Association Française des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque • Association Française du Syndrome de Rett • Association des Sclérodermiques de France • Association Strümpell Lorrain • Association VHL France.

Ces différentes contributions ont été effectuées bénévolement.

# RÉSUMÉ

*L'errance diagnostique, traitée dans le présent document, est la période qui se déroule entre les premiers symptômes d'une maladie et le diagnostic confirmé de cette maladie.*

*La moitié des répondants ont recherché durant au moins un an et demi leur diagnostic, un quart pendant plus de cinq ans.*

L'enquête menée en France par l'Alliance Maladie Rares auprès de 844 malades représentant les maladies rares dans leur diversité (prévalence, types d'atteintes, sexe, âge de survenue...) démontre l'importance de l'errance diagnostique et de ses conséquences pour une grande partie des malades. Elle montre également, qu'au-delà des différences pouvant exister entre certains sous-groupes, trois profils d'expériences de recherche du diagnostic pouvaient être identifiés sur l'ensemble de ces maladies.

Le premier obstacle à franchir par les malades consiste à être entendus par les médecins, à ce que leurs manifestations cliniques soient prises en compte comme des symptômes et pas seulement comme des plaintes. Ce retard, qui peut revêtir la forme d'un déni de la maladie ou de sa « psychiatisation », est observé particulièrement chez les enfants et chez les femmes. Au-delà, les symptômes des malades ne sont pas pris en charge tant que la maladie n'est pas nommée chez les hommes et confirmée chez les femmes.

*Un quart des répondants attendent près de quatre ans avant que la recherche de leur diagnostic ne débute, moins de deux ans pour les hommes adultes et plus de cinq ans pour les filles de 2 à 18 ans.*

*37% des répondants estiment avoir subi une ou des erreurs de diagnostic.*

Les erreurs diagnostiques constituent un trop banal événement en cours de recherche. Elles sont délétères, tant dans l'errance qu'elles amplifient que dans les préjudices qu'elles entraînent. Le doublement du délai diagnostique auxquelles elles sont associées souligne, au-delà de l'erreur, une forte inertie à remettre en cause des diagnostics erronés conduisant pourtant à des traitements inefficaces.

Les Centres de référence maladies rares et les Centres de compétences maladies rares jouent un rôle clé dans la confirmation des diagnostics. Ils interviennent assez tardivement dans la recherche du diagnostic pour mettre fin à l'errance et l'on pourrait souhaiter qu'ils soient consultés plus précocement et plus largement dans cette recherche.

*39% des diagnostics confirmés proviennent des Centres de référence et des Centres de compétences.*

L'amélioration amorcée dans les cinq dernières années se manifeste de deux manières :

- ▶ les malades sont plus rapidement dirigés vers une structure hospitalière, probablement grâce à la sensibilisation du grand public et des médecins généralistes à la problématique des maladies rares par les associations de malades,

*Auparavant, un quart des répondants attendaient plus de quatre ans une orientation vers un hôpital, contre deux ans dans les dernières années.*

- ▶ une prise en charge adaptée leur est plus rapidement proposée, probablement en lien avec la mise en place des Centres de référence.

*Auparavant, un quart des répondants attendaient plus de cinq ans une prise en charge de leurs symptômes, contre trois ans dans les années récentes.*

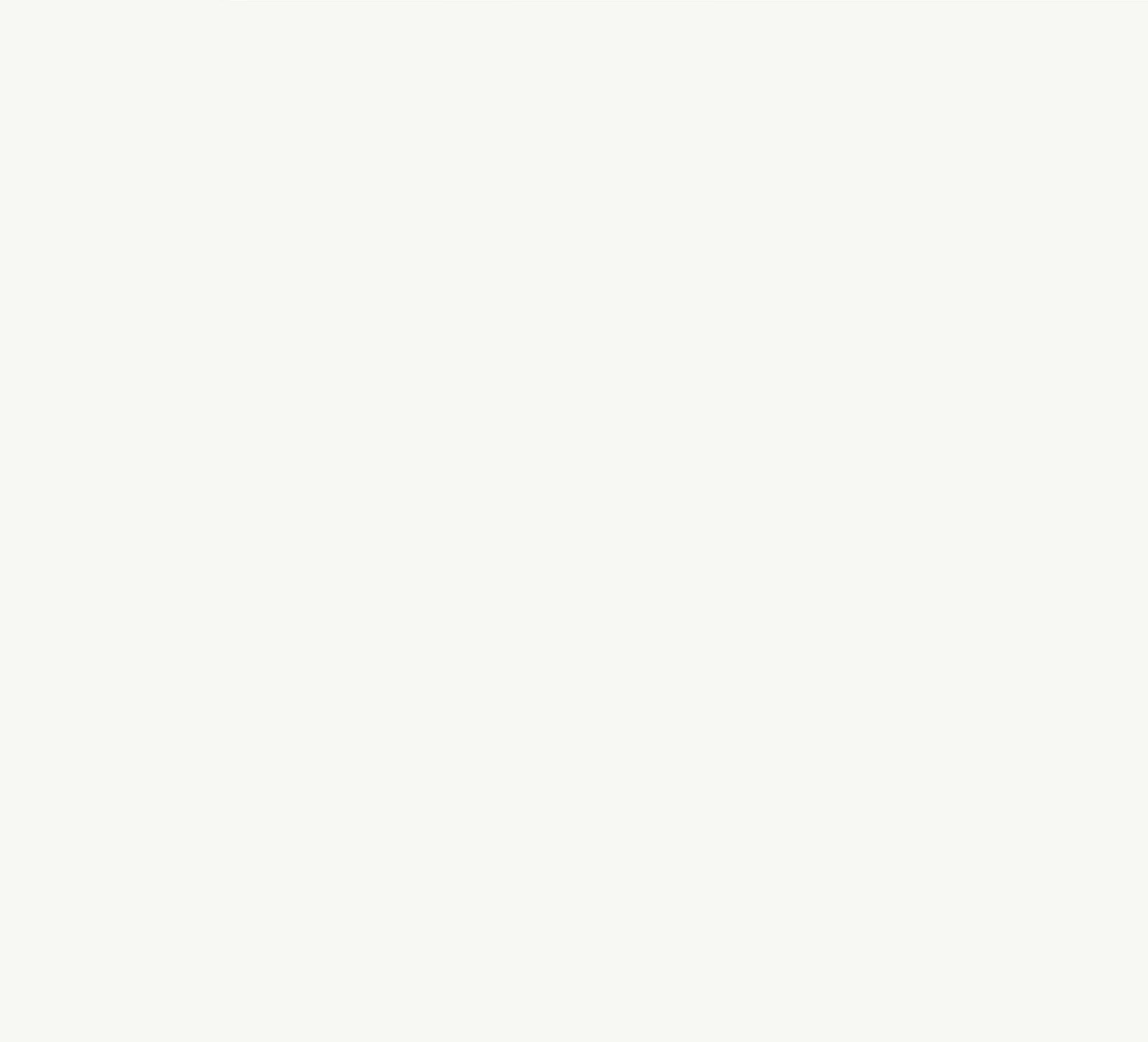
*44 % des répondants rapportent des comportements inadaptés dus à l'errance.*

Réduire l'errance diagnostique est un objectif pour améliorer le parcours de chaque malade. Il faut raccourcir cette période où l'absence de diagnostic ne permet pas d'envisager l'avenir et de s'attaquer à la maladie, où le risque d'un diagnostic erroné est élevé, où l'entourage est amené à avoir des comportements inadaptés délétères ou blessants pour le malade.

Réduire l'errance diagnostique c'est aussi répondre à un problème de santé publique. Elle est en effet responsable d'un gaspillage de ressources médicales (un quart des répondants ont consulté au moins cinq médecins pour obtenir leur diagnostic) et d'une aggravation de l'état des malades. Elle entretient un cercle vicieux en retardant les possibilités de conseil génétique, tant pour les parents de malades que pour les autres membres de leur famille.

*Plus de la moitié des répondants rapportent des préjudices physiques ou psychiques.*

*L'errance a retardé un conseil génétique d'après un tiers des répondants.*



# 1. MÉTHODOLOGIE

1.1 DONNÉES EXISTANTES .....	12
1.2 OBJECTIFS.....	12
1.3 DÉROULEMENT DE L'ENQUÊTE .....	14
1.4 ANALYSE DES DONNÉES .....	14

## 1.1 DONNÉES EXISTANTES

Si l'errance diagnostique est bien connue des personnes atteintes de maladies rares, les données la concernant sont assez limitées. On peut distinguer deux types d'études : celles menées à l'initiative de médecins et celle initiées par des associations de malades.

Les études initiées par des médecins sont généralement conduites par des spécialistes d'une maladie donnée. Ces travaux, spécifiques des difficultés diagnostiques ou inclus dans un cadre plus large, portent presque exclusivement sur une seule maladie ou un petit nombre de maladies très proches. Une équipe de chercheurs en santé publique (*Nick Black et col. PIRU 2015*) a publié récemment de très intéressantes propositions d'indicateurs utilisables dans les études portant sur l'errance diagnostique.

Les enquêtes initiées par des associations, donnent la parole aux malades. Elles reposent sur des données déclaratives. Conçues par et pour des malades, elles abordent les aspects techniques du diagnostic et les conséquences d'une éventuelle errance pour les malades.

À notre connaissance, trois enquêtes de ce type ont été menées à ce jour :

- ▶ l'enquête d'EURORDIS en 2004, Eurordiscare2, qui portait exclusivement sur les difficultés de diagnostic et s'adressait aux personnes atteintes de 8 maladies rares dans 17 pays d'Europe ;
- ▶ l'enquête du CREAI, réalisée en 2009 à la demande de l'Alliance Maladies Rares, dont une partie portait sur le diagnostic des maladies rares. Menée dans la région Languedoc-Roussillon, elle s'adressait à toute personne atteinte d'une maladie rare ;
- ▶ l'enquête de l'Observatoire des maladies rares de 2012, portant sur le parcours de santé et de vie. Elle a été conduite auprès des usagers de Maladies Rares Info Services et a concerné malades, parents d'enfants et proches de malades.

## 1.2 OBJECTIFS

Les objectifs de la présente enquête sont :

- ▶ d'une part de fournir un état des lieux des difficultés de diagnostic des maladies rares et d'évaluer l'évolution après la mise en place des Centres de référence ;
- ▶ de mettre en évidence les facteurs individuels, propres aux maladies ou structurels, aggravant ou limitant l'errance diagnostique.

Ces objectifs s'inscrivaient dans une perspective de compréhension des phénomènes et des mécanismes en jeu.

Cette enquête présente la double caractéristique d'impliquer des associations de malades et de porter sur un ensemble représentatif de maladies rares.

### 1.2.1 Une étude collaborative conduite à l'initiative de l'Alliance Maladies Rares

Menée à l'initiative de l'Alliance Maladies Rares, cette enquête aborde la recherche du diagnostic sous ses aspects médicaux (chronologie, structures médicales impliquées, méthodes diagnostiques, erreurs diagnostiques). Elle porte également sur l'expérience qu'en ont les patients (préjudices physiques et psychiques liés à l'errance, retards induits dans le conseil génétique, comportements inadaptés induits). Elle a été réalisée par la Commission recherche de l'Alliance Maladies Rares. Il s'agit également d'une étude collaborative puisque l'analyse statistique a été effectuée par des professionnels de la recherche, Lise Demagny et François Faurisson.

### 1.2.2 Une étude portant sur un ensemble de maladies rares

Les 206 associations membres de l'Alliance Maladies Rares couvrent plus de 1 800 maladies. Compte tenu des difficultés que ce nombre particulièrement important aurait inmanquablement causé, l'option de travailler sur la base d'un échantillon de maladies rares a été logiquement retenue. Pour rendre cet échantillon le plus représentatif possible de l'ensemble des maladies rares, le choix des maladies a porté sur quatre critères:

- ▶ l'âge d'apparition de la maladie, en considérant les 3 périodes 0 à 2 ans, 2 à 18 ans, après 18 ans ;
- ▶ l'origine, avec des maladies génétiques regroupant différents modes d'hérédité, des maladies sans origine génétique connue ;
- ▶ les pathologies devaient être choisies dans toutes les Filières de santé maladies rares ;
- ▶ la fréquence de la maladie. C'est ainsi que dans l'échantillon final 206 malades sont atteints d'une maladie dont la prévalence est inférieure à 1 pour 100 000, 301 sont atteints d'une maladie dont la prévalence est comprise entre 1 et 4 pour 100 000 et 337 sont atteints d'une maladie dont la prévalence est supérieure à 4 pour 100 000.

*La plupart de ces caractéristiques sont issues de la base Orphanet.*

## 1.3 DÉROULEMENT DE L'ENQUÊTE

Le questionnaire a été élaboré par la Commission recherche de l'Alliance Maladies Rares avec la collaboration ponctuelle de la Fondation maladies rares et de la Banque nationale de données maladies rares. Un test sur 30 malades a été effectué avant le lancement de l'enquête.

Les réponses concernent exclusivement le malade. Le questionnaire pouvait être rempli par les parents ou un accompagnant si le malade n'était pas en capacité d'y répondre.

La non réponse à l'une des 24 questions empêchait la validation du questionnaire. Pour rendre l'exercice moins contraignant, la mention « ne sait pas » figurait parmi les réponses possibles à de nombreuses questions.

Les associations correspondant aux maladies retenues ont contribué à l'enquête en invitant leurs membres à remplir le questionnaire en ligne de juin à novembre 2014.

À la clôture de l'enquête, 844 questionnaires, portant sur 22 maladies, ont pu être exploités.

## 1.4 ANALYSE DES DONNÉES

L'analyse des données s'est déroulée en deux phases :

- ▶ une analyse critère par critère et le cas échéant en croisant certains paramètres avec des données démographiques ;
- ▶ une analyse en composante multiple (ACM), basée sur l'expérience des malades (paramètres actifs), a permis de distinguer trois profils pour lesquels les caractéristiques des malades ont été décrites.

### **Légende :**



Le numéro de la question correspond à celui utilisé dans le questionnaire rempli par les participants.



Mise en exergue des résultats.





# 2. LES PARTICIPANTS À L'ENQUÊTE

2.1 STATUT DES RÉPONDANTS .....	18
2.2 MALADIE ET SEXE DES RÉPONDANTS ...	19
2.3 LES RÉPONDANTS DANS LA SOCIÉTÉ....	21
2.4 STATUT DU DIAGNOSTIC .....	23

## 2.1 STATUT DES RÉPONDANTS

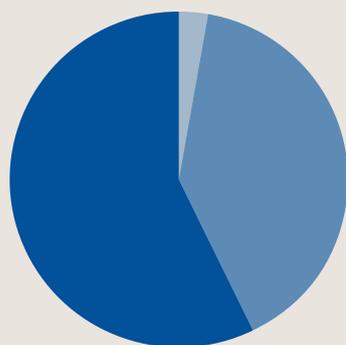
### QUESTION 1

.....  
En quelle qualité répondez-vous  
à ce questionnaire ?



Les répondants à l'enquête sont majoritairement des malades, les parents de malades ne représentant que 40 % des répondants. La répartition est cependant très différente selon qu'il s'agit d'une maladie touchant des enfants ou des adultes ou des adultes n'étant pas en capacité de répondre.

À titre d'exemple, les parents représentent 100 % des répondants pour le syndrome de Rett, 94 % pour le syndrome d'Angelman, les malades représentent 91 % pour la maladie de Fabry, 93 % pour la sclérodémie.



- 57 % malades
- 40 % parents
- 3 % accompagnants

► Figure 1 – statut des répondants à l'enquête



*Lorsque des parents ou accompagnants répondent au questionnaire, ils le font pour 60 % d'entre eux pour un enfant, et 40 % pour un adulte (25 % de malades depuis l'enfance et 15 % ayant débuté leur maladie à l'âge adulte).*

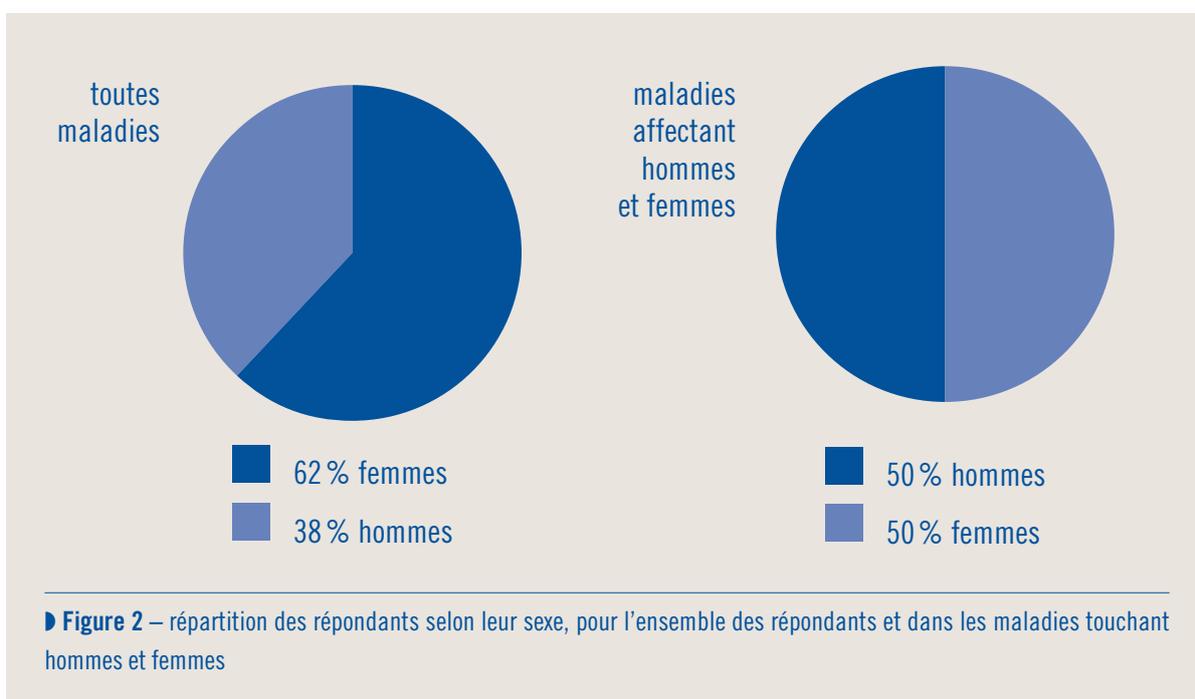
## 2.2 MALADIE ET SEXE DES RÉPONDANTS

### QUESTION 4

.....  
Sexe du malade ?



Les répondants sont pour presque les deux tiers (62 %) de sexe féminin. En fait sexe et maladie sont deux facteurs qui peuvent être associés, certaines maladies rares n'affectant qu'un des deux sexes. Lorsque l'on ne considère que les maladies atteignant à la fois hommes et femmes (celles sans astérisque sur le tableau 1), les effectifs sont équilibrés : 50 % d'hommes, 50 % de femmes.



### QUESTION 2

.....  
Quel est le nom de la maladie rare qui concerne le malade ?



Les 844 réponses analysées concernent 22 maladies. Les maladies représentées par un très petit nombre de patients ne sont pas analysées en tant que telles. Les réponses sont prises en compte uniquement dans les analyses par facteur (sexe, âge de survenue...). Afin d'alléger la rédaction et surtout les figures, une dénomination courte, propre à cette étude, a été retenue pour chaque nom de maladie.

Nom de la maladie <i>Nom de l'association</i>	Nombre de réponses (H/F)	% des réponses	Dénomination courte
Syndrome d'Angelman <i>Assoc. française du Syndrome d'Angelman</i>	53 (32/21)	6,3 %	Angelman
Syndrome de Bardet-Biedl <i>Assoc. Bardet-Biedl</i>	5 (3/2)	0,6 %	Bardet-Biedl
Anémie de Blackfan-Diamond <i>Assoc. française de la Maladie de Blackfan-Diamond</i>	1 (0/1)	0,1 %	Blackfan-D.
CADASIL <i>Assoc. CADASIL France</i>	63 (33/30)	7,5 %	CADASIL
Dyskinésie ciliaire primitive <i>Assoc. de patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive</i>	33 (12/21)	3,9 %	Dyskinésie CP
Maladie de Fabry <i>Assoc. des Patients de la Maladie de Fabry</i>	42 (19/23)	5,0 %	Fabry
Anémie de Fanconi <i>Assoc. Française de la Maladie de Fanconi</i>	25 (12/13)	3,0 %	A. Fanconi
Ataxie de Friedreich <i>Assoc. Française de l'Ataxie de Friedreich</i>	37 (18/19)	4,4 %	Friedreich
Glycogénoses de type 1 et de type 3 <i>Assoc. Francophone des Glycogénoses</i>	45 (22/23)	5,3 %	Glycogén T1-T3
Maladie de Hunter – MPS 2 <i>Assoc. Vaincre les Maladies Lysosomales</i>	16 (16/0)	1,9 %	Hunter*
Incontinentia pigmenti <i>Assoc. Incontinentia Pigmenti France</i>	1 (0/1)	0,1 %	Incontinentia p*
Neuropathie optique héréditaire de Leber <i>Assoc. Ouvrir les Yeux</i>	34 (23/11)	4,0 %	NOH Leber
Syndrome de Lesch-Nyhan <i>Assoc. Lesch Nyhan Action</i>	11 (11/0)	1,3 %	Lesch-Nyhan*
Syndrome de Lowe <i>Assoc. du Syndrome de Lowe</i>	17 (14/3)	2,0 %	Lowe*
Lymphangioliéomyomatose <i>Assoc. France Lymphangioliéomyomatose</i>	86 (1/85)	10,2 %	Lymphangio*
Syndrome de Marfan <i>Assoc. Française des Syndromes de Marfan et Apparentés</i>	108 (49/59)	12,8 %	Marfan
Pseudo-obstruction intestinale chronique <i>Assoc. des Pseudo Obstructions Intestinales Chroniques</i>	2 (0/2)	0,2 %	POIC*
Syndrome du QT long familial <i>Assoc. française des Maladies héréditaires du Rythme cardiaque</i>	31 (11/20)	3,7 %	QT long
Syndrome de Rett <i>Assoc. Française du Syndrome de Rett</i>	62 (0/62)	7,3 %	Rett*
Sclérodermie <i>Assoc. des Sclérodermiques de France</i>	128 (14/114)	15,2 %	Sclérodermie*
Maladie de Strümpell-Lorrain <i>Assoc. Strümpell Lorrain</i>	37 (24/13)	4,4 %	Strümpell-L
Maladie de Von Hippel Lindau <i>Assoc. VHL France</i>	7 (3/4)	0,8 %	Von Hippel L
Total	844 (317/527)	100 %	

► **Tableau 1** – nombre de réponses par maladie représentée dans l'enquête, en distinguant hommes et femmes (H/F)

\* Les maladies pour lesquelles plus de 80 % des réponses provenaient d'un seul sexe sont identifiées par un astérisque

## 2.3 LES RÉPONDANTS DANS LA SOCIÉTÉ

### 2.3.1 Lieu de résidence

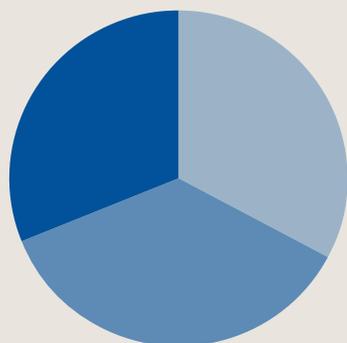
#### QUESTION 5

.....

Aux premiers symptômes, vous habitez dans une agglomération ou à proximité d'une agglomération de ?



Le lieu de résidence des répondants est à peu près également réparti entre les zones rurales et les petites agglomérations, les agglomérations moyennes et les grandes agglomérations. Cette répartition reflète celle que l'on peut observer dans la population générale. Cette équitte est importante car le lieu de résidence pourrait avoir une influence sur l'accès au diagnostic.



- 33 % < 10 000 habitants
- 36 % 10 000 à 100 000 habitants
- 31 % > 10 000 habitants

Figure 3 – lieu de résidence des répondants

## 2.3.2 Catégorie socioprofessionnelle

### QUESTION 23

.....  
Aux premiers symptômes, quelle était la catégorie socioprofessionnelle du malade ou de celui qui l'a accompagné dans sa recherche de diagnostic ?



Les grandes catégories socioprofessionnelles retenues ne sont pas identiques à celles de l'INSEE. Partant de l'hypothèse que certaines professions pouvaient avoir une influence sur l'accès au diagnostic, les enseignants, les professionnels de santé et les cadres moyens ont fait chacun l'objet d'une catégorie.

Agriculteurs exploitants, artisans, commerçants	36	4 %
Cadres supérieurs, professions libérales, chefs d'entreprise	81	10 %
Professionnels de santé	78	9 %
Enseignants	54	6 %
Cadres moyens	129	15 %
Employés, ouvriers	304	36 %
Retraités	26	3 %
Personnes sans activité professionnelle	136	16 %
Total	844	100 %

► **Tableau 2** – catégorie socioprofessionnelle du malade ou de celui qui l'a accompagné dans sa recherche de diagnostic



*Les chiffres obtenus dans l'enquête ne reflètent pas fidèlement la structure de la population active nationale : par exemple la catégorie employé-ouvrier est sous représentée alors que les enseignants sont surreprésentés. Une explication possible pourrait être que la propension à répondre à ce type d'enquête varie avec les catégories socioprofessionnelles.*

### 2.3.3 Association de malades

#### QUESTION 24

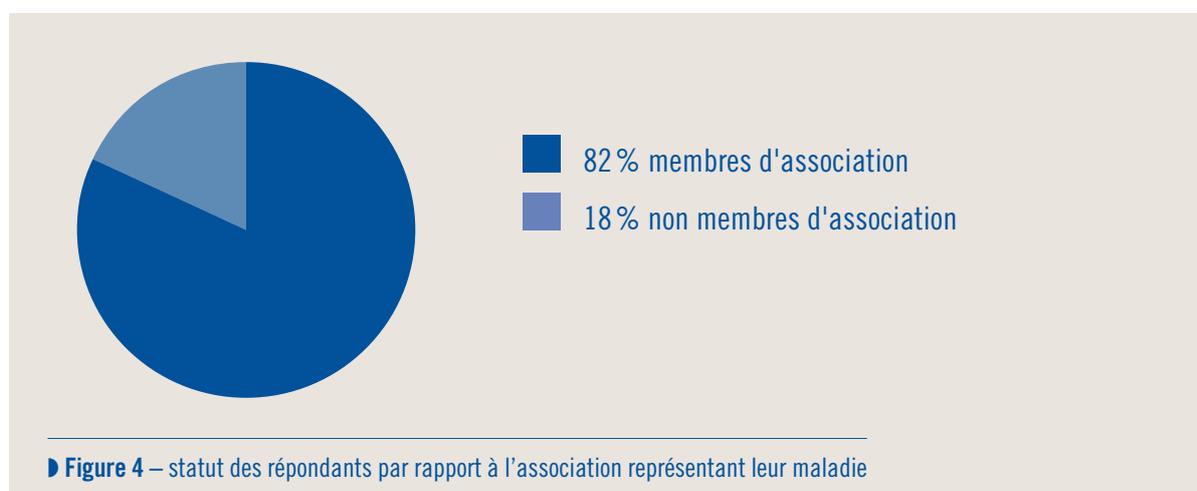
.....

Êtes-vous membre  
de l'association correspondant  
à la maladie concernée ?



L'enquête a été menée via les associations mais n'était pas exclusivement réservée à leurs membres. Néanmoins, les répondants sont essentiellement des membres d'associations pour deux raisons qui s'observent généralement dans le domaine associatif : d'une part, pour les maladies les plus rares, les malades adhèrent généralement plus volontiers à l'association de leur maladie; d'autre part, les malades membres d'une association se mobilisent plus

facilement que ceux qui ne le sont pas, y compris lorsqu'il s'agit de répondre à une enquête.



## 2.4 STATUT DU DIAGNOSTIC

#### QUESTION 6

.....

Quel est le statut du diagnostic ?

Le diagnostic est confirmé dans la très grande majorité des cas (91%). Cette proportion tient au fait que les répondants sont principalement des membres d'associations auprès desquelles l'adhésion a lieu après que le diagnostic ait été confirmé. L'adhésion à l'association sans que le diagnostic de la maladie soit confirmé intervient de façon marginale, les

« diagnostics probables » ne représentant que 5% des cas. Les 4 % restants regroupent les réponses : « Ne peut être posé médicalement en l'état actuel des connaissances » et « Recherche du diagnostic abandonné ».



# 3. LA RECHERCHE DU DIAGNOSTIC

3.1 L'APPARITION DE LA MALADIE .....	26
3.2 LES QUATRE TEMPS DE L'ACCÈS AU DIAGNOSTIC .....	27
3.3 LES PREMIERS CONTACTS AVEC UN HÔPITAL .....	28
3.4 LA MALADIE EST NOMMÉE .....	35
3.5 LA PRISE EN CHARGE DES SYMPTÔMES ET LA CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC .....	39

## 3.1 L'APPARITION DE LA MALADIE

### QUESTION 17

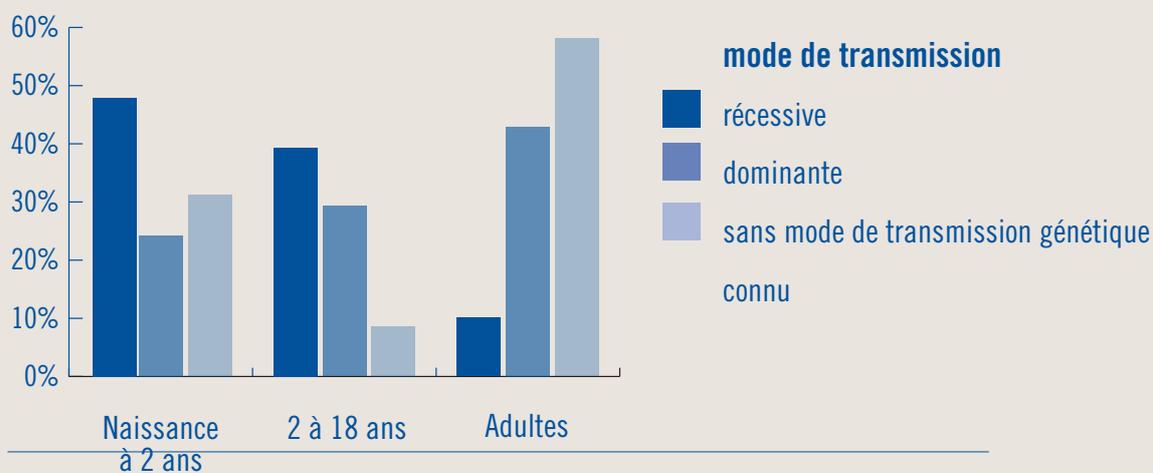
À quel âge les symptômes sont-ils apparus ?



Les maladies génétiques occupant une place importante parmi les maladies, les premiers symptômes apparaissent souvent dans l'enfance, avant l'âge de deux ans pour un tiers des répondants. On note cependant que pour 40 % des répondants, la maladie n'a commencé à se manifester qu'à l'âge adulte.

Avant la naissance	À la naissance	À moins de 2 ans	Entre 2 et 12 ans	Entre 12 et 18 ans	Après 18 ans	Ne sait plus
2 %	13 %	18 %	16 %	7 %	41 %	3 %

► **Tableau 3** – fréquence d'apparition des premiers symptômes de la maladie en fonction de l'âge. Dans la suite de l'analyse, ces tranches d'âges sont regroupées en trois classes : 0 à 2 ans, 2 à 18 ans, après 18 ans.



► **Figure 5** – âge d'apparition des premiers symptômes en fonction du mode de transmission de la maladie



*En distinguant l'âge de survenue de la maladie en fonction de son mode de transmission, on constate que les maladies à transmission récessive apparaissent essentiellement dans l'enfance, et même avant deux ans pour près de la moitié d'entre elles, alors que les maladies sans mode de transmission génétique connu apparaissent le plus souvent à l'âge adulte. Les maladies à transmission dominante peuvent apparaître tout au long de la vie.*

## 3.2 LES 4 TEMPS DE L'ACCÈS AU DIAGNOSTIC

### QUESTION 11

Combien de temps s'est-il écoulé entre les premiers symptômes ou le doute familial et une prise en charge des symptômes ?

### QUESTION 12

Au bout de combien de temps après les premiers symptômes avez-vous été dirigé vers un hôpital ?

### QUESTION 13

Au bout de combien de temps après les premiers symptômes vous a-t-on donné le nom de votre maladie ?

### QUESTION 14

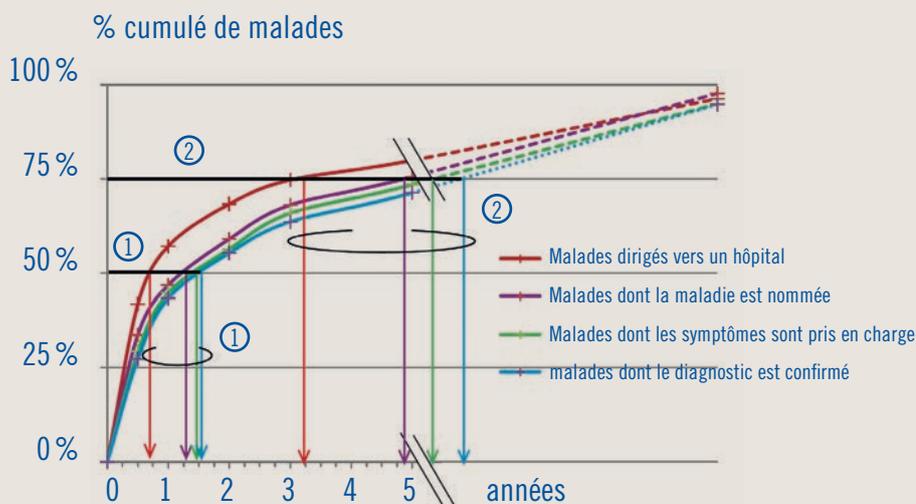
Au bout de combien de temps après les premiers symptômes vous a-t-on confirmé le diagnostic ?



Par quatre questions, l'enquête renseigne sur les temps marquants de la recherche du diagnostic.

Alors que l'on pouvait s'attendre à ce que la prise en charge des symptômes constitue la première étape, la séquence des événements, observée sur l'ensemble des répondants, a été, comme le montre la figure 6.

Avant que la maladie ne soit nommée, et donc souvent bien longtemps après la première consultation hospitalière, les symptômes de la maladie ne sont pas pris en compte, comme si la maladie, faute d'être nommée, n'existait pas.



► Figure 6 – chronologie des quatre étapes de la recherche du diagnostic pour l'ensemble des répondants

**NB :** toutes les figures de ce type sont construites à partir des réponses proposées dans le questionnaire : « 0 à 6 mois », « 6 mois à 1 an », « 1 à 2 ans », « 2 à 3 ans », « 3 à 5 ans » et « plus de 5 ans ». Les valeurs correspondant à « plus de 5 ans », non précisées, sont représentées hors échelle.

Cette figure présente de manière cumulée le devenir de l'ensemble des participants. On peut y constater que :

La première moitié des malades ①	Le dernier quart des malades ②
<p><i>est dirigée vers un hôpital en 8 à 9 mois</i></p> <p><i>reçoit le nom de sa maladie au bout d'un an et trois mois</i></p> <p><i>voit ses symptômes pris en charge au bout d'un an et demi</i></p> <p><i>obtient un diagnostic confirmé au bout d'un an et demi également</i></p>	<p><i>est dirigé vers un hôpital après plus de trois ans</i></p> <p><i>reçoit le nom de sa maladie au bout de cinq ans</i></p> <p><i>voit ses symptômes pris en charge après plus de cinq ans</i></p> <p><i>n'obtient un diagnostic confirmé qu'encore plus tard</i></p>

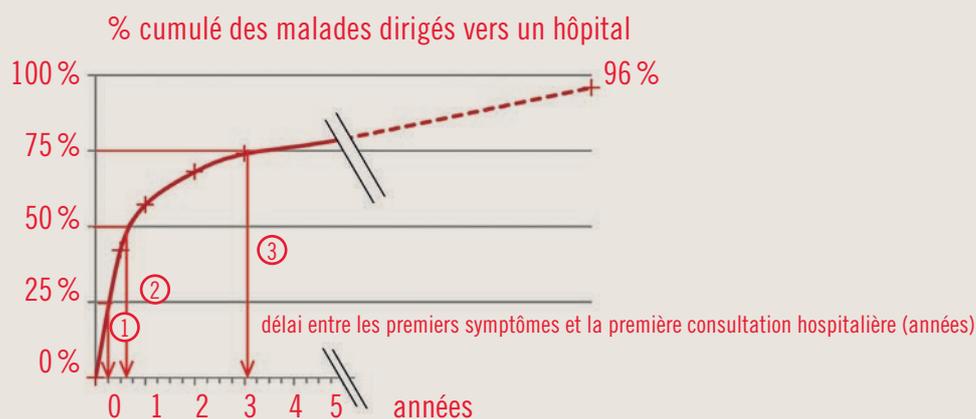
Même si cette séquence, la plus fréquente, présente des variantes dans certains sous-groupes, c'est en suivant cette chronologie que seront présentées les réponses des participants à l'enquête.

## 3.3 LES PREMIERS CONTACTS AVEC UN HÔPITAL

### QUESTION 12

Au bout de combien de temps après les premiers symptômes avez-vous été dirigé vers un hôpital ?

Les malades sont majoritairement (57%) dirigés vers un hôpital moins d'un an après les premiers symptômes, mais après cinq ans, un malade sur cinq n'a pas été dirigé vers un hôpital.



► Figure 7 – pourcentage cumulé de malades dirigés vers un hôpital à partir des premiers symptômes

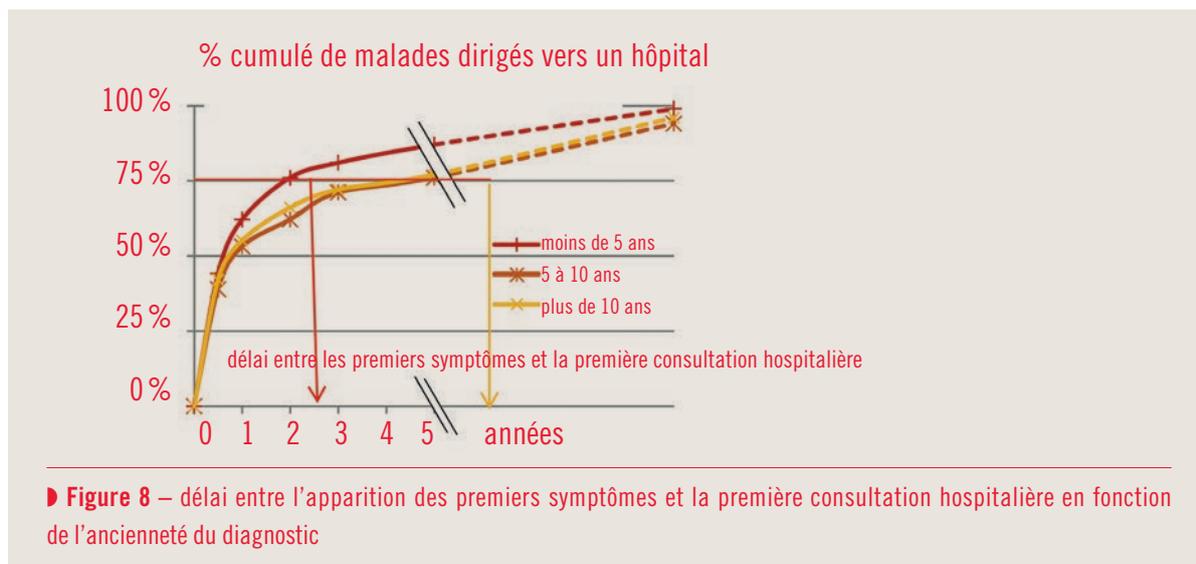


Cette figure illustre, pour l'ensemble des participants, le délai observé entre l'apparition des premiers symptômes et la première consultation hospitalière.

- ① Le premier quart des malades est dirigé vers un hôpital dans les trois mois succédant aux premiers symptômes.
- ② La moitié dans les neuf mois.
- ③ Mais il faut plus de trois ans pour que le dernier quart des malades soit dirigé vers un hôpital.

### 3.3.1 Une évolution favorable dans les cinq dernières années

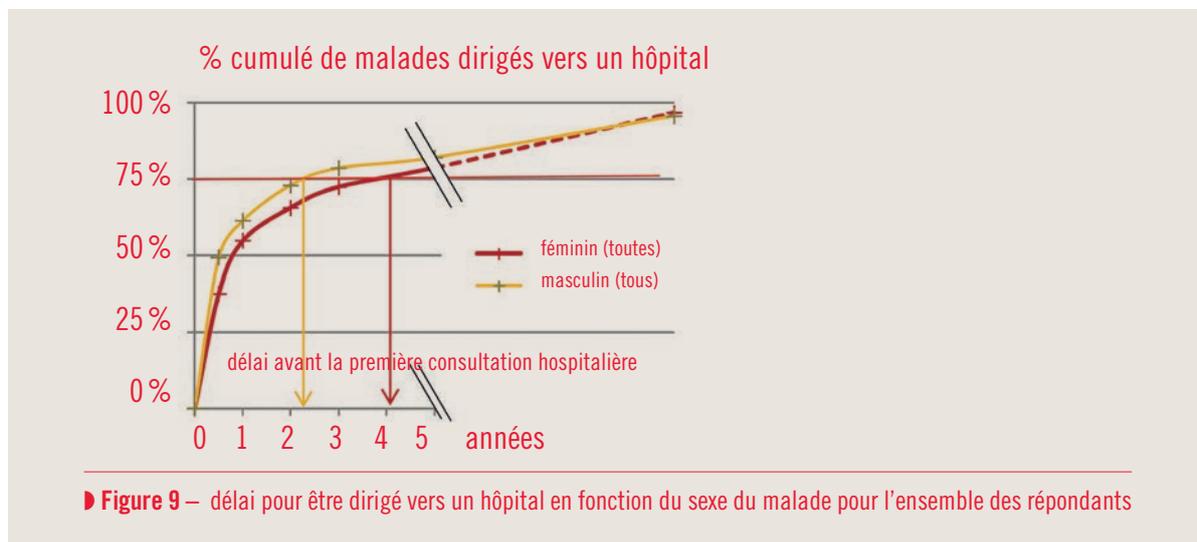
Le délai d'attente pour être dirigé vers un hôpital se réduit avec le temps. Si 62% des malades diagnostiqués dans les cinq dernières années sont orientés vers un hôpital en moins d'un an, ils n'étaient que 55% à l'être lorsque le diagnostic date de plus de cinq ans.



La mise en place des Centres de référence et des Centres de compétences, comme la popularisation de la notion de maladies rares par les associations, a probablement contribué à cette évolution.

### 3.3.2 Une influence inattendue du sexe sur le délai pour être dirigé vers un hôpital

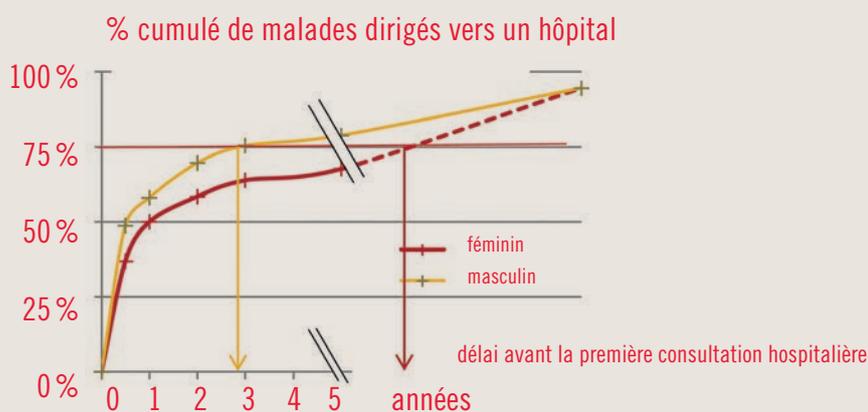
Les malades de sexe masculin sont plus précocement dirigés vers un hôpital.



*Cette différence apparaît dès les délais précoces, de six mois à deux ans.  
Pour le dernier quart des malades, elle représente  
près de deux ans de délai supplémentaire.*

*Cette différence, inattendue, pouvait être liée aux caractéristiques propres à une ou des  
maladies n'affectant que des hommes ou que des femmes.*

*Nous avons donc examiné la population des répondants atteints d'une maladie se  
manifestant à la fois chez les hommes et les femmes.*



► Figure 10 –délai pour être dirigé vers un hôpital en fonction du sexe du malade, lorsque chaque sexe représente au moins 20 % des répondants de la maladie.

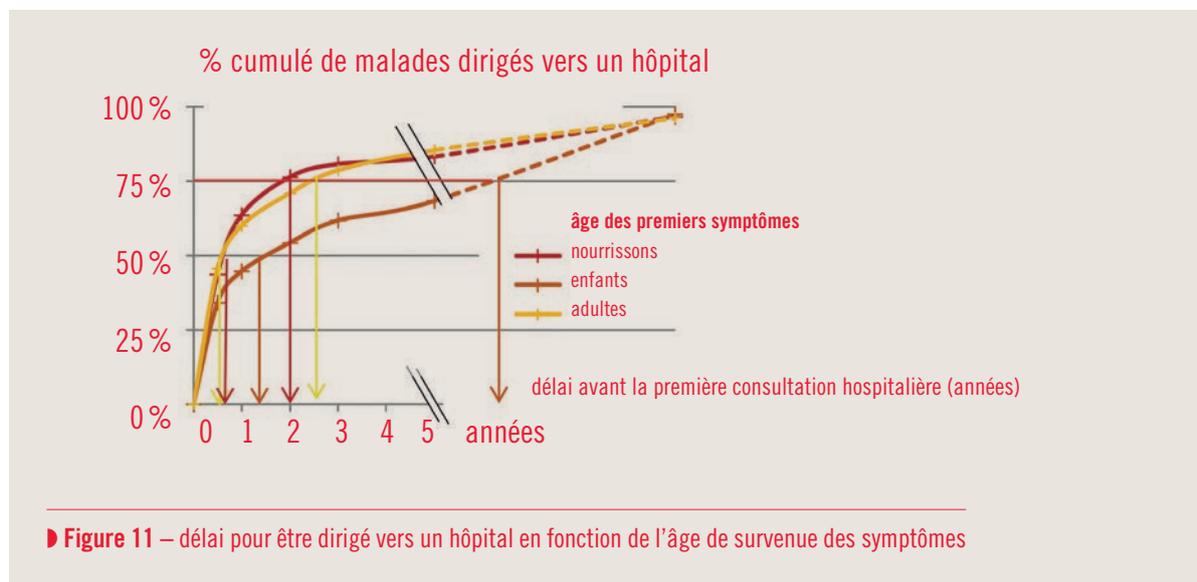


*En ayant éliminé ce risque de biais, nous constatons sur cette figure que cette différence ne disparaît pas et est même amplifiée. Ainsi, alors que les trois quarts des garçons et des hommes sont dirigés vers un hôpital moins de trois ans après les premiers symptômes, comme pour l'ensemble des maladies, il faudra aux filles et aux femmes plus de cinq ans pour que les trois quarts soient dirigées vers un hôpital.*

Cette différence suggère une moindre expression ou une moindre prise en compte des symptômes initiaux chez les malades de sexe féminin. Dans les deux cas, un risque plus important d'errance existe pour les malades de sexe féminin.

### 3.3.3 Enfants et adultes inégaux pour être dirigés vers l'hôpital

Selon l'âge d'apparition des symptômes, le délai pour être dirigé vers un hôpital varie considérablement. Il est nettement plus important pour les enfants que pour les adultes ou les nourrissons.



► Figure 11 – délai pour être dirigé vers un hôpital en fonction de l'âge de survenue des symptômes



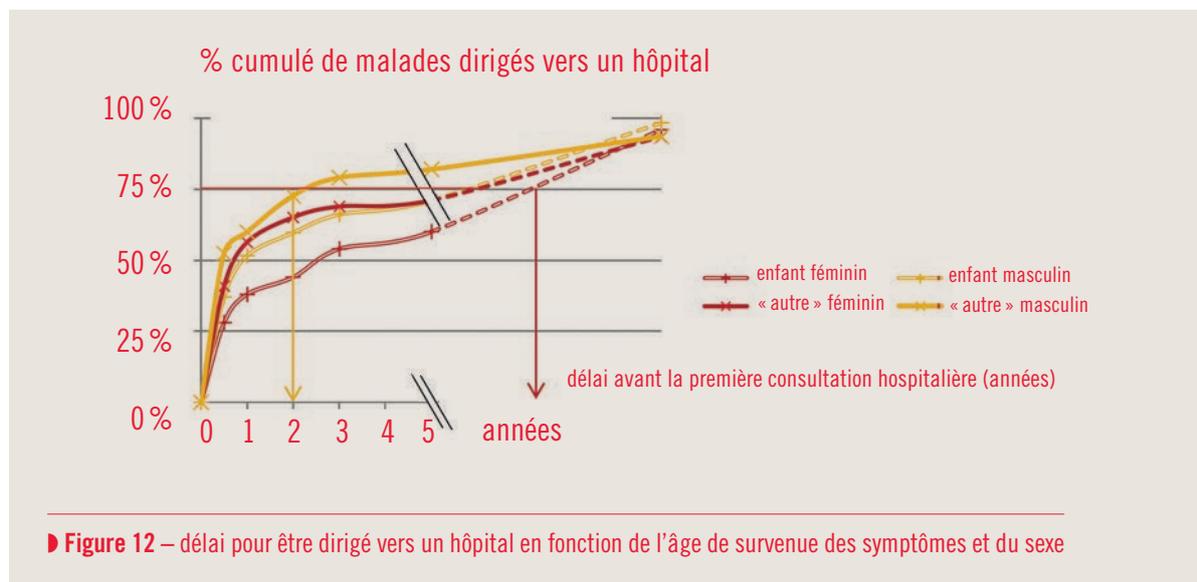
Cette figure représente le délai pour être dirigé vers un hôpital selon l'âge d'entrée dans la maladie. Les résultats concernant les enfants de 2 à 12 ans et de 12 à 18 ans étant très proches, elles ont été regroupées. On constate que les enfants de 2 à 18 ans sont dirigés bien plus tard vers un hôpital que ceux de 0 à 2 ans ou que les adultes.

C'est pour le dernier quart de malades adressés à l'hôpital que ces différences sont les plus marquées : la première consultation hospitalière intervient deux ans après les premiers symptômes pour les enfants de 0 à 2 ans, deux ans et demi pour les adultes, mais plus de cinq ans pour les 2 à 18 ans.

Cette disparité suggère une moindre expression ou une moindre prise en compte des symptômes initiaux des enfants de 2 à 18 ans. Dans les deux cas, un risque plus important d'errance existe. Le parallélisme des observations selon l'âge et selon le sexe incitait à rechercher une éventuelle interaction entre ces deux paramètres.

### 3.3.4 Sexe féminin et enfance, deux facteurs de retard diagnostique qui peuvent se cumuler

Mieux vaut n'être ni enfant ni de sexe féminin pour être dirigé assez rapidement vers un hôpital car ces deux facteurs se cumulent.



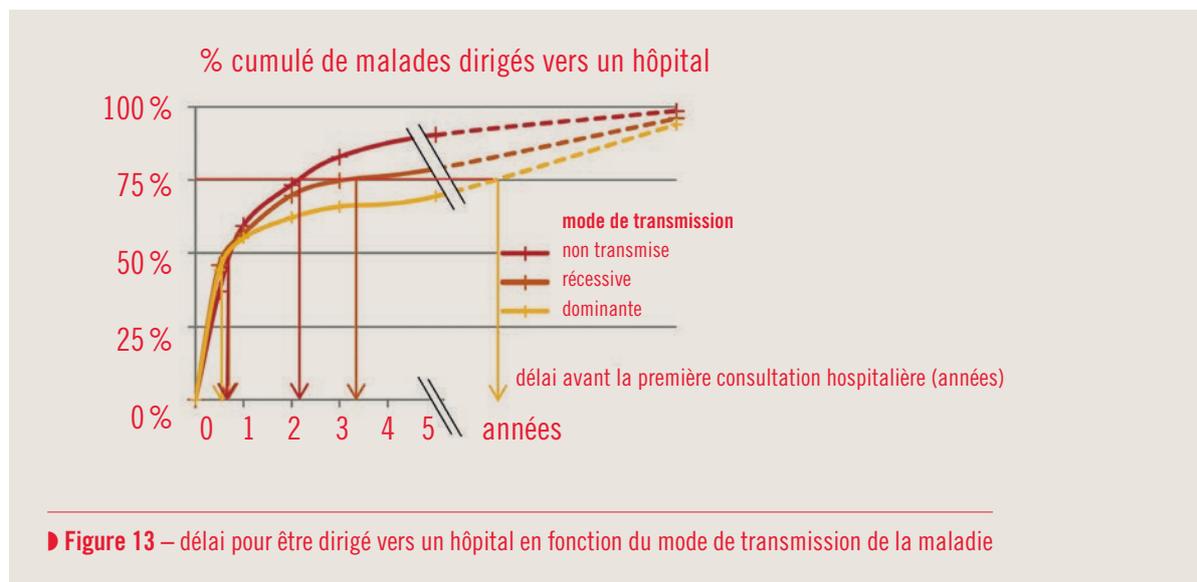
Sur cette figure, les enfants de 2 à 18 ans sont comparés aux « autres » malades. Ayant des valeurs proches, adultes et 0-2 ans ont été regroupés. On peut constater, tant chez les enfants que chez les autres malades, que ceux de sexe féminin sont dirigés plus tard vers l'hôpital. Quel que soit leur sexe, les enfants entament plus tard leur chemin vers le diagnostic. Aux extrêmes, le dernier quart des filles de 2 à 18 ans attend plus de cinq ans alors que le dernier quart des adultes ou 0 à 2 ans masculins est dirigé vers un hôpital en deux ans.

Les femmes et/ou enfants de 2 à 18 ans semblent moins entendus au début de leur maladie.

### 3.3.5 Selon le mode de transmission de la maladie

Les personnes atteintes de maladies à transmission dominante sont celles pour lesquelles la probabilité d'avoir observé d'autres cas dans la famille est la plus élevée.

Paradoxalement, ce sont ceux qui sont le plus tardivement dirigés vers un hôpital.



► Figure 13 – délai pour être dirigé vers un hôpital en fonction du mode de transmission de la maladie



*Pour la moitié des participants, le mode de transmission n'influe pas sur le délai de la première consultation hospitalière.*

*Pour le dernier quart des malades, on constate des différences considérables : dirigés vers un hôpital après un peu plus de deux ans en cas de maladie sans mode de transmission génétique connu, environ trois ans et demi pour les maladies à transmission récessive, mais plus de cinq ans pour les maladies à transmission dominante.*

Les antécédents familiaux, fréquents dans les maladies à transmission dominante, ne semblent pas contribuer à réduire le délai diagnostique.

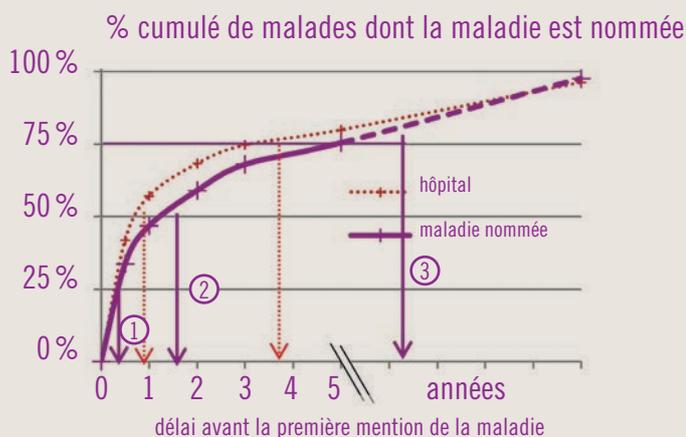
## 3.4 PREMIÈRE ÉVOCATION DU NOM DE LA MALADIE

### QUESTION 11

.....  
 Au bout de combien de temps après les premiers symptômes vous a-t-on donné le nom de votre maladie ?

Obtenir le nom de sa maladie est pour beaucoup de malades une étape importante qui met fin à une incertitude souvent angoissante. Pour certains, la confirmation de ce diagnostic nécessitera encore du temps, et, pour d'autres, ce diagnostic probable ne se révélera pas le bon.

À ce stade aussi on constate de grandes disparités : un tiers (34%) des malades connaissent le nom de leur maladie dans un délai de moins de six mois après les premiers symptômes, mais près d'un quart (22%) attendent plus de cinq ans pour connaître le nom de leur maladie.



► **Figure 14** – délai entre les premiers symptômes et le moment où la maladie est nommée pour la première fois



*Cette figure illustre, pour l'ensemble des participants, le délai observé entre l'apparition des premiers symptômes et le moment où la maladie est nommée. Pour mémoire, le délai pour être dirigé vers l'hôpital apparaît en rouge.*

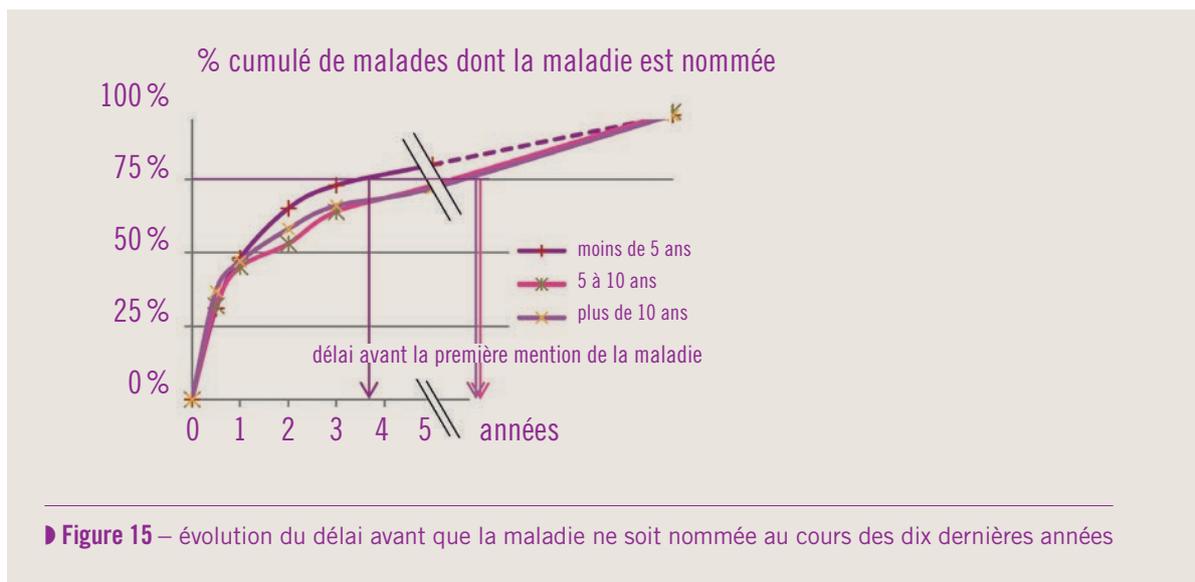
*Pour le premier quart des malades ①, la maladie est nommée dès qu'ils sont dirigés vers un hôpital, dans les trois mois succédant aux premiers symptômes.*

*La moitié des malades connaissent le nom de leur maladie environ six mois ② après la première consultation hospitalière, près d'un an et demi après les premiers symptômes.*

*Le dernier quart des malades ③ ne connaît le nom de sa maladie que cinq ans après les premiers symptômes, soit deux ans après avoir été dirigé vers un hôpital !*

### 3.4.1 Selon l'ancienneté du diagnostic

Lorsqu'on prend en compte l'ancienneté du diagnostic, on voit que, comme pour la prise en charge des symptômes, la situation s'est récemment améliorée : 17% des malades dont le diagnostic a été posé il y a moins de cinq ans ont attendu le nom de leur maladie plus de 5 ans, contre 25% pour les diagnostics posés il y a plus de cinq ans.

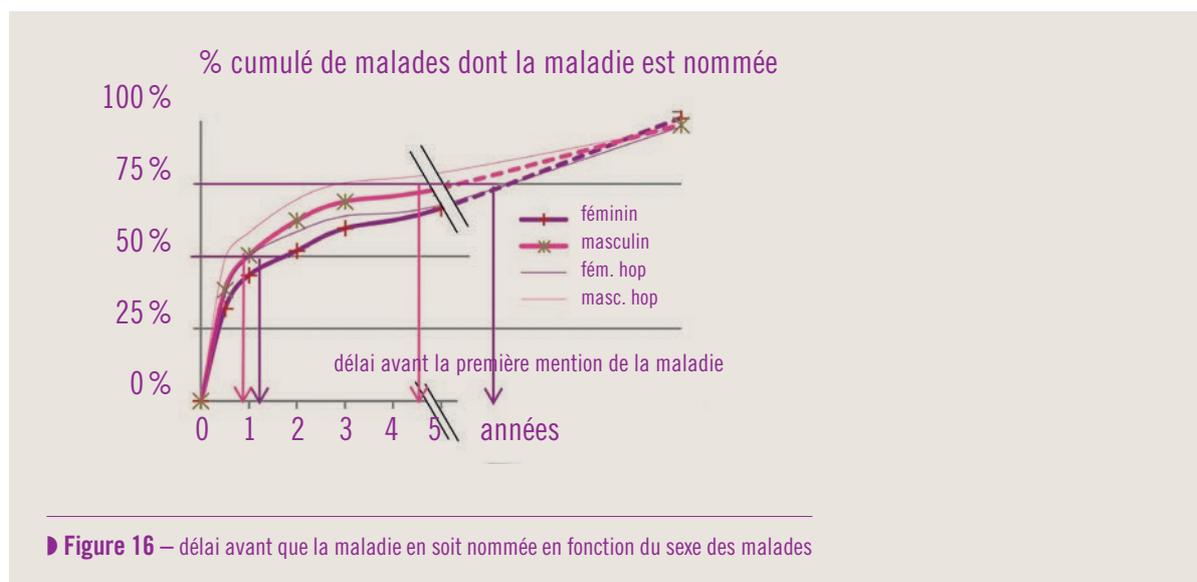


*On a constaté précédemment une réduction, durant les cinq dernières années, du délai d'accès à l'hôpital. Cette amélioration se confirme à la phase suivante où la maladie est nommée et concerne les démarches diagnostiques les plus récentes : dans les cinq dernières années, le dernier quart des malades a reçu le nom de sa maladie trois ans et demi après les premiers symptômes, contre plus de cinq ans auparavant.*

### 3.4.2 Des maladies nommées plus tôt chez les malades de sexe masculin

Alors que la recherche du diagnostic débutait nettement plus tard chez les malades de sexe féminin, cette différence s'amenuise légèrement au stade d'identification de la maladie.

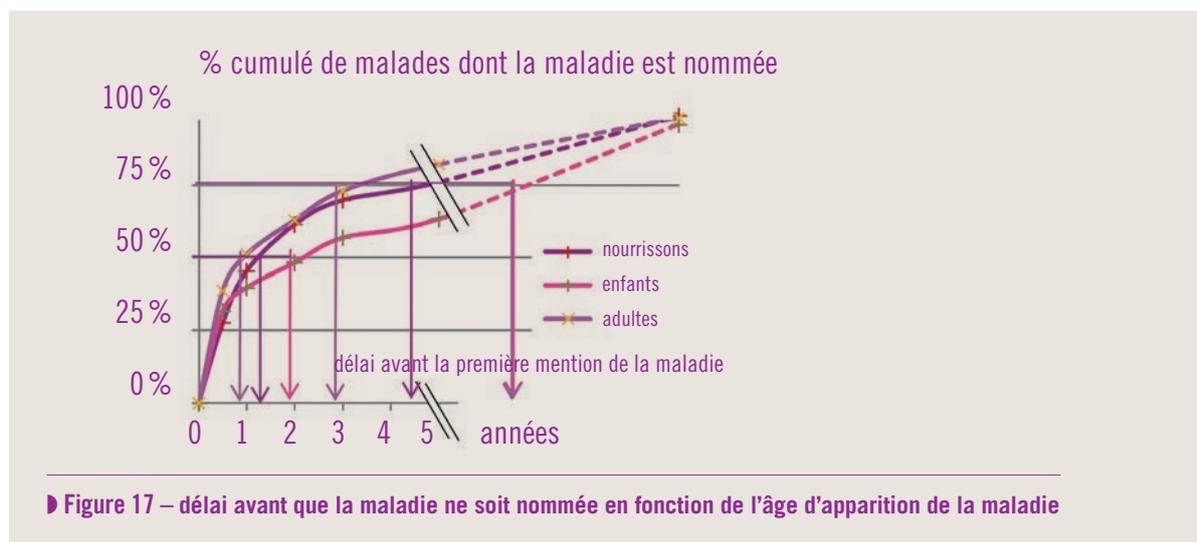
Ce petit « rattrapage » peut malheureusement s'expliquer par un diagnostic plus rapide du fait d'une plus importante progression des atteintes et des symptômes chez les femmes, faute d'être dirigées précocement vers un hôpital.



*On peut constater que la maladie est nommée plus tardivement chez les malades de sexe féminin que masculin, plus d'un an pour la moitié et plus de cinq ans pour le dernier quart versus moins d'un an et quatre ans et demi respectivement pour la moitié et le dernier quart des malades de sexe masculin. Le délai pour être dirigé vers un hôpital qui apparaît en trait grêle suggère que la différence pour nommer la maladie est essentiellement liée au retard initial de prise en compte de celle-ci, plutôt qu'à une difficulté spécifique de diagnostic.*

### 3.4.3 Des maladies nommées plus tard chez les enfants de 2 à 18 ans

Comme pour le délai d'orientation vers un hôpital, l'évocation de la maladie des enfants de 2 à 18 ans est plus tardive que celle des 0-12 ans ou des adultes.



► Figure 17 – délai avant que la maladie ne soit nommée en fonction de l'âge d'apparition de la maladie



*Comme pour celles observées entre sexe, ces différences sont moindres qu'une fois que le malade est dirigé vers un hôpital, ce qui renforce l'hypothèse d'une moindre prise en compte initiale des symptômes des enfants de 2 à 18 ans, plutôt que celle d'une particulière difficulté à établir chez eux un diagnostic.*

*Chez les 0-2 ans, la maladie est nommée légèrement plus tard que chez les adultes alors qu'ils étaient adressés aussi tôt à l'hôpital.*

### 3.4.4 Autres paramètres

Mode de transmission : comme pour l'influence du sexe, on observe une légère réduction des différences selon le mode de transmission par rapport à la phase précédente. La même explication, une progression plus importante dans la maladie pour le groupe dirigé vers l'hôpital plus tardivement, pourrait être suggérée ici.

Prévalence : le délai pour que la maladie soit nommée apparaît deux fois plus long pour les prévalences intermédiaires (2 à 10 pour 100 000) que pour celles inférieures à 2 ou supérieures à 10/100 000.

## 3.5 LA PRISE EN CHARGE DES SYMPTÔMES ET LA CONFIRMATION DU DIAGNOSTIC

La confirmation du diagnostic et la prise en charge des symptômes marquent le terme de la recherche pour les malades. La prise en charge des symptômes, souvent tardive, suggère qu'avant que la maladie ne soit identifiée, les symptômes pouvaient être considérés plus comme des plaintes du malade que comme étant les manifestations d'une maladie justifiant une démarche médicale.

### QUESTION 11

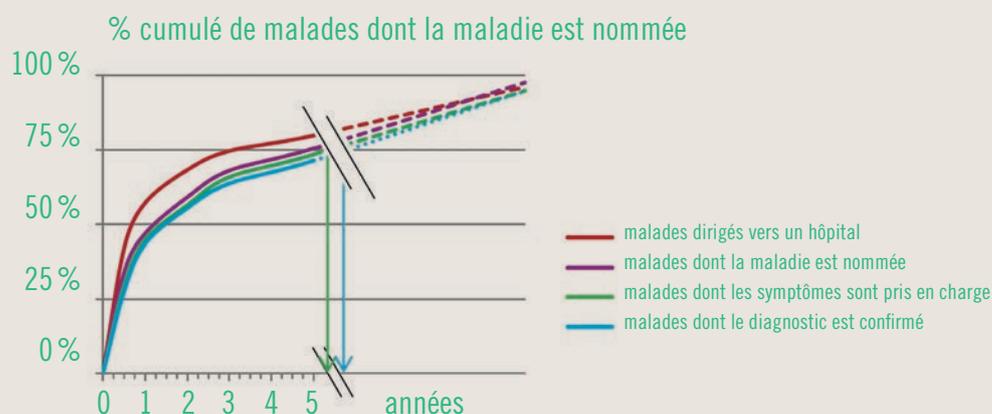
.....

Combien de temps s'est-il écoulé entre les premiers symptômes ou le doute familial et une prise en charge des symptômes ?

### QUESTION 14

.....

Au bout de combien de temps après les premiers symptômes vous a-t-on confirmé le diagnostic ?



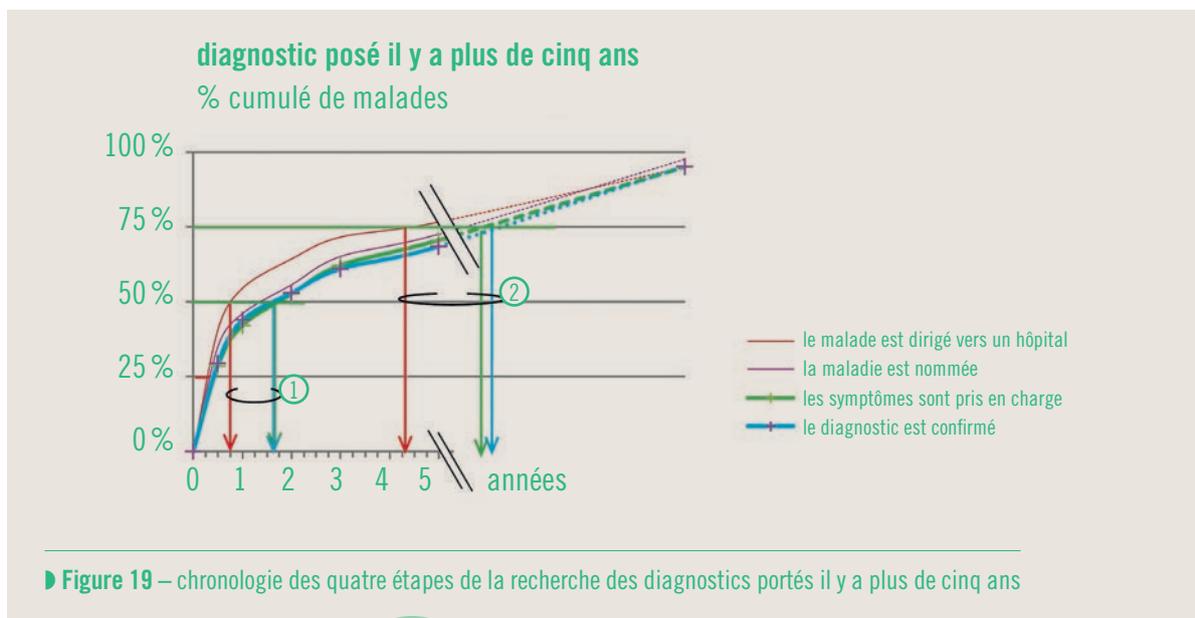
► **Figure 18** – prise en charge des symptômes et confirmation du diagnostic chez l'ensemble des répondants



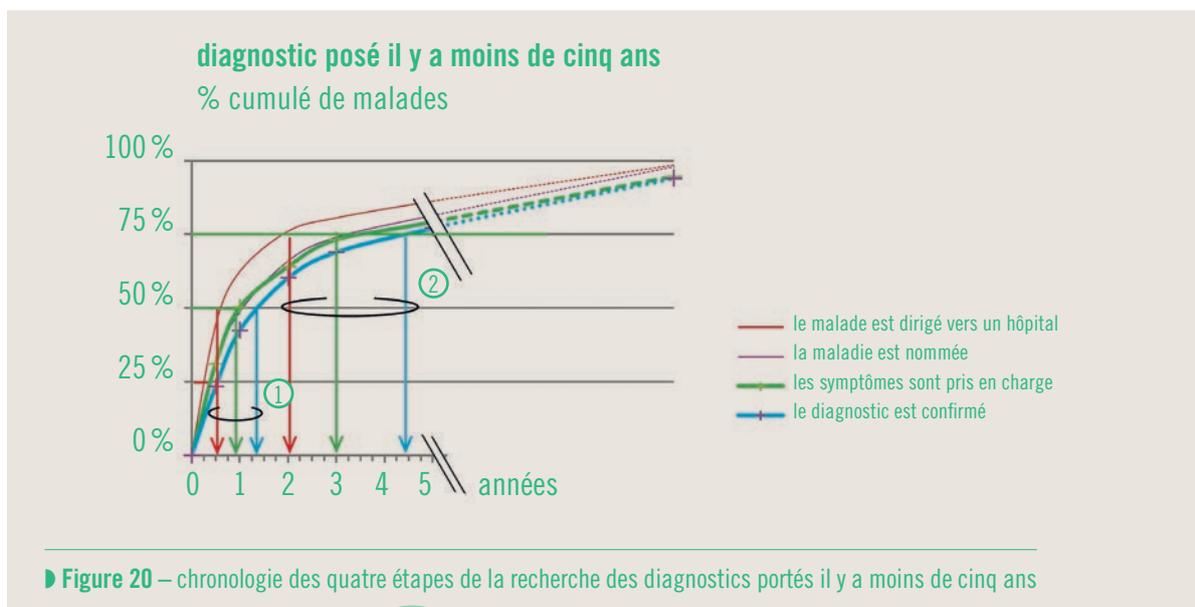
*Globalement, prise en charge des symptômes et confirmation du diagnostic interviennent, dans cet ordre, dans des délais très proches, peu après que la maladie ait été nommée. Toutefois, cette séquence peut varier selon certains sous-groupes. Pour cette raison, les figures suivantes présenteront en même temps que l'évolution de ces deux phases, les deux phases précédentes.*

### 3.5.1 Des progrès accomplis sur l'ensemble du processus diagnostique

Les progrès récemment réalisés portent non seulement sur le délai pour être adressé à un service hospitalier, mais aussi, dès que la maladie est nommée, sur une prise en charge plus précoce des symptômes, avant que le diagnostic ne soit confirmé.



Pour les diagnostics établis il y a de plus de cinq ans, la moitié des malades ① étaient dirigés vers un hôpital près d'un an après les premiers symptômes et leur diagnostic était confirmé en même temps que la confirmation de la maladie, après plus d'un an et demi. Pour le dernier quart des malades ② prise en charge des symptômes et confirmation du diagnostic nécessitaient plus de cinq ans.



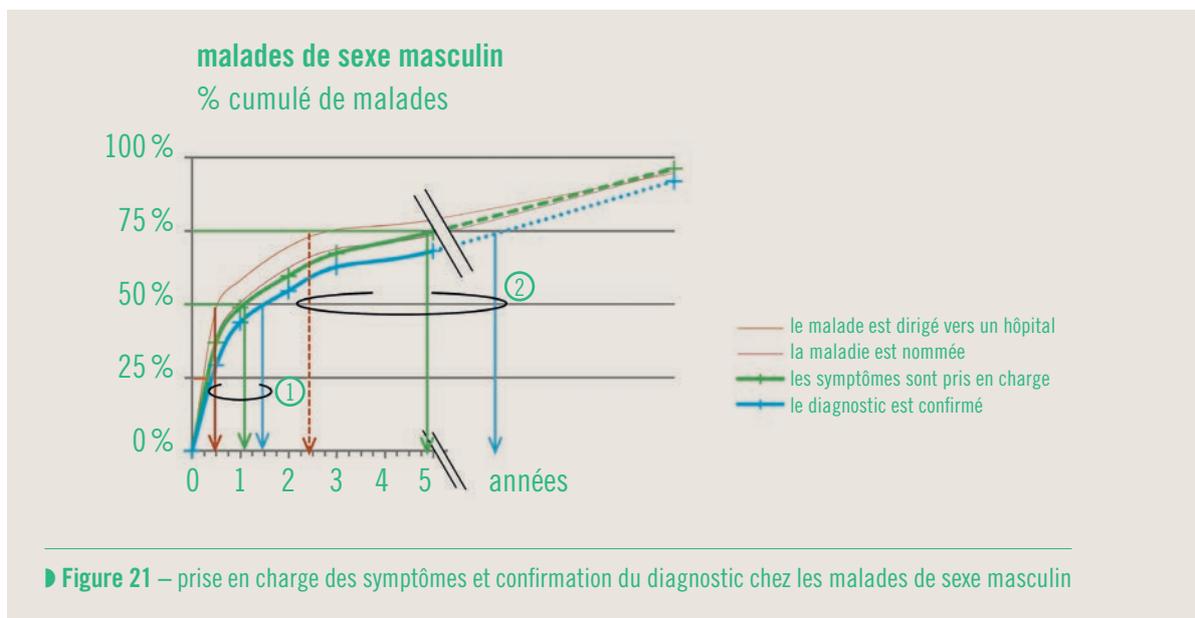
*Dans les cinq dernières années, les symptômes de la moitié des malades ① sont pris en charge dans la première année, grâce à la fois à un recours plus précoce à une consultation hospitalière et à une mise en place plus rapide d'un traitement.*

*Pour le quart des malades vivant une plus longue errance ②, on constate également une amélioration, le délai pour être adressé à une consultation hospitalière étant de deux ans contre plus de quatre antérieurement. De plus, la prise en charge des symptômes, qui précède maintenant le diagnostic définitif, intervient trois ans après le début de la maladie contre plus de cinq ans dans la période antérieure.*

La part croissante des Centres de référence et des Centres de compétences dans le nombre de maladies nommées (25% dans les cinq dernières années, contre 18% auparavant) et de diagnostics confirmés (45% dans les cinq dernières années, contre 40% auparavant) montre leur rôle dans l'amélioration du diagnostic des maladies rares.

### 3.5.2 La prise en charge thérapeutique intervient différemment selon le sexe

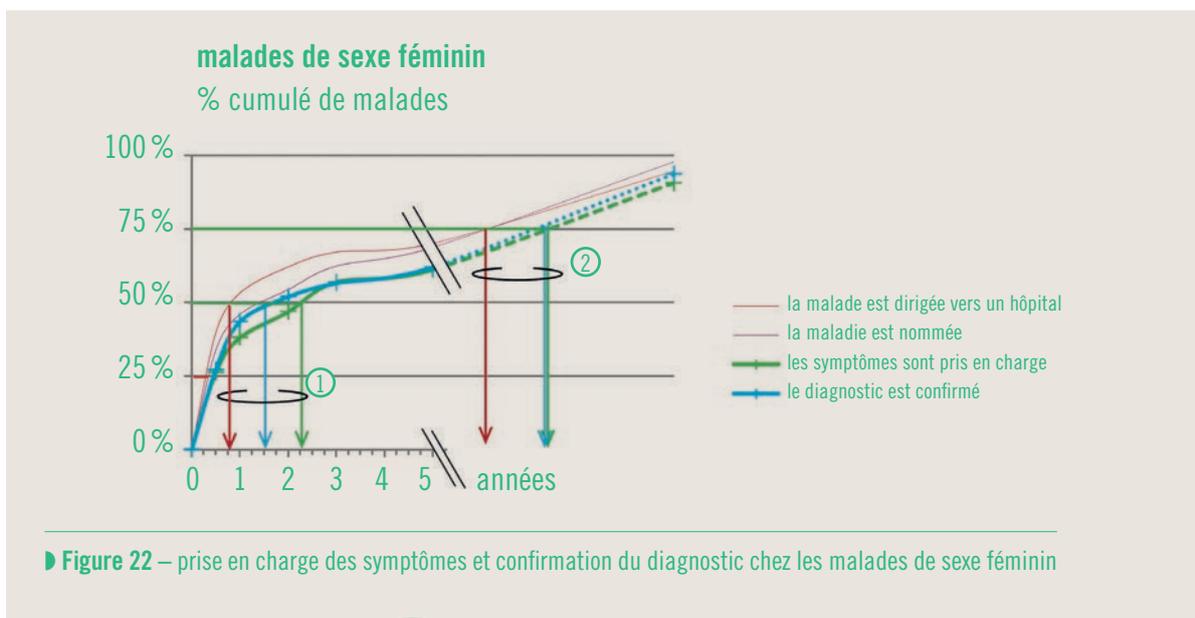
Pour que leurs symptômes soient pris en charge, les malades de sexe féminin doivent attendre la confirmation de leur diagnostic, alors que cette prise en charge intervient avant que la maladie ne soit nommée chez les malades de sexe masculin.



*Pour les malades de sexe masculin, la maladie est nommée et les symptômes sont pris en charge simultanément, le diagnostic n'étant confirmé que plus tard.*

*Ainsi, la moitié des malades masculins ① voient leur symptômes pris en charge après un an et le diagnostic confirmé après un an et demi.*

*Le dernier quart ② n'a ses symptômes pris en charge que cinq ans après l'entrée dans la maladie et le diagnostic est confirmé encore plus tard.*

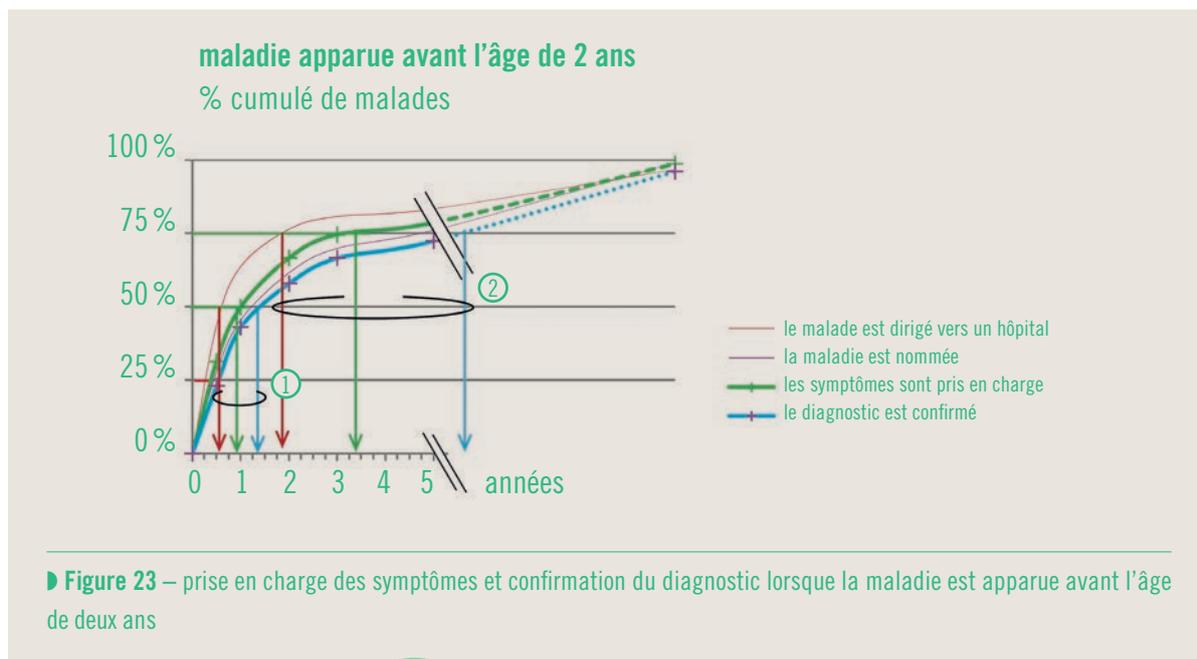


Pour les malades de sexe féminin, la prise en charge des symptômes n'intervient qu'en même temps, voire même après que la maladie ait été nommée. Ainsi pour 50 % d'entre elles ①, la prise en charge ne s'effectue que plus de deux ans après l'apparition de la maladie, près de neuf mois après que la maladie ait été nommée.

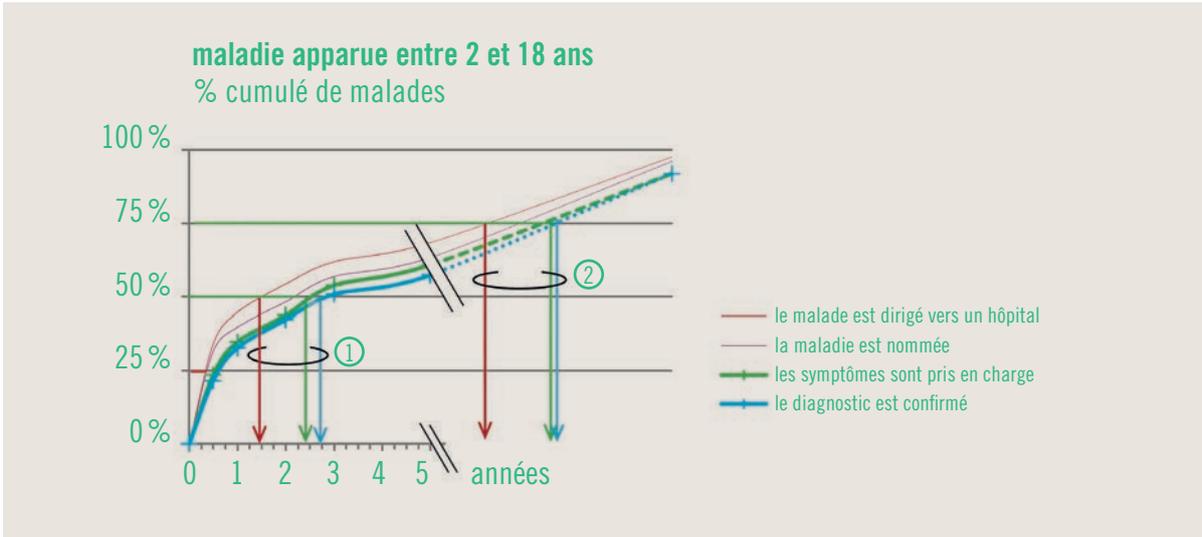
Pour le dernier quart ②, la prise en charge et la confirmation sont simultanées, bien après que la maladie ait été nommée.

### 3.5.3 Des cheminements vers le diagnostic différents selon l'âge d'entrée dans la maladie

Ce n'est que lorsque la maladie débute avant l'âge de deux ans que les symptômes sont pris en charge avant que la maladie ne soit nommée. Lorsqu'elle apparaît entre 2 et 18 ans, le délai important pour être dirigé vers un hôpital se cumule avec une prise en charge qui n'intervient qu'après que la maladie soit nommée, dans une errance qui concerne tant la connaissance que le traitement de la maladie. Les maladies survenues à l'âge adulte sont les plus rapidement prises en charge.



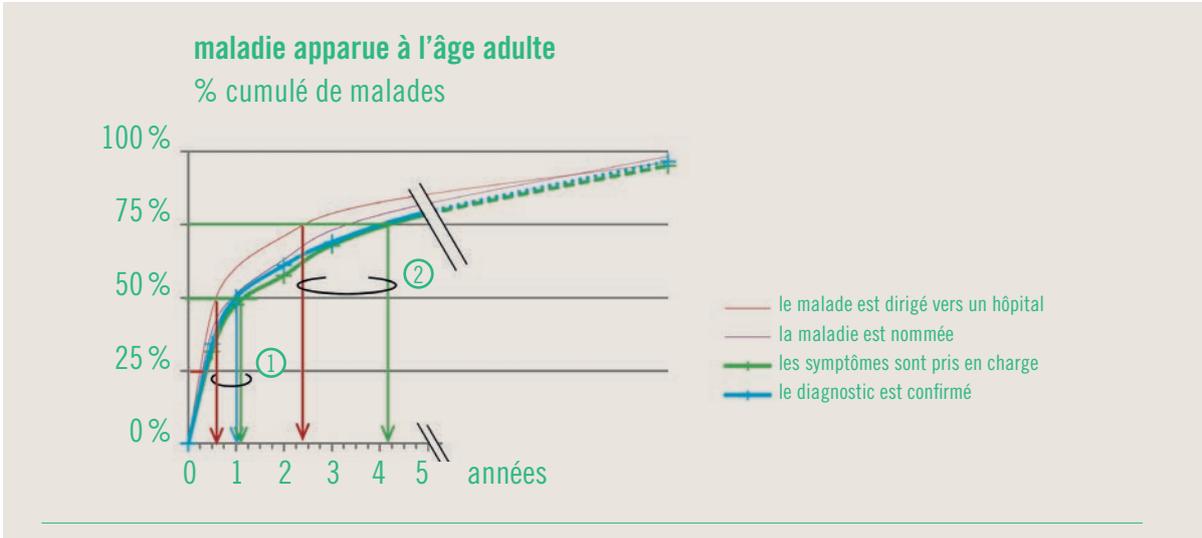
Pour les maladies débutant avant deux ans, la prise en charge des symptômes intervient avant même que la maladie ne soit nommée, dans la première année pour la première moitié des malades ①, le diagnostic étant confirmé 6 mois après. Pour le dernier quart ②, la prise en charge, environ trois ans et demi après les premiers symptômes, précède de deux ans la confirmation du diagnostic.



► **Figure 24** – prise en charge des symptômes et confirmation du diagnostic lorsque la maladie est apparue entre 2 ans et 18 ans



Lorsque la maladie se manifeste entre 2 et 18 ans, le premier pas vers un diagnostic adapté intervient plus tardivement que pour d'autres âges et l'ensemble du processus s'en trouve retardé. De plus, la prise en charge des symptômes ne se produit qu'après que la maladie ait été obtenue, au-delà de deux ans pour la moitié des malades et nettement après cinq ans pour le dernier quart.



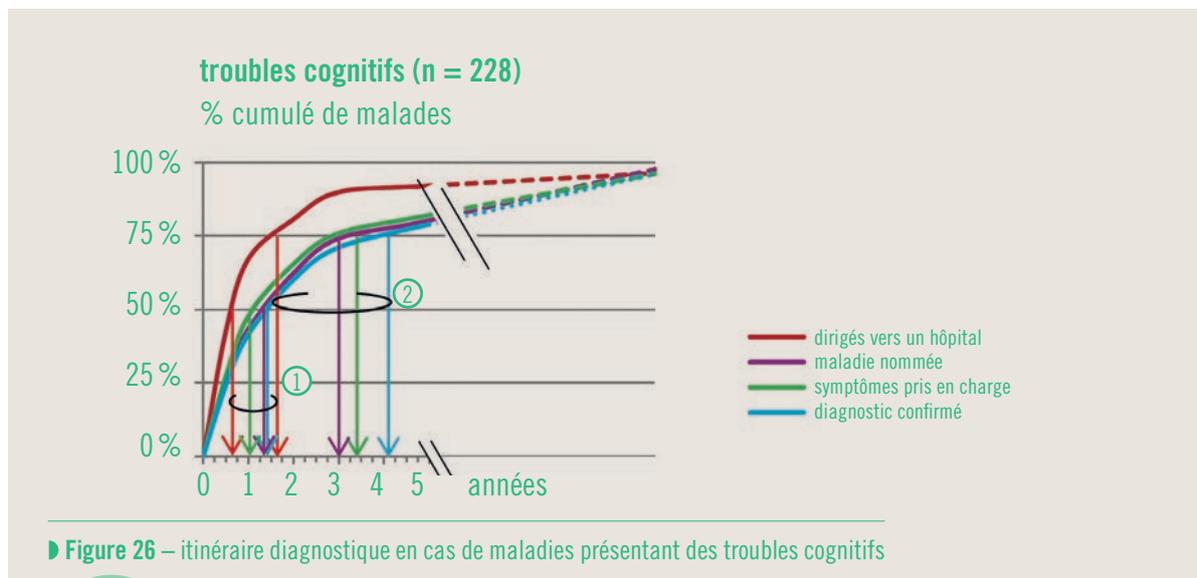
► **Figure 25** – prise en charge des symptômes et confirmation du diagnostic lorsque la maladie est apparue à l'âge adulte



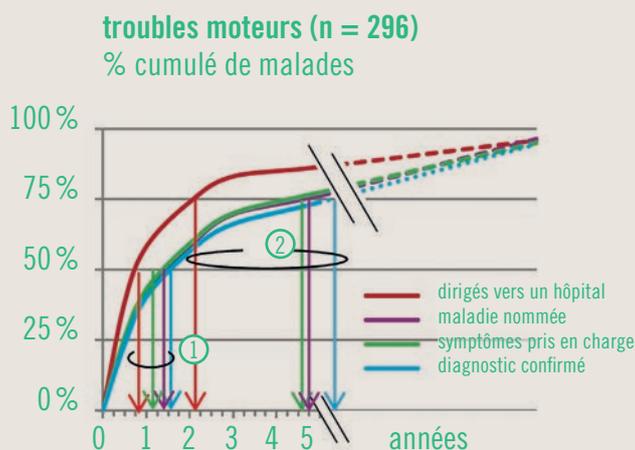
Dans le cas des maladies survenant chez l'adulte, prise en charge et confirmation interviennent quasi simultanément, peu de temps après que la maladie a été nommée. Ces malades étant dirigés assez précocement vers un hôpital, leur parcours diagnostique se révèle le plus court, soit un an pour la moitié d'entre eux ① et quatre ans pour le dernier quart ②.

### 3.5.4 La présence de troubles neurologiques

En cas de troubles cognitifs et, dans une moindre mesure, de troubles moteurs, les malades sont dirigés plus rapidement vers l'hôpital. Par contre, le temps du processus diagnostique est particulièrement long.



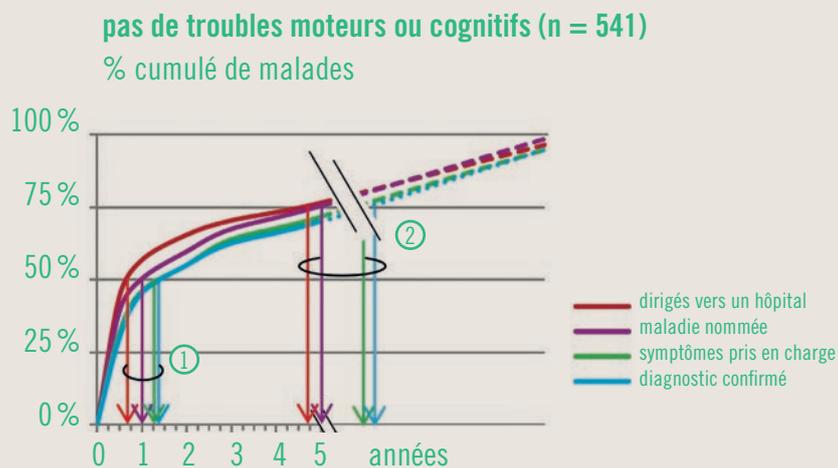
*Lorsque des troubles cognitifs font partie des signes de la maladie, les malades sont adressés assez rapidement vers un hôpital, les trois quarts avant la deuxième année, la maladie n'étant nommée qu'après un an et demi pour la moitié d'entre eux, plus de quatre ans pour le dernier quart.*



► **Figure 27** – itinéraire diagnostique en cas de maladies présentant des troubles moteurs



*En présence de troubles moteurs, l'orientation vers un hôpital est un peu plus tardif qu'en cas de troubles cognitifs. Le processus diagnostique jusqu'à la confirmation du diagnostic est un peu plus long. Ainsi, pour le dernier quart des malades, les symptômes ne seront pris en charge et la maladie ne sera nommée qu'après quatre ans et demi et le diagnostic sera confirmé au-delà de cinq ans.*



► **Figure 28** – itinéraire diagnostique dans les maladies ne présentant ni troubles cognitifs ni troubles moteurs



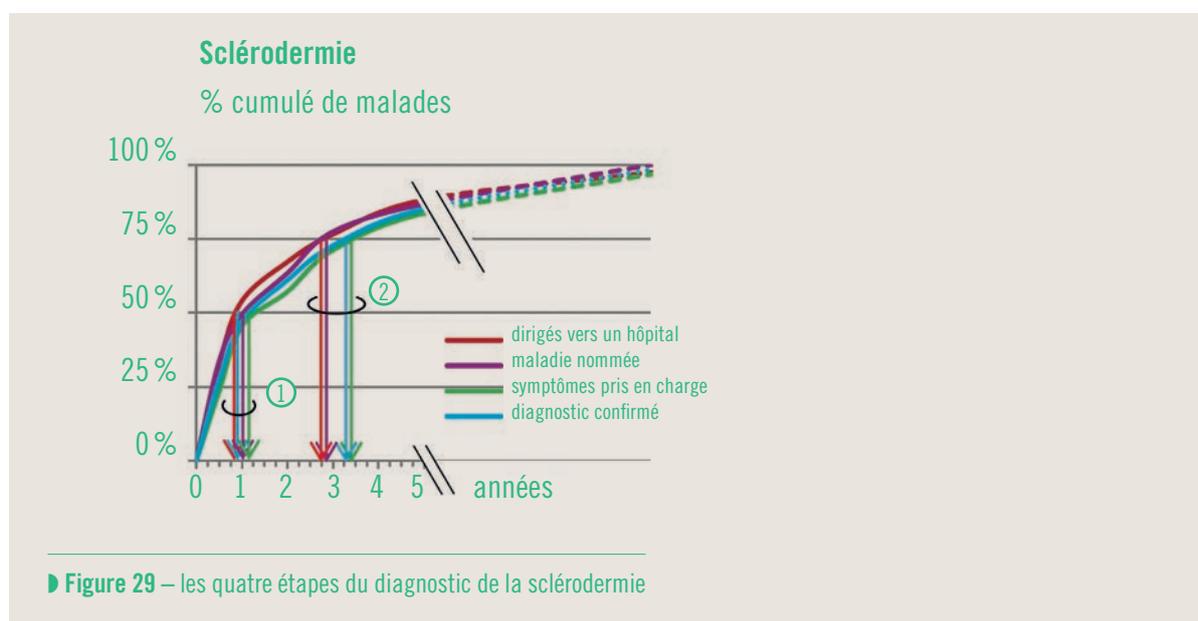
*L'absence de troubles moteurs ou cognitifs est associée à un délai nettement plus important pour être dirigé vers un hôpital. Ce qui est particulièrement vrai pour le dernier quart (près de cinq ans comparés avec un an et demi à deux ans en cas de trouble). Par contre, les autres phases de la recherche diagnostique s'enchaînent un peu plus rapidement que pour les maladies à symptomatologie neurologique.*

### 3.5.5 Les différences entre les maladies

Deux mécanismes peuvent contribuer au délai d'obtention du diagnostic : le temps avant que le processus de recherche du diagnostic soit mis en route et la durée de ce processus diagnostique lui-même.

Le premier temps correspond à la période où la maladie est banalisée, voire niée ou même rapportée à des causes psychiatriques.

Le second délai peut être lié à des difficultés diagnostiques propres à la maladie, ou à une erreur diagnostique. Ces deux facteurs interviennent de façon différente selon les maladies. Quelques maladies qui montrent de très nettes différences ont été choisies pour illustrer ce phénomène.



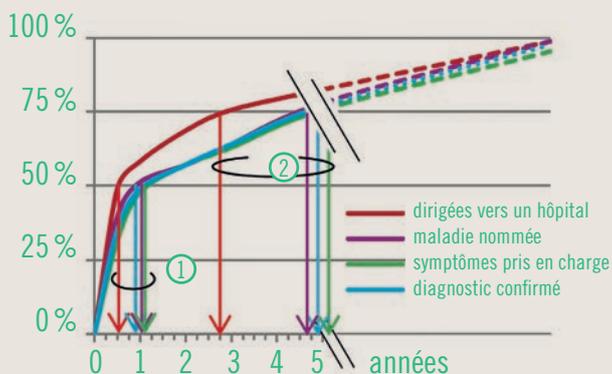
*Dans la sclérodermie, les patients sont dirigés assez précocement vers un hôpital, moins d'un an pour la première moitié ① et moins de trois ans pour le dernier quart ②.*

*Dans les deux cas, le processus pour aboutir à un diagnostic confirmé nécessite moins d'un an.*

*Ainsi, la moitié des malades voient leurs symptômes pris en charge en un peu plus d'un an et en trois ans et demi pour le dernier quart.*

### Lymphangiomeiomyomatose

% cumulé de malades



► Figure 30 – les quatre étapes du diagnostic de la lymphangiomeiomyomatose

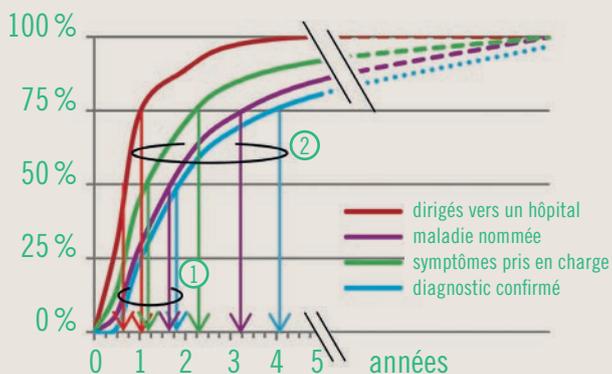


Les malades atteintes de lymphangiomeiomyomatose sont également dirigées assez rapidement vers un hôpital.

Pour la première moitié d'entre elles, le processus ne nécessite que six mois mais pour le dernier quart, il faudra plus de deux ans pour aboutir à un diagnostic et à la prise en charge des symptômes.

### Rett

% cumulé de malades



► Figure 31 – les quatre étapes du diagnostic du syndrome de Rett



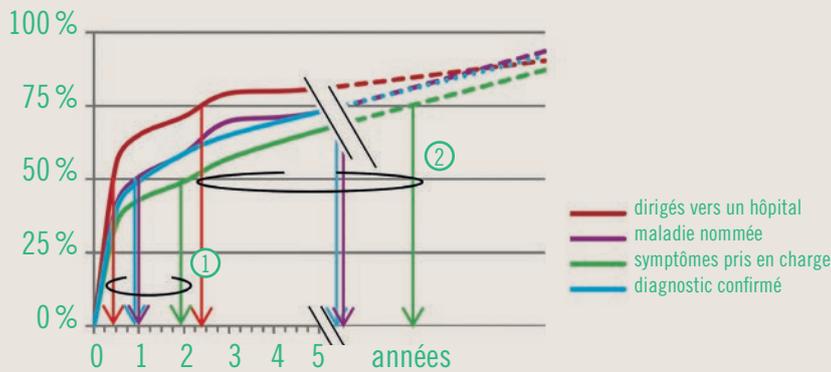
Dans le syndrome de Rett, les trois quarts des malades sont dirigés vers un hôpital dans la première année suivant les premières manifestations ② et la quasi-totalité avant l'âge de quatre ans.

Pour la première moitié des malades ①, le diagnostic nécessite environ un an, mais pour le dernier quart ② ce processus prendra près de trois ans.

À la différence de la plupart des maladies, la prise en charge des symptômes précède assez nettement l'évocation et la confirmation du diagnostic.

## CADASIL

% cumulé de malades



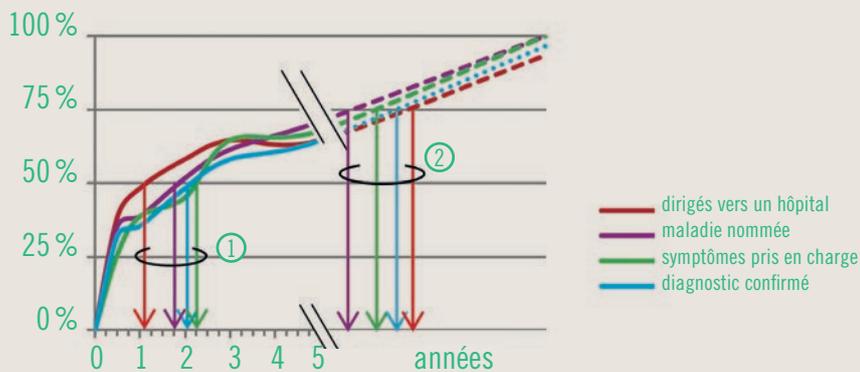
► Figure 32 – les quatre étapes du diagnostic de CADASIL



Pour un quart des malades atteints de CADASIL, le processus diagnostique est extrêmement long ②. Ainsi, alors qu'ils avaient été dirigés vers un hôpital au cours de la deuxième année, ils ne reçoivent le nom de leur maladie et un diagnostic définitif qu'après cinq années. De plus, la prise en charge de leurs symptômes intervient encore plus tard.

## QT long

% cumulé de malades



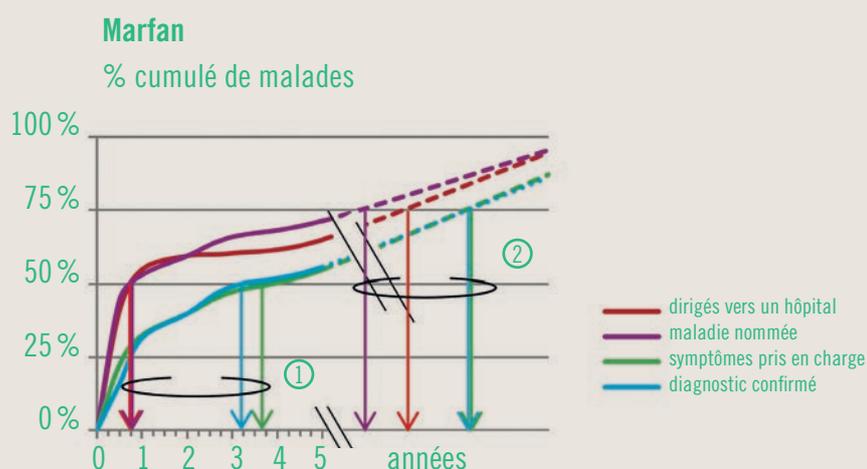
► Figure 33 – les quatre étapes du diagnostic du syndrome du QT long familial



Parmi les malades atteints du syndrome du QT long familial, deux parcours diagnostiques se dessinent : pour une première partie, il commence par une consultation hospitalière ①, 50% des malades y étant dirigés en un peu plus d'un an, et le diagnostic sera confirmé et les symptômes pris en charge dans l'année qui suit.

Pour environ un tiers des malades, la maladie est évoquée ② plus de cinq ans après les premières manifestations, les symptômes sont pris en charge et le diagnostic est confirmé avant que le malade ne soit dirigé vers un hôpital.

Cette séquence, unique dans les maladies de cette enquête, s'accompagne d'une errance diagnostique considérable.

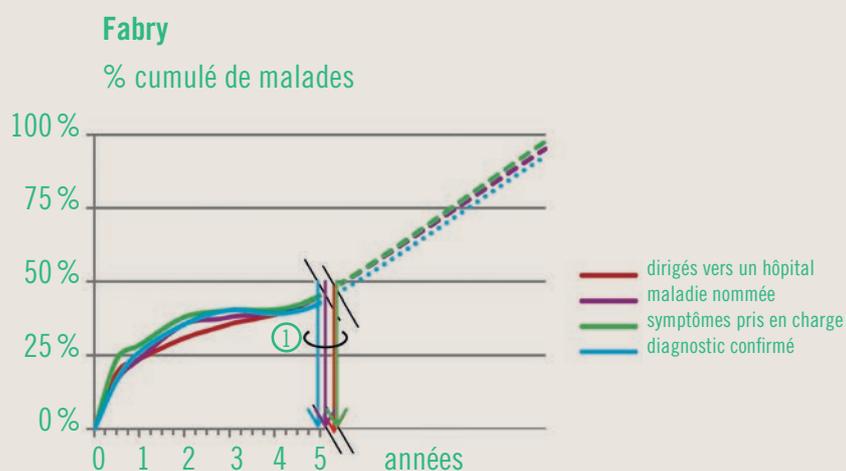


► **Figure 34** – les quatre étapes du diagnostic du syndrome de Marfan



*Dans le syndrome de Marfan, la moitié des malades sont dirigés précocement vers un hôpital ①, mais le dernier quart ne le sera que bien après cinq ans ②.*

*Quel que soit le moment où le malade est dirigé vers un hôpital, on constate que le processus diagnostique est extrêmement long, deux ans et demi pour la première moitié ①, plus encore pour le dernier quart ② pour lequel la maladie est évoquée avant que le malade ne soit dirigé vers un hôpital.*



► **Figure 35** – les quatre étapes du diagnostic de la maladie de Fabry

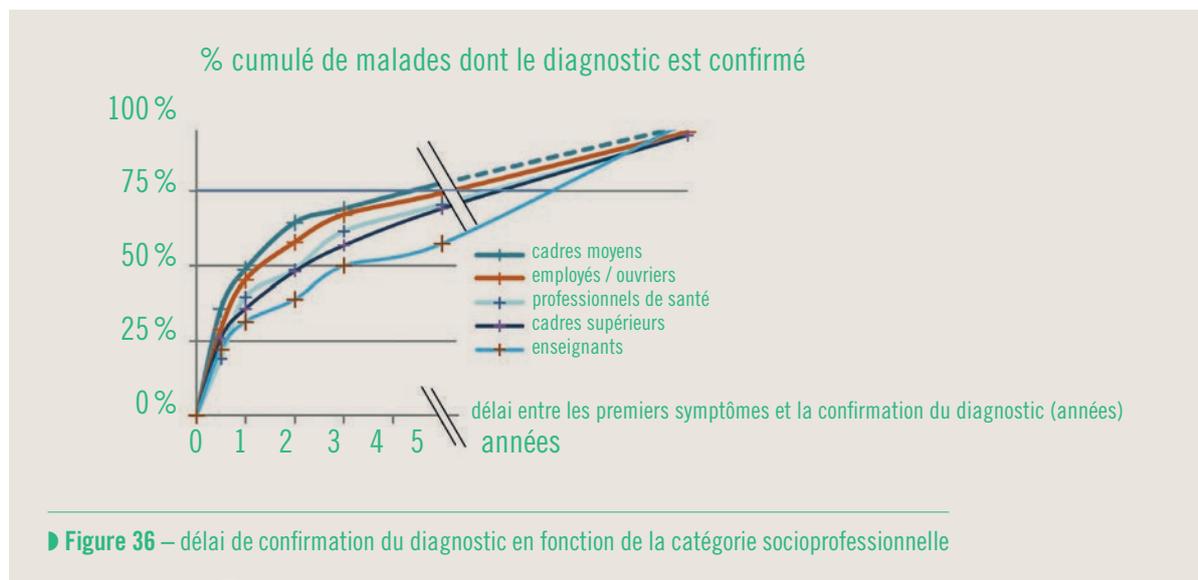


*Dans la maladie de Fabry, on constate une très importante latence, de l'ordre de cinq ans pour la moitié des malades avant que le processus diagnostique ne débute. Une fois celui-ci engagé, le diagnostic et la prise en charge des symptômes interviennent rapidement.*

Ces différences observées entre maladies apparaissent peu liées à leur prévalence.

### 3.5.6 Peu de disparités sociales

Comme pour l'orientation vers un hôpital, la catégorie socioprofessionnelle a une influence mineure sur la confirmation du diagnostic. Le lieu d'habitation ne joue pas non plus de rôle déterminant.



► Figure 36 – délai de confirmation du diagnostic en fonction de la catégorie socioprofessionnelle



*Les deux catégories dont les malades obtiennent le plus rapidement confirmation de leur diagnostic sont les cadres moyens et les employés/ouvriers.*

*Les professionnels de santé et les cadres supérieurs, dirigeants d'entreprise ou professions libérales se situent dans la moyenne des répondants.*

*Les enseignants attendent plus longtemps que les autres la confirmation de leur diagnostic.*





# 4. L'ERREUR DE DIAGNOSTIC EST FRÉQUENTE DANS LES MALADIES RARES

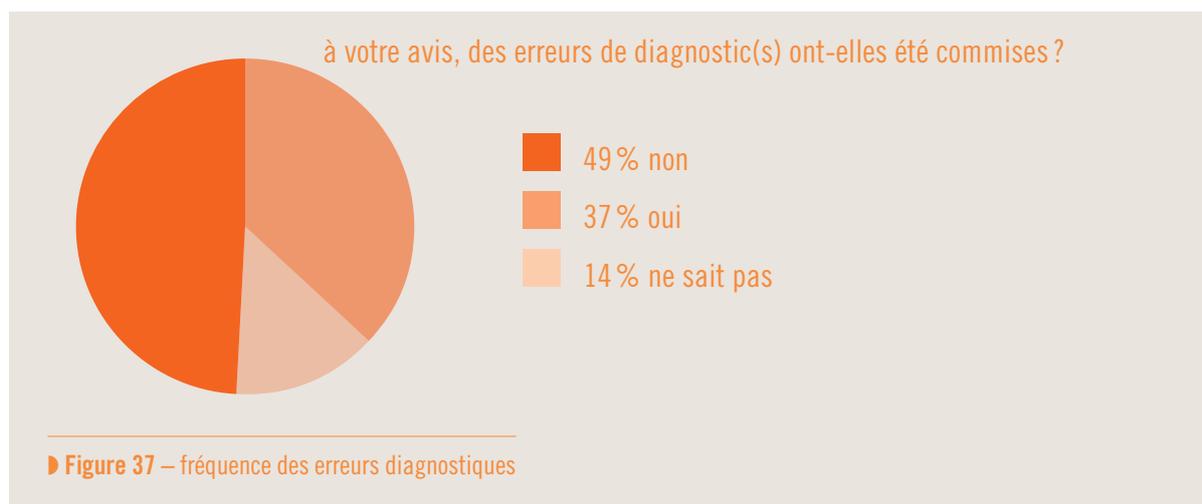
4.1 DES ERREURS PEU EN LIEN AVEC LA PRÉVALENCE, MAIS TRÈS VARIABLES SELON LES MALADIES .....	57
4.2 FRÉQUENCE DES ERREURS DIAGNOSTIQUES SELON L'ÂGE D'APPARITION DES SYMPTÔMES ..	58
4.3 LA FRÉQUENCE DES ERREURS DIAGNOSTIQUES PAR CATÉGORIES SOCIOPROFESSIONNELLES ..	59
4.4 LE POIDS DE L'ERREUR DIAGNOSTIQUE DANS L'ERRANCE .....	60

## QUESTION 18

À votre avis, des erreurs de diagnostic(s) ont-elles été commises ?

Les erreurs diagnostiques occupent une place particulière dans la recherche du diagnostic. Au moment où un diagnostic erroné est posé, il apparaît, en tant que diagnostic, comme un facteur d'espoir de prise en charge thérapeutique. Ce n'est souvent qu'après une longue période qu'il s'avère être erroné, ayant au minimum entraîné une importante perte de temps, mais souvent également des comportements médicaux ou familiaux inadaptés aggravant la situation du malade.

À cette question, 37% des participants à l'enquête ont répondu « oui » et 14% « je ne sais pas ». Moins d'un sur deux (49%) a pu rejeter cette éventualité.



*Les erreurs diagnostiques sont particulièrement fréquentes dans les maladies rares.*

*Le diagnostic erroné peut parfois être celui d'une maladie fréquente dont les symptômes ressemblent à ceux d'une maladie rare.*

*Dans un nombre non négligeable de cas, les symptômes ne sont pas pris en compte en tant que tels.*

*Ils sont purement ignorés ou attribués à des causes psychologiques. Ce déni de la maladie peut aller de la banalisation des symptômes, qualifiés de « plaintes »,*

*à un réel diagnostic psychiatrique, traité comme tel. Dans ce cas, c'est l'ensemble du processus de recherche du diagnostic qui n'est pas entamé.*

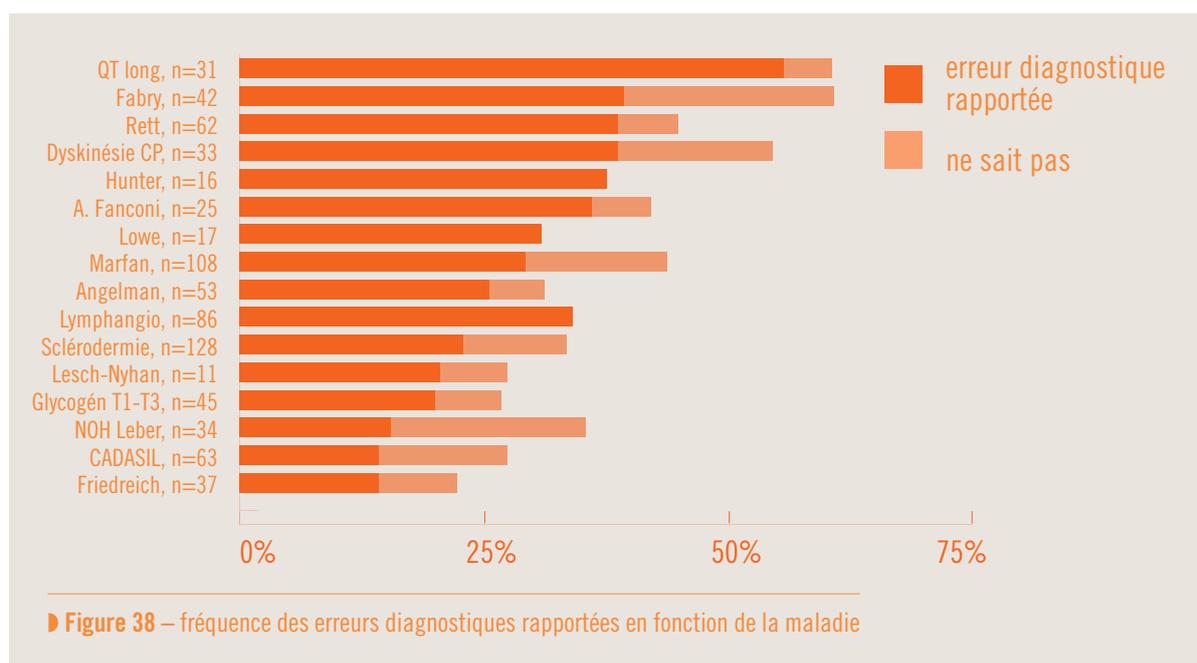
*Une enquête d'EURORDIS, menée il y a quelques années sur un autre échantillon de maladies, à l'échelle européenne, a montré que cette « psychiatrisation » des symptômes était particulièrement fréquente lorsqu'il s'agissait de douleurs ou de fatigue et qu'elles s'exprimaient chez des femmes.*

## 4.1 DES ERREURS PEU EN LIEN AVEC LA PRÉVALENCE, MAIS TRÈS VARIABLES SELON LES MALADIES

La fréquence de ces erreurs n'est pas directement liée à la rareté des maladies.

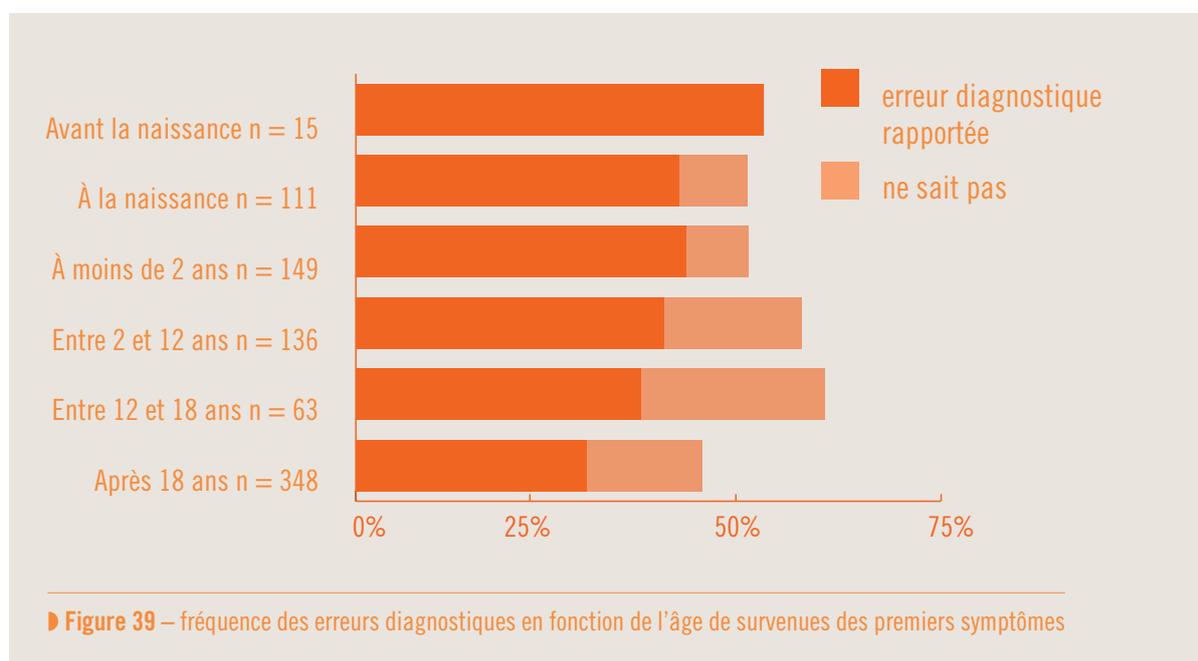
Minimale pour les maladies d'une prévalence comprise entre 1/10 000 et 4/10 000 (31%), elle est plus élevée (40%) tant dans les maladies les plus rares, moins de 1/10 000, que les moins rares, plus de 4/10 000.

Elle varie considérablement en fonction de la maladie, dépassant 50% pour quatre d'entre elles, le syndrome du QT long familial, avec près de trois quarts des malades concernés par cette erreur, la maladie de Fabry, le syndrome de Rett et la dyskinesie ciliaire primitive. Dans seulement moins d'une maladie sur cinq, les erreurs diagnostiques concernent moins d'un quart des malades, avec une fréquence se situant autour de 20%.



## 4.2 FRÉQUENCE DES ERREURS DIAGNOSTIQUES RAPPORTÉES SELON L'ÂGE D'APPARITION DES SYMPTÔMES

Les erreurs diagnostiques concernent plus de la moitié des diagnostics anténataux et diminuent graduellement lorsque les symptômes apparaissent plus tardivement.



On constate également une différence, mais plus modérée, selon le lieu d'habitation : 33% d'erreurs pour les habitants d'agglomérations de 10 000 à 100 000 habitants, mais respectivement 38% et 39% dans les agglomérations plus grandes ou plus petites.

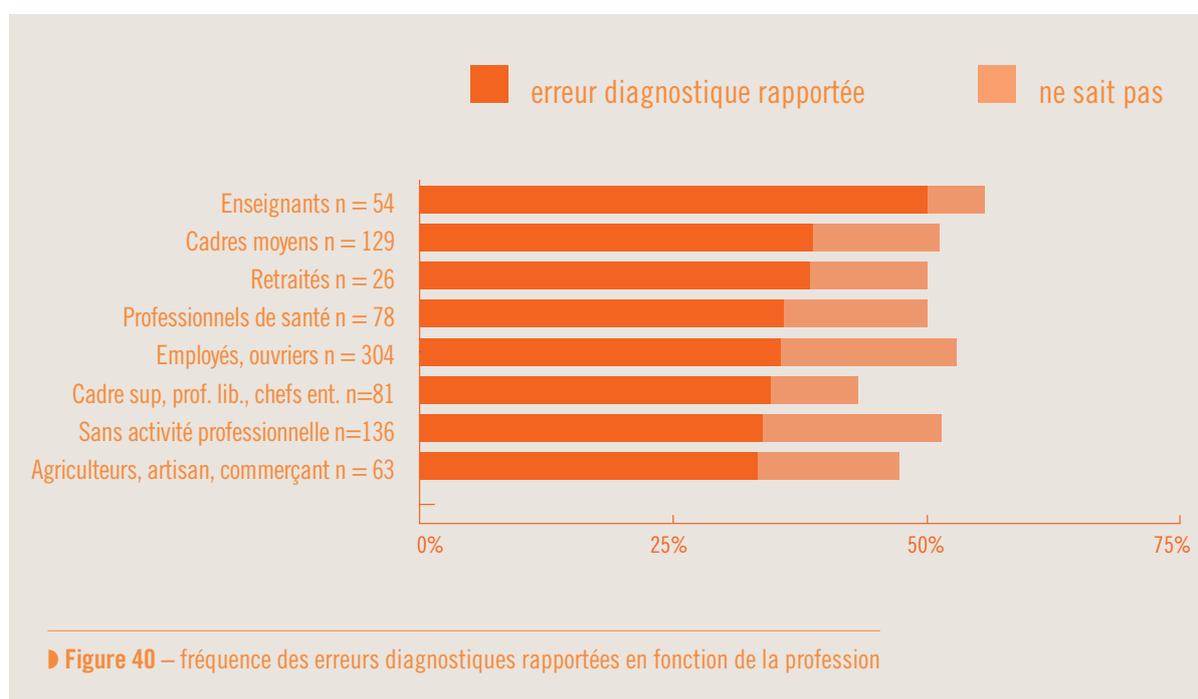
Ces erreurs sont plus fréquemment rapportées pour des diagnostics récents qu'anciens : 40% pour ceux portés il y a moins de cinq ans, 38% pour ceux d'il y a moins de dix ans et 33% pour les diagnostics les plus anciens (plus de dix ans). Ces résultats, apparemment paradoxaux compte tenu de l'amélioration des méthodes diagnostiques, peuvent être liés soit à l'oubli, soit au fait que les résultats considérés comme provisoires étaient moins souvent communiqués il y a dix ans qu'aujourd'hui.



*On constate de notables différences selon l'âge d'apparition des premiers symptômes : de 53% d'erreurs diagnostiques lorsqu'ils apparaissent avant la naissance, à 30% après l'âge de 18 ans. La fréquence des réponses «je ne sais pas» à cette question varie également fortement, passant de nulle pour les manifestations anténatales, à une fois sur quatre pour les signes apparaissant entre 12 et 18 ans et à 15% pour les signes apparaissant chez les adultes.*

## 4.3 LA FRÉQUENCE DES ERREURS DIAGNOSTIQUES RAPPORTÉES PAR CATÉGORIES SOCIOPROFESSIONNELLES

Des erreurs diagnostiques sont rapportées quel que soit le niveau de qualification ou le domaine d'activité professionnelle, y compris dans les professions de santé.

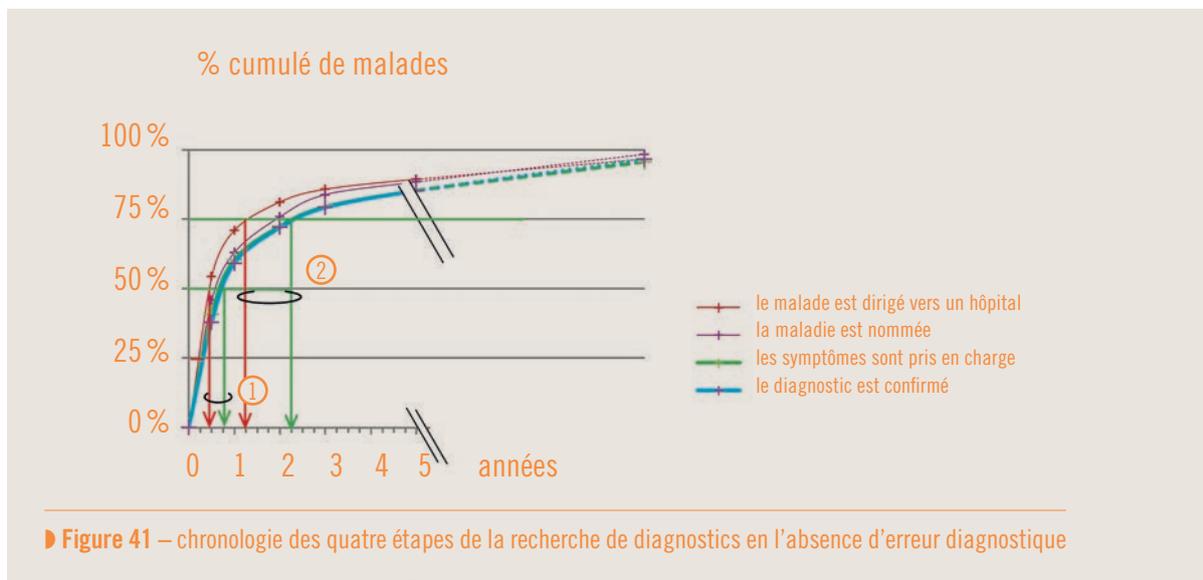


*Selon l'activité professionnelle, on constate des différences limitées, de 33 % chez les agriculteurs, artisans et commerçants, à 39 % chez les cadres moyens. Contrastant avec ces faibles différences, on observe chez les enseignants une fréquence de 50 %. Il s'agit d'une différence significative (50 % versus 35,7 % pour l'ensemble des autres catégories,  $p < 0.05$ ) et affirmée puisqu'elle s'accompagne d'un taux très faible de « je ne sais pas » (6 % versus 15 % pour l'ensemble des autres catégories). L'origine de cette différence ne trouve pas d'explication évidente.*

## 4.4 LE POIDS DE L'ERREUR DIAGNOSTIQUE DANS L'ERRANCE

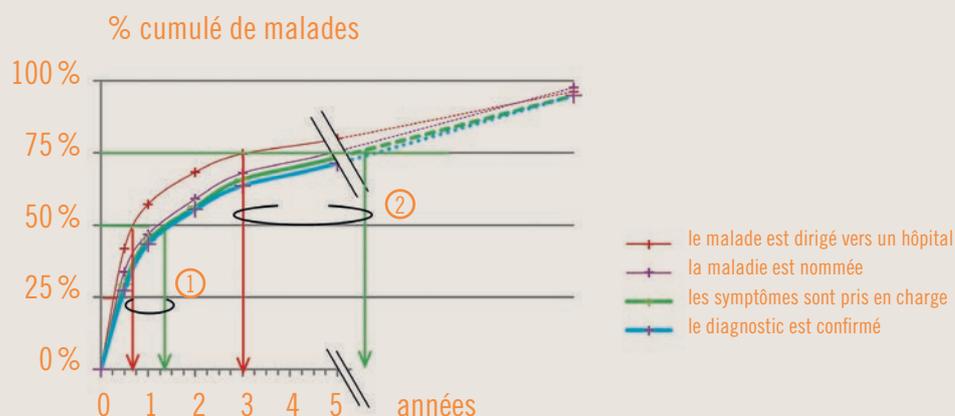
Il serait probablement illusoire d'imaginer éviter toute erreur diagnostique pour ces maladies le plus souvent inconnues du ou des premiers praticiens consultés.

Par contre, la très longue période de non remise en cause d'un diagnostic erroné est responsable du considérable allongement des délais diagnostiques. Elle devrait être limitée, notamment parce qu'elle correspond à une période d'inadaptation thérapeutique susceptible d'alerter le médecin ayant posé ce diagnostic.



*En l'absence d'erreur diagnostique, la moitié des malades sont dirigés vers un hôpital dans les 6 mois ①, puis sont pris en charge et reçoivent leur diagnostic définitif dans l'année.*

*Pour le dernier quart, dirigé vers un hôpital après un an et trois mois ②, la prise en charge et le diagnostic interviennent un an plus tard.*



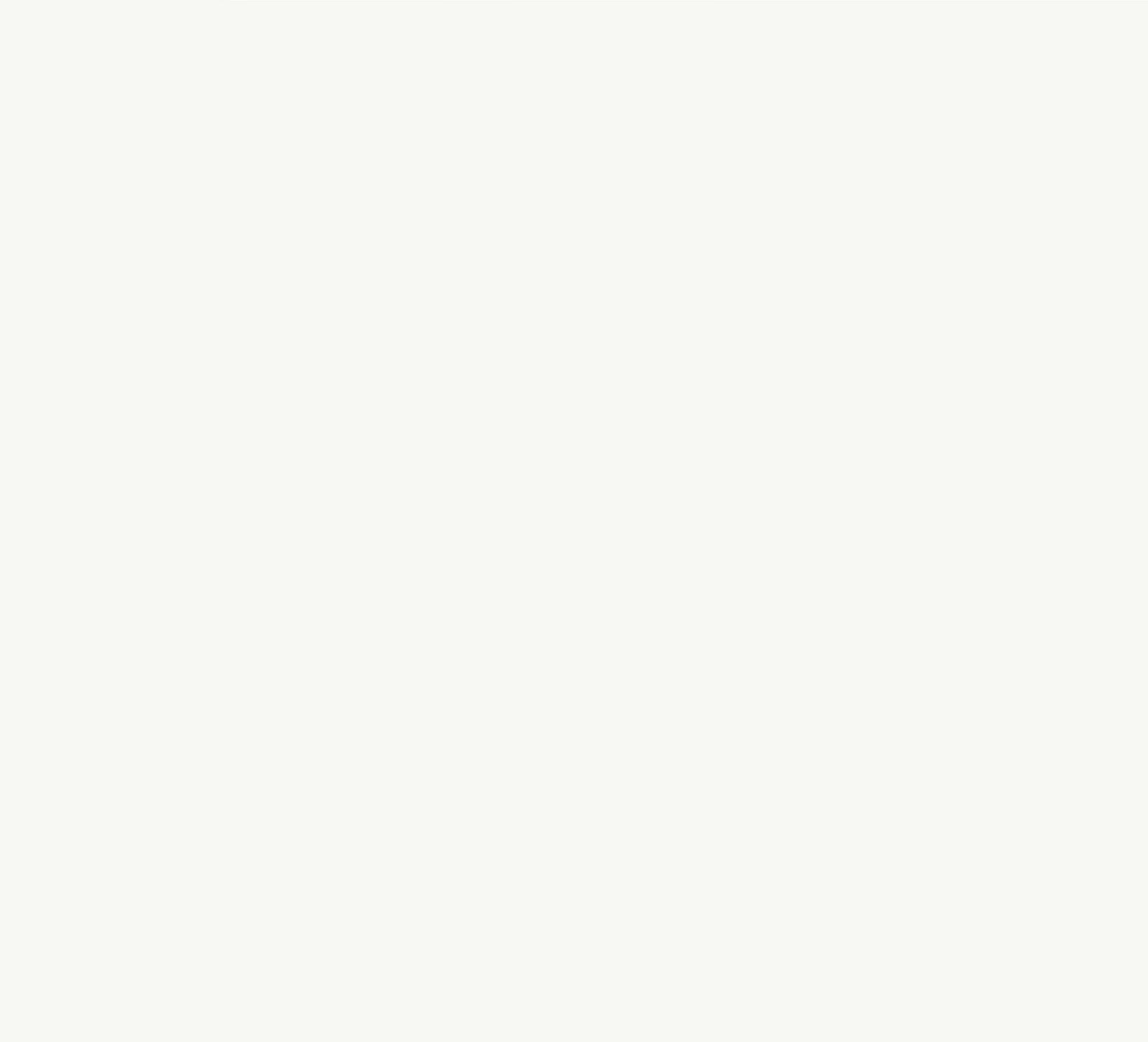
► Figure 42 – chronologie des quatre étapes de la recherche de diagnostic en cas d'erreur



Pour la moitié des malades ayant reçu initialement un diagnostic erroné ①, le délai pour être dirigé vers un hôpital est peu modifié, ce qui suggère que l'erreur a été commise à l'hôpital. Le processus de recherche du diagnostic est allongé d'environ un semestre, ce qui suggère que cette erreur a été assez rapidement identifiée.

Pour le dernier quart des malades ayant subi une erreur diagnostique ②, on constate qu'ils ne sont dirigés que beaucoup plus tard vers un hôpital (trois ans versus six mois en l'absence d'erreur). Cela suggère qu'un diagnostic de maladie fréquente, ne justifiant pas un recours à un service spécialisé, a été posé et non remis en cause pendant deux ans et demi en moyenne.

De plus, le processus d'accès au diagnostic adapté après la première consultation hospitalière est considérablement augmenté (nettement plus de deux ans contre un an en l'absence d'erreur) suggérant que des erreurs diagnostiques hospitalières ne sont pas identifiées en tant que telles pendant une année en moyenne.



# 5. COMMENT SONT OBTENUS LES DIAGNOSTICS ? PAR QUELS MÉDECINS ET AVEC QUELLES MÉTHODES ?

5.1 LES MÉDECINS CONSULTÉS .....	64
5.2 LE SUIVI DES MALADES .....	72
5.3 LES MÉTHODES DIAGNOSTIQUES .....	73

## 5.1 LES MÉDECINS CONSULTÉS

### QUESTION 15

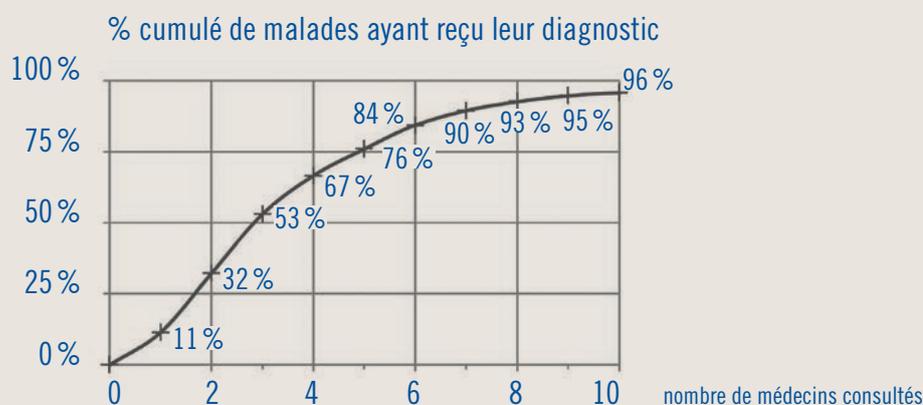
.....  
Pour établir le diagnostic, combien de médecins avez-vous vus en ville ?

### QUESTION 15 BIS

.....  
Pour établir le diagnostic, combien de médecins avez-vous vus à l'hôpital ?

### 5.1.1 Nombre total de médecins consultés

L'obtention d'un diagnostic confirmé nécessite le plus souvent de consulter différents médecins, au moins quatre pour un tiers des malades.



► **Figure 43** – pourcentage cumulé de malades ayant obtenu un diagnostic confirmé en fonction du nombre de médecins consultés (hospitaliers ou de ville)



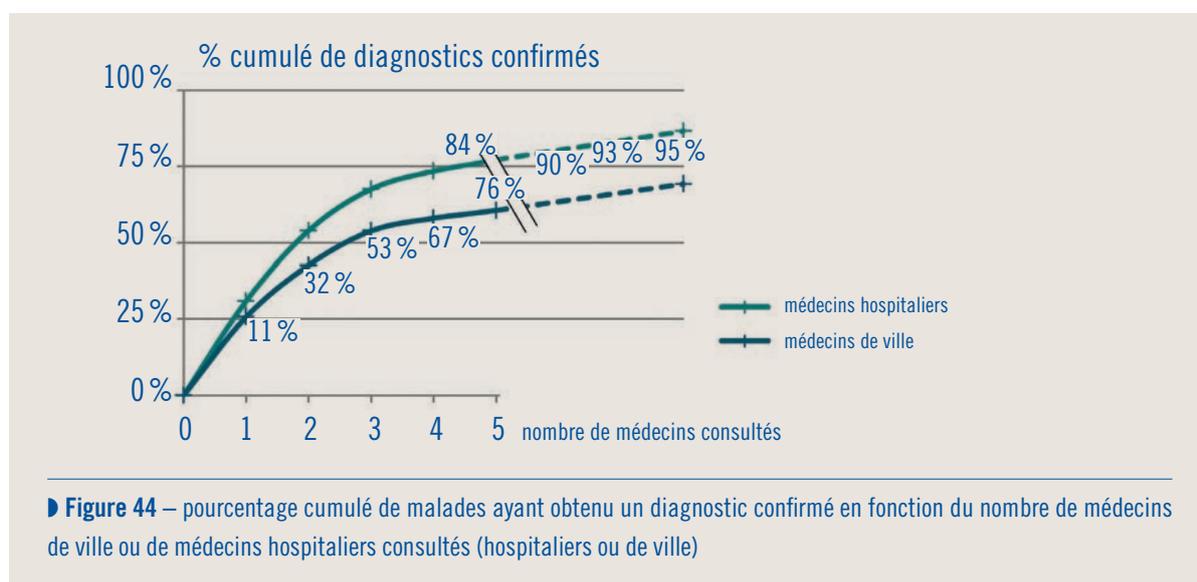
Alors que près d'un tiers des malades (32 %) ont obtenu leur diagnostic définitif en consultant un ou deux médecins, le dernier quart des diagnostics n'est pas encore confirmé après la consultation de cinq médecins, et pour 7 % après la consultation de huit médecins. En pratique, à partir de la deuxième consultation, la probabilité d'obtenir son diagnostic n'est que de 30 % pour chaque nouveau médecin consulté. Comme pour chaque question, un petit nombre de participants ayant répondu « ne sait plus », le total des réponses est légèrement inférieur à 100 %.

### 5.1.2 Quels médecins pour quelle dynamique dans la recherche du diagnostic ?

Les médecins consultés pour obtenir un diagnostic sont un peu plus souvent hospitaliers (60%) que médecins de ville (40%), et près des deux tiers des malades recourent aux deux types de praticiens dans leur recherche.

La majorité des malades consultent un nombre à peu près équivalent de médecins hospitaliers et de médecins de ville.

On constate cependant que 8% des malades ne consultent que des médecins de ville et 26% que des médecins hospitaliers. Ces pourcentages contrastent avec une répartition assez harmonieuse pour les autres malades.



*Pour un nombre de médecin donné, le pourcentage de malade ayant obtenu son diagnostic est plus élevé avec les médecins hospitaliers qu'avec les médecins de ville.*

*Cette différence déjà sensible pour deux médecins consultés (54% versus 43%) se creuse lorsque le nombre de médecins augmente, jusqu'à 87% versus 69% pour « plus de cinq médecins consultés ».*

**NB :** la plupart des malades consultant à la fois des médecins de ville et des médecins hospitaliers, le nombre de diagnostics obtenus avec chacun des types de médecin isolément n'atteint pas 100%.

### 5.1.3 Dans quelles structures ?

Les Centres de référence et les Centres de compétences jouent un rôle clé dans la confirmation des diagnostics de maladies rares.

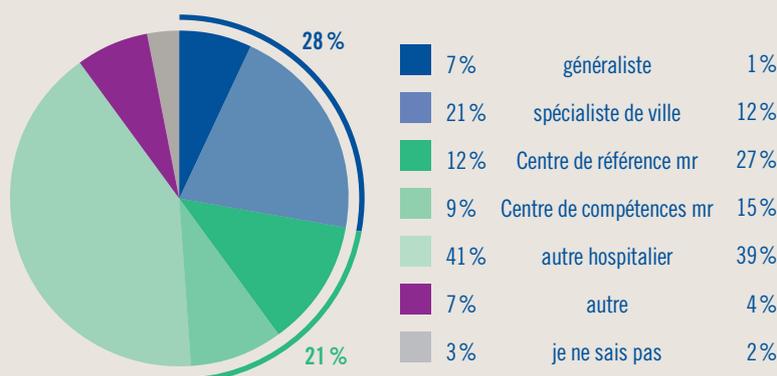
#### QUESTION 8

Le diagnostic confirmé a été établi par quel médecin ?

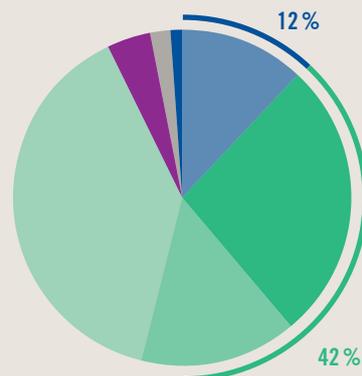
#### QUESTION 9

Le diagnostic probable a été établi par quel médecin ?

#### le diagnostic probable a été effectué par ?



#### et confirmé par ?

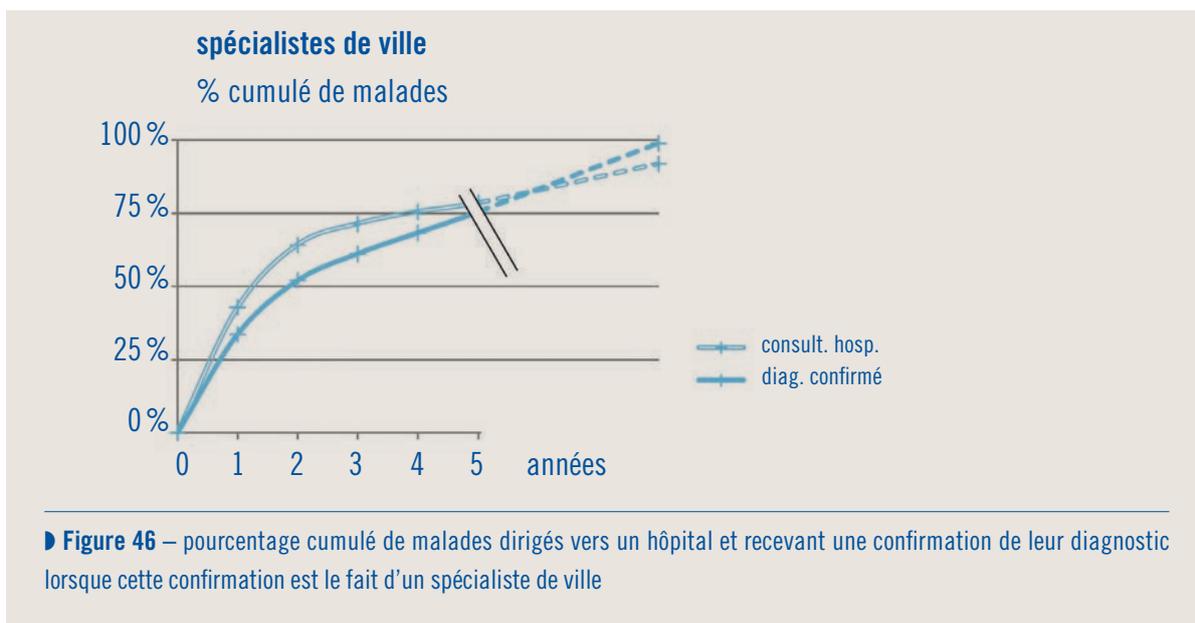


► Figure 45 – structure dans laquelle le nom de la maladie a été donné et le diagnostic a été confirmé

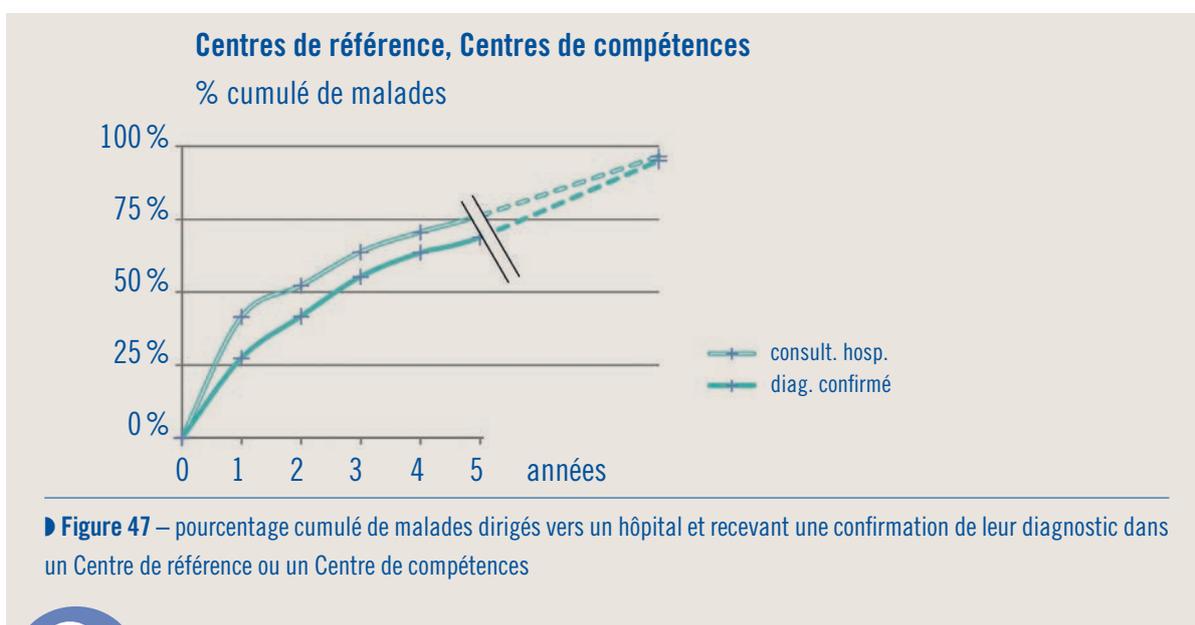


Alors que la place des médecins hospitaliers n'appartenant pas à un Centre de référence ou à un Centre de compétences est constante aux deux phases du diagnostic, autour de 40 % établis ou confirmés, le rôle respectif des autres structures médicales y est très différent. Les médecins de ville effectuent 28 % des diagnostics probables mais n'en confirment que 12 %, presque exclusivement par des spécialistes de ville. Les médecins des Centres de référence ou des Centres de compétences établissent 21 % des premiers diagnostics et en confirment 42 %.

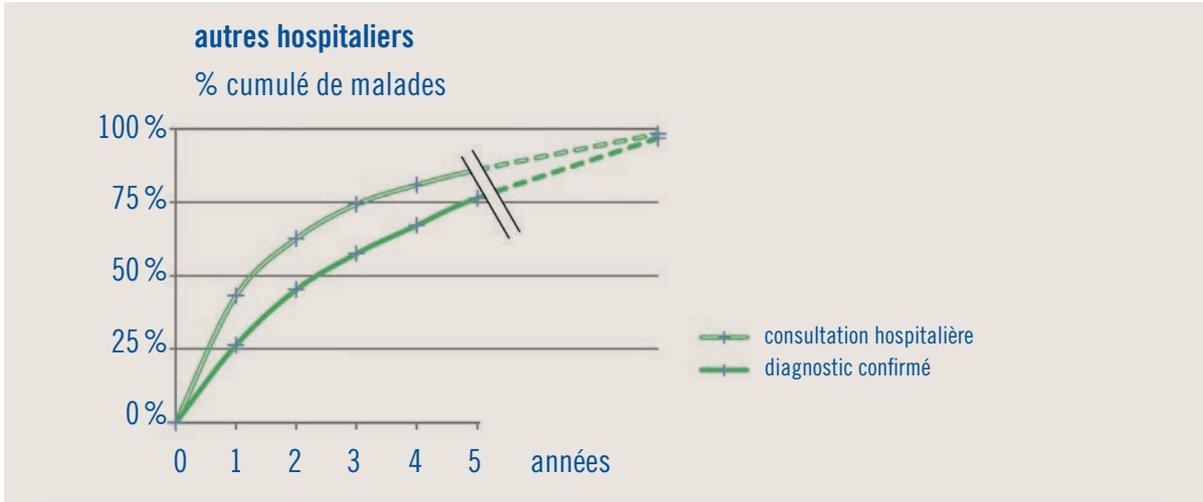
Le recours aux Centres de référence et aux Centres de compétences intervient essentiellement en fin de parcours.



*12 % des diagnostics sont confirmés par un spécialiste de ville, la moitié deux ans après les premières manifestations, les trois quarts au bout de cinq ans.*



*Les diagnostics confirmés dans les Centres de référence ou dans les Centres de compétences (42 % du total des diagnostics) interviennent après un parcours plus long : il a fallu cinq ans pour que les trois quarts des malades concernés soient dirigés vers un hôpital versus quatre ans lorsqu'ils sont confirmés par un spécialiste de ville, et trois ans pour les hospitaliers hors centres maladies rares. Le délai entre consultation hospitalière et confirmation du diagnostic est d'environ un an pour la grande majorité des malades.*



► **Figure 48** – pourcentage cumulé de malades dirigés vers un hôpital et recevant une confirmation de leur diagnostic lorsque cette confirmation est le fait d'un médecin hospitalier hors Centre de référence



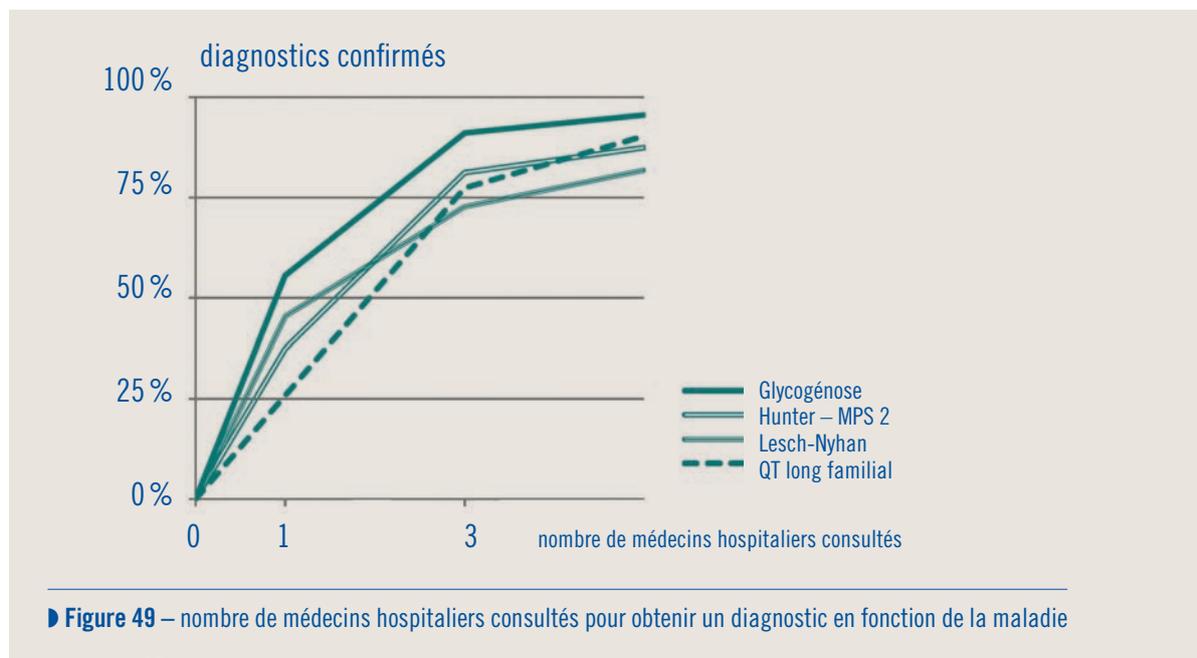
*Les malades recevant confirmation de leur diagnostic par un médecin hospitalier hors Centre de référence ou Centre de compétences (40 % du total des diagnostics) sont ceux qui ont été le plus précocement dirigés vers un hôpital.*

*Le délai entre cette première consultation et la confirmation du diagnostic apparaît un peu plus important que lorsque le diagnostic est confirmé dans un Centre de référence.*

Les Centres de référence et les Centres de compétences représentent des structures d'expertises consultées tardivement, souvent après que le diagnostic a été évoqué dans une autre structure. Leur pose de diagnostic semble plus rapide, suggérant qu'un recours plus en amont permettrait de réduire le délai.

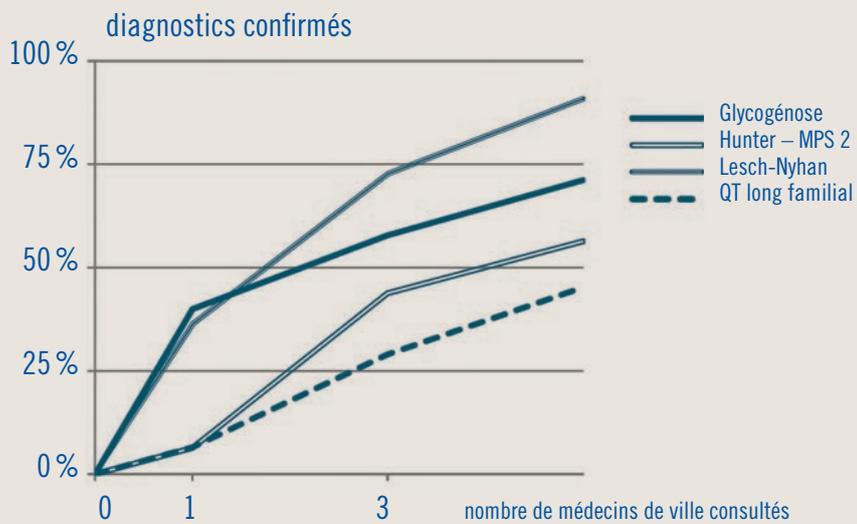
### 5.1.4 Une diversité entre maladies plus marquée pour la médecine de ville

Compte tenu des différences importantes existant dans l'expression des diverses maladies, il n'est guère étonnant que le nombre de médecins consultés pour obtenir un diagnostic soit également variable. Pour quatre maladies représentatives de la diversité des situations, nous constatons que ces différences sont beaucoup plus marquées en médecine de ville qu'en médecine hospitalière.



*Les écarts de délai diagnostique existant entre les maladies s'expriment de façon très différente en milieu hospitalier et en ville.*

- *En milieu hospitalier, en dehors des glycogénoses, diagnostiquées beaucoup plus rapidement que les trois autres maladies, la progression est assez homogène, autour de 35 % de diagnostics après une consultation, de 75 % après trois et de 85 % pour cinq ou plus.*
- *En ville, la dispersion entre maladies est beaucoup plus importante : seulement 6 % de maladie de Hunter ou de syndrome du QT long familial diagnostiqués lors de la première consultation contre 36 % à 40 % pour trois autres maladies (glycogénoses, Lesch-Nyhan et sclérodémie). Cette hétérogénéité s'accroît avec le nombre de consultations. Pour cinq consultations ou plus, deux maladies restent en deçà de 60 % de diagnostics (45 % pour QT long familial), alors que trois maladies sont diagnostiquées chez 84 à 90 % des malades.*



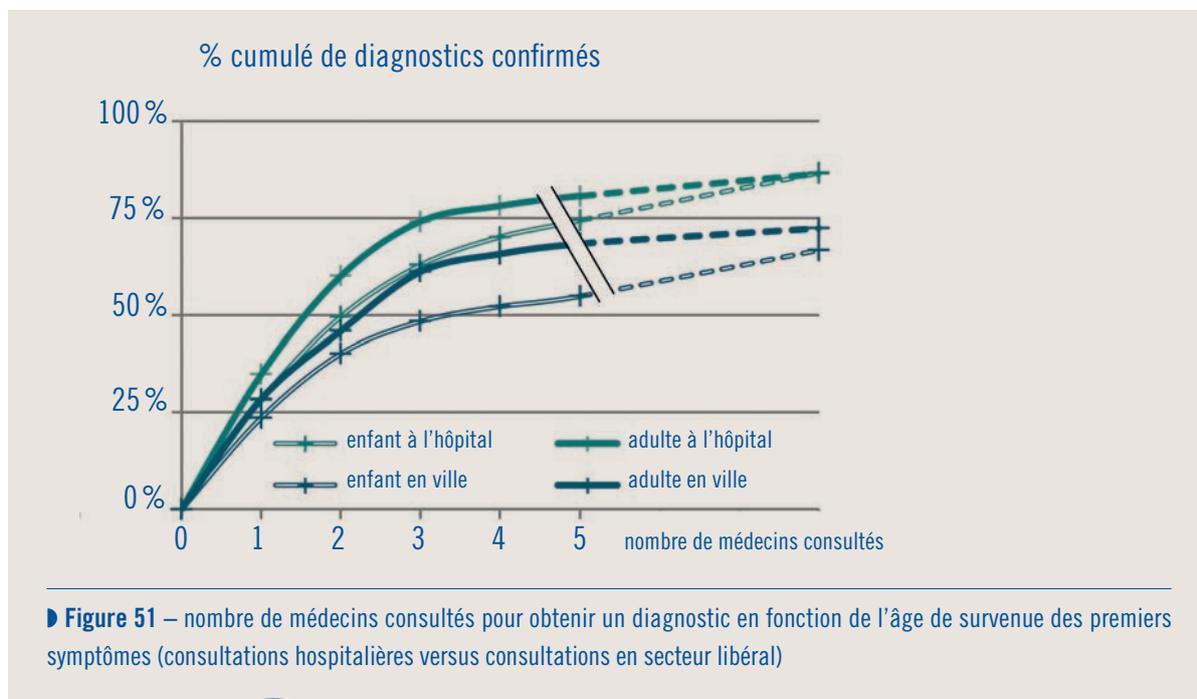
► **Figure 50** – nombre de médecins de ville consultés pour obtenir un diagnostic en fonction de la maladie



*Une mise en évidence de la notion de maladies trop rares et à la prévalence inconnue en ville, représentées ici par glycogénose, QT long et Hunter, où le différentiel de diagnostic pour un nombre de consultations donné (hôpital versus ville) oscille entre 16 % et 45 % selon la maladie et la progression, et de maladies connues dans les deux modes d'exercice représentés ici par : Lesch-Nyhan et glycogénoses où le différentiel oscille entre -5 et 13 %.*

### 5.1.5 L'âge de diagnostic influe sur le nombre de médecins consultés

L'apparition des premières manifestations à l'âge adulte et le recours aux médecins hospitaliers contribuent à limiter le nombre de consultations pour obtenir le diagnostic.



*Pour obtenir la moitié des diagnostics, les adultes consultent un à deux médecins hospitaliers, mais deux médecins de ville.*

*Lorsque la maladie se manifeste dans l'enfance, le diagnostic est obtenu en consultant deux médecins hospitaliers ou quatre médecins de ville.*

### 5.1.6 Importance des paramètres sociaux

Le lieu de résidence intervient différemment selon le type de médecins consultés : l'accès au diagnostic nécessite un peu moins de consultations libérales pour les malades de villes moyennes que pour ceux des petites villes et encore plus des très grandes villes. Cette différenciation selon le lieu de résidence ne se retrouve pas pour l'orientation vers l'hôpital.

Ni le niveau de revenu, ni le niveau socio-culturel ne semblent déterminants dans le nombre de médecins consultés.

## 5.2 LE SUIVI DES MALADES

Les médecins généralistes, peu représentés lors du diagnostic, concourent au suivi de 40% des malades.

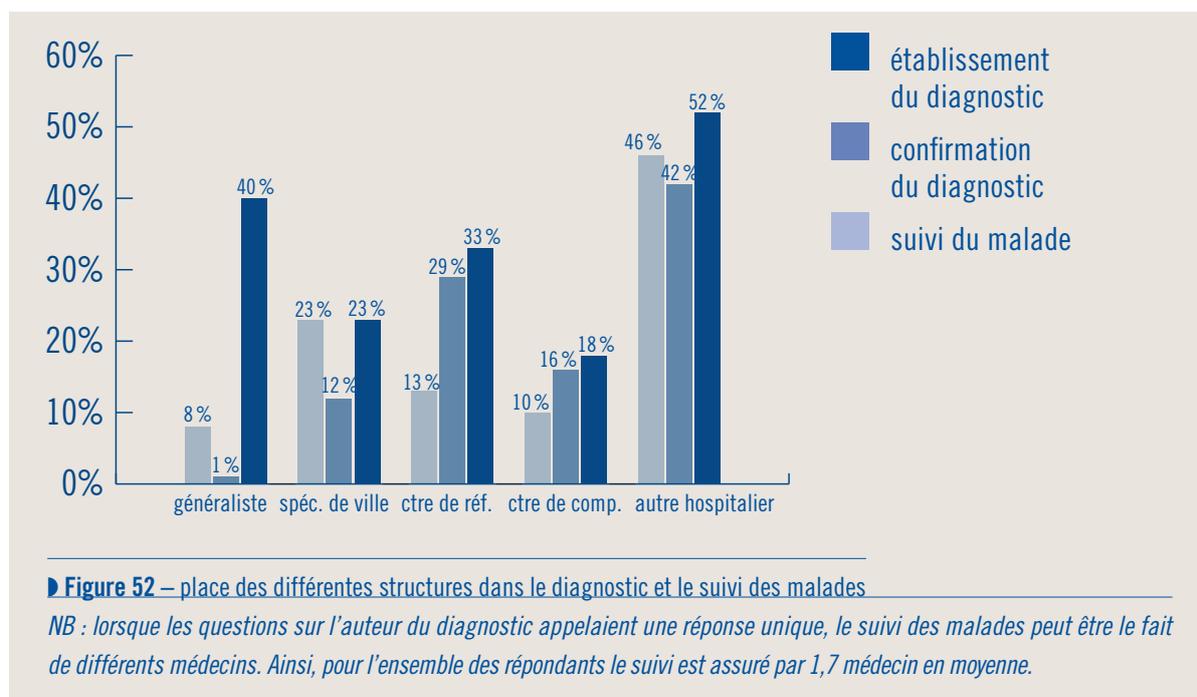
### QUESTION 16

Par qui êtes-vous suivi ?



À l'opposé, dans les Centres de référence, qui jouent un rôle d'expertise dans le diagnostic, le nombre de malades suivis n'excède guère le nombre de diagnostics confirmés.

Les spécialistes hors Centres de référence, hospitaliers ou de ville, établissent un nombre importants de diagnostics probables et, s'ils ne les confirment pas tous, assurent le plus souvent le suivi des malades.



*On peut s'étonner du faible nombre de malades suivis par les Centres de compétences. L'explication tient peut-être au fait que les Centres de compétences sont encore mal connus des malades et parfois non identifiés par eux alors même qu'ils y sont suivis. Il est également probable que les coûts de transport non pris en charge peuvent dissuader des malades de s'adresser à un Centre de compétences peu proche de leur domicile.*

## 5.3 LES MÉTHODES DIAGNOSTIQUES

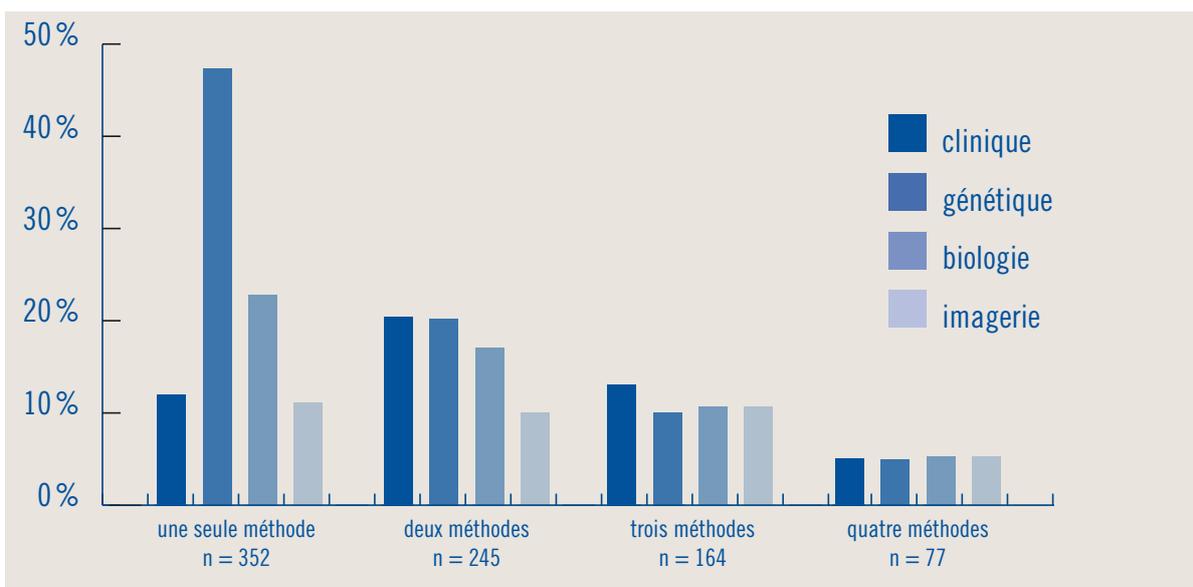
### QUESTION 10

.....

Méthode(s) utilisée(s) pour confirmer le diagnostic ?

#### 5.3.1 Les méthodes de diagnostic et leur nombre

L'évocation du diagnostic peut se faire sur des données cliniques, biologiques ou d'imagerie. On constate que sa confirmation repose le plus souvent sur une seule méthode, principalement génétique.



► Figure 53 – méthodes de diagnostic selon le nombre de méthodes utilisées



*La confirmation du diagnostic repose sur une seule méthode pour 42% des participants à l'enquête.*

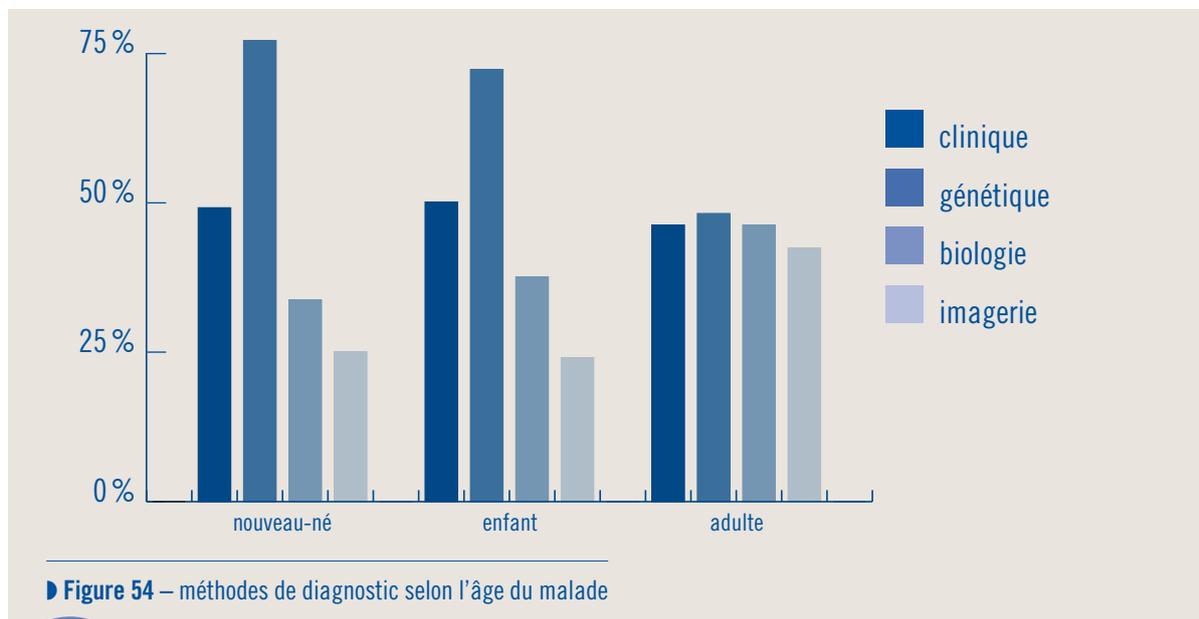
*Il s'agit alors le plus souvent d'une méthode génétique et dans une moindre mesure d'une méthode clinique, beaucoup moins souvent d'une méthode biologique (moins d'un quart des cas à elles deux).*

*Malgré les durées souvent élevées d'errance diagnostique, on constate que seulement 29% des diagnostics reposent sur plus de deux méthodes diagnostiques, ce qui suggère que le diagnostic s'établit moins sur une accumulation d'examen que sur la prescription des examens adaptés.*

*Lorsque le faisceau d'éléments diagnostiques augmente, la prépondérance de la génétique diminue et la part de la clinique se fait plus importante, probablement dans une démarche où clinique et éléments biologiques conduisent souvent à rechercher une signature génétique.*

### 5.3.2 Les méthodes de diagnostics utilisées en fonction de l'âge du malade

Le profil des méthodes utilisées oppose les nouveau-nés et enfants aux adultes.



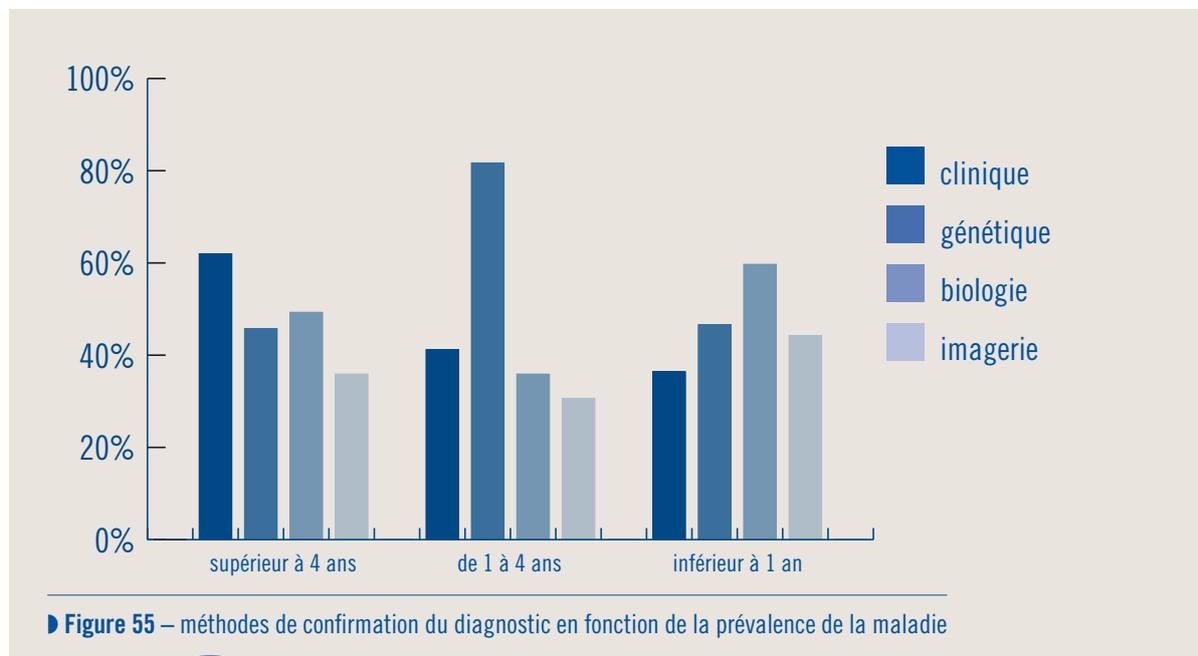
► Figure 54 – méthodes de diagnostic selon l'âge du malade



*Pour les adultes, les différents types de méthodes ont une importance équivalente, alors que chez les enfants la génétique est prépondérante. L'explication tient sans doute au fait que les maladies se manifestant chez le nouveau-né ou chez l'enfant sont le plus souvent d'origine génétique. Inversement, l'imagerie est nettement plus utilisée chez les adultes que chez les enfants.*

### 5.3.3 Les méthodes utilisées en fonction de la prévalence de la maladie

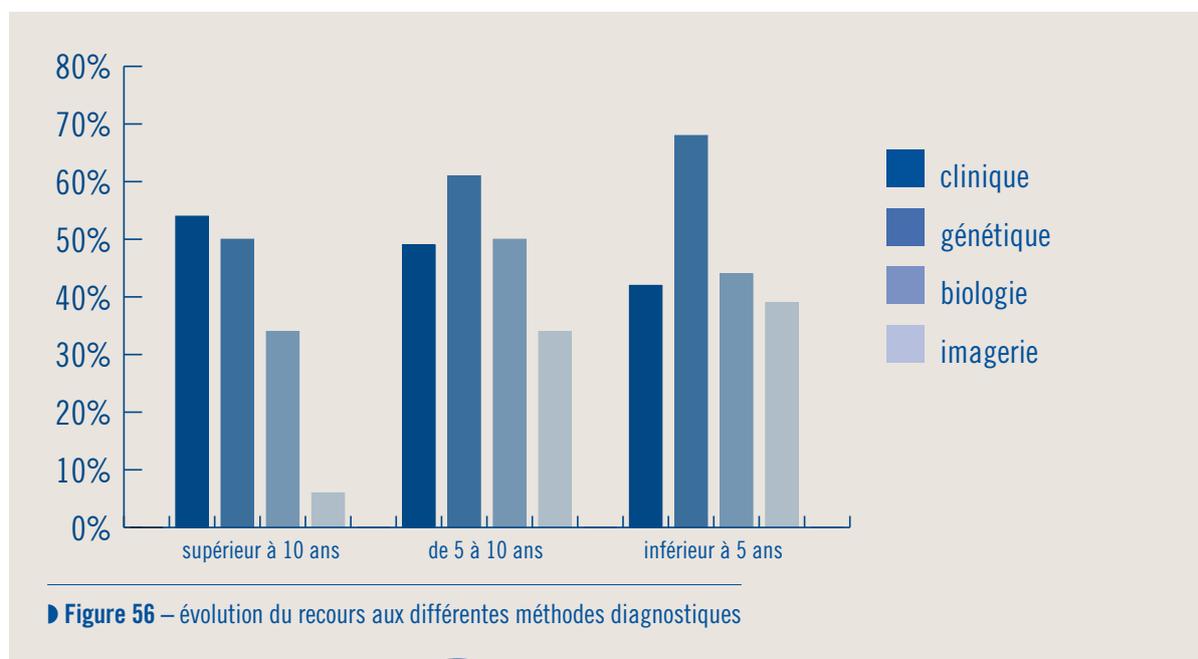
Pour les maladies les moins rares de l'étude, la clinique joue un rôle un peu plus important que les autres méthodes. Cette situation provient peut être du fait que ces maladies sont mieux connues des cliniciens.



*En général, le diagnostic repose en premier lieu sur la génétique, alors que dans les maladies extrêmement rares la biologie occupe la première place. La moindre importance de la génétique pour les plus faibles prévalences pourrait être liée à l'absence de support génétique connu ou de méthode diagnostique disponible.*

### 5.3.4 Une évolution du recours aux différentes méthodes diagnostiques

L'utilisation des différentes méthodes diagnostiques montre une croissance continue de l'importance des méthodes génétiques et une décroissance de celle de la clinique.



*On peut également noter la progression spectaculaire des méthodes d'imagerie dont l'IRM, entre les diagnostics effectués il y a plus de dix ans et ceux datant de moins de dix ans.*





# 6. CONSÉQUENCES DE L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE

6.1 LES PRÉJUDICES POUR LE MALADE LUI-MÊME .....	80
6.2 LES PRÉJUDICES IMPLIQUANT L'ENTOURAGE DU MALADE .....	82

## 6.1 LES PRÉJUDICES POUR LE MALADE LUI-MÊME

### QUESTION 19

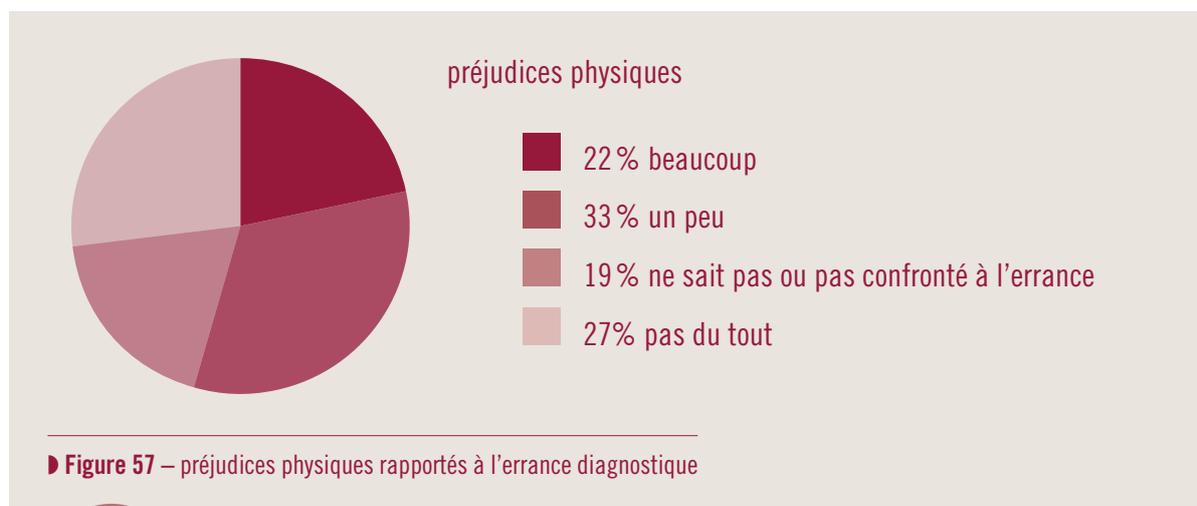
L'errance diagnostique a-t-elle été préjudiciable à l'état physique du malade ?

### QUESTION 20

L'errance diagnostique a-t-elle été préjudiciable à l'état psychique du malade ?

### 6.1.1 Conséquences physiques

Plus de la moitié des répondants (55 %) rapportent un préjudice physique lié à l'errance diagnostique. Ce préjudice est deux fois plus fréquent en cas d'erreur diagnostique (78 %) qu'en son absence (37 %).



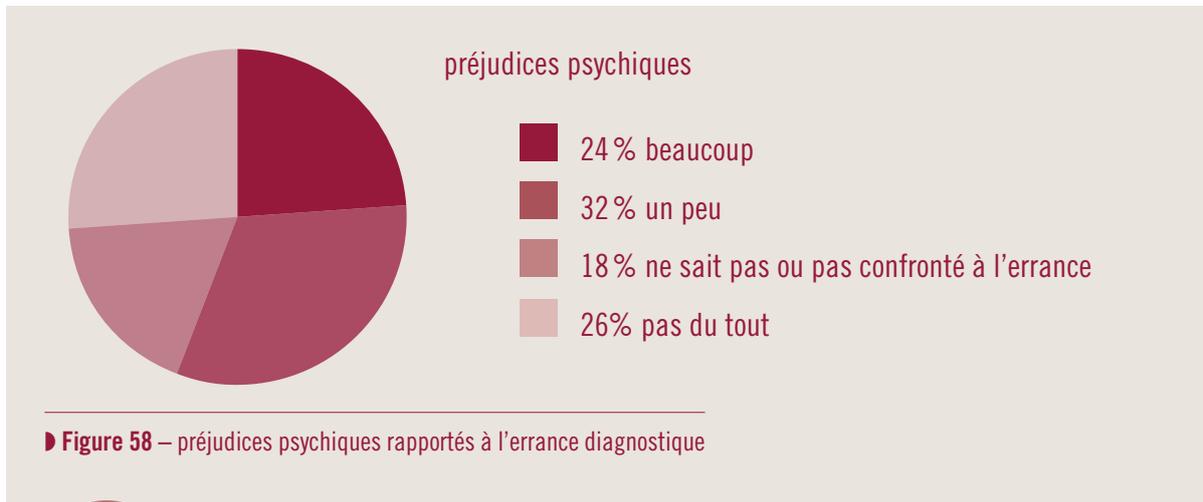
*Les préjudices physiques sont diversement rapportés selon les maladies : par 79 % des malades atteints de maladie de Fabry (dont 26 % « un peu » et 53 % « beaucoup ») et par 82 % dans la dyskinésie ciliaire primitive (« un peu » 49 % et « beaucoup » 33 %).*

*Dans les maladies les moins touchées (CADASIL, syndrome d'Angelman et anémie de Fanconi), on ne compte que 40 à 48 % de répondants qui les excluent totalement.*

*Ces préjudices sont un peu moins fréquents pour les diagnostics portés il y a moins de cinq ans (51 %) que pour ceux portés il y a plus de cinq ans (56 %). Ils sont plus souvent rapportés pour les maladies les moins rares (> 4/100 000 : 62 %, < 4/10 000 : 49 %). Enseignants (57 %) et ouvriers (57 %) en rapportent un peu plus souvent que les professionnels de santé et les travailleurs indépendants (50 %).*

## 6.1.2 Conséquences psychiques

Les pourcentages de préjudices psychiques rapportés (56%) sont très proches des préjudices physiques, avec également un lien très fort avec une erreur diagnostique (76% en cas d'erreur versus 39% en l'absence d'erreur).



*Les deux maladies les plus concernées sont le syndrome du QT long familial (81 % dont 52 % « beaucoup » et 29 % « un peu ») et la maladie de Fabry (81 % dont 43 % « beaucoup » et 38 % « un peu »). Les plus épargnées, le syndrome d'Angelman (26 %) et le syndrome de Lowe (29 %).*

*Ces préjudices sont plus souvent rapportés pour les maladies les moins rares (> 4/100 000 : 65 %, <4/10 000 : 50 %).*

*Ce sont les cadres supérieurs (48 %) et les cadres moyens (50 %) qui en rapportent le moins à l'opposé des employés et ouvriers (60 %) et surtout des enseignants (65 %).*

## 6.2 LES PRÉJUDICES IMPLIQUANT L'ENTOURAGE DU MALADE

### QUESTION 21

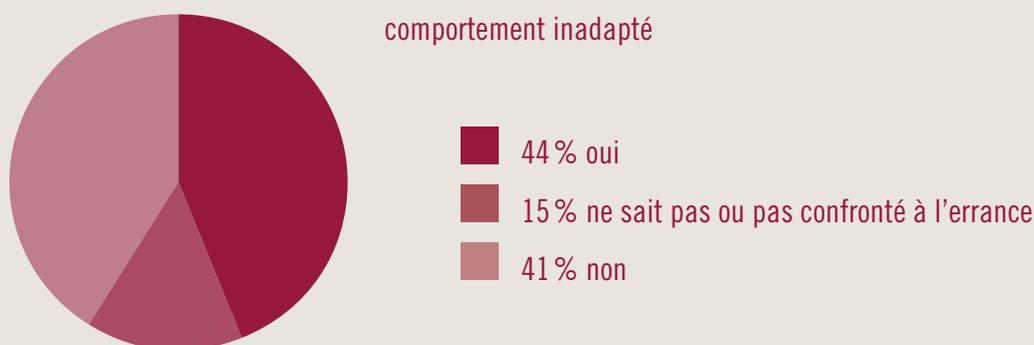
L'errance diagnostique a-t-elle entraîné un comportement inadapté de l'entourage (famille, amis, école, travail) vis-à-vis du malade ?

### QUESTION 22

Si vous êtes concerné par une maladie génétique héréditaire, un diagnostic plus précoce vous aurait-il permis d'accéder à du conseil génétique ?

### 6.2.1 Comportements inadaptés de l'entourage

La banalisation des symptômes, alors considérés souvent comme des «plaintes», est l'un des mécanismes pouvant conduire l'entourage à des comportements inadaptés. Bien que cette banalisation soit fréquemment le fait des médecins, les comportements inadaptés dans l'entourage entraînent souvent, une fois le diagnostic connu, une culpabilité tenace.



► Figure 59 – comportements inadaptés de l'entourage liés à l'errance diagnostique



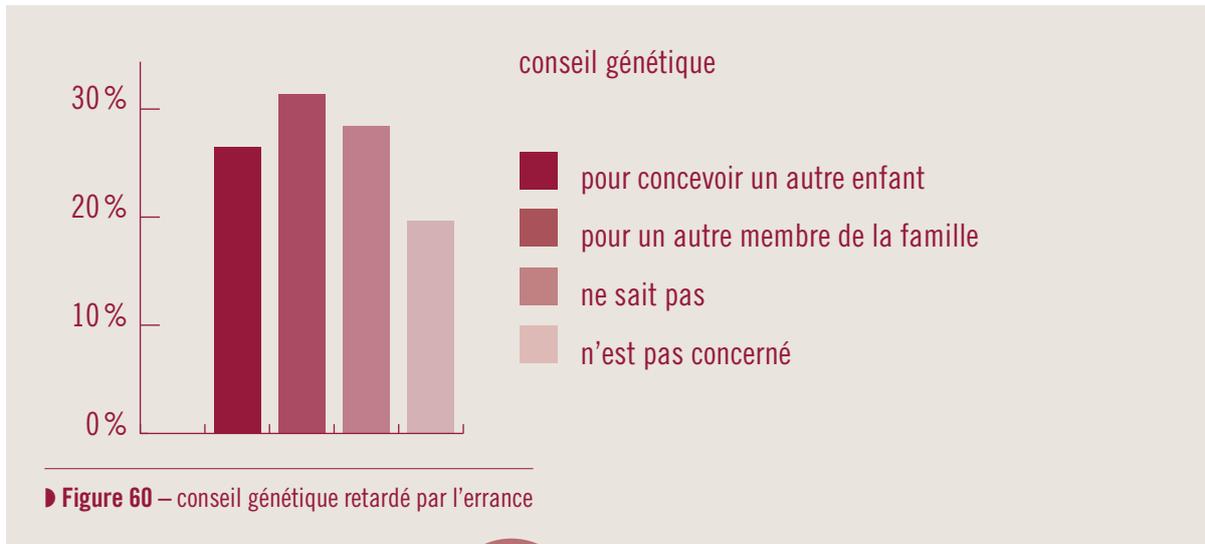
*Ces comportements sont rapportés plus souvent lorsque le processus diagnostique est long (>2 ans : 59 %, <2 ans : 32 %) et en cas d'erreur diagnostique (63 % versus 28 % en absence).*

*Les maladies les plus concernées sont le syndrome de Rett (65 %) et la maladie de Fabry (62 %) alors que dans la lymphangiomeiomyomatose (23 %), la glycogénose (27 %) et l'anémie de Fanconi (28 %), ces préjudices sont plus rarement rapportés.*

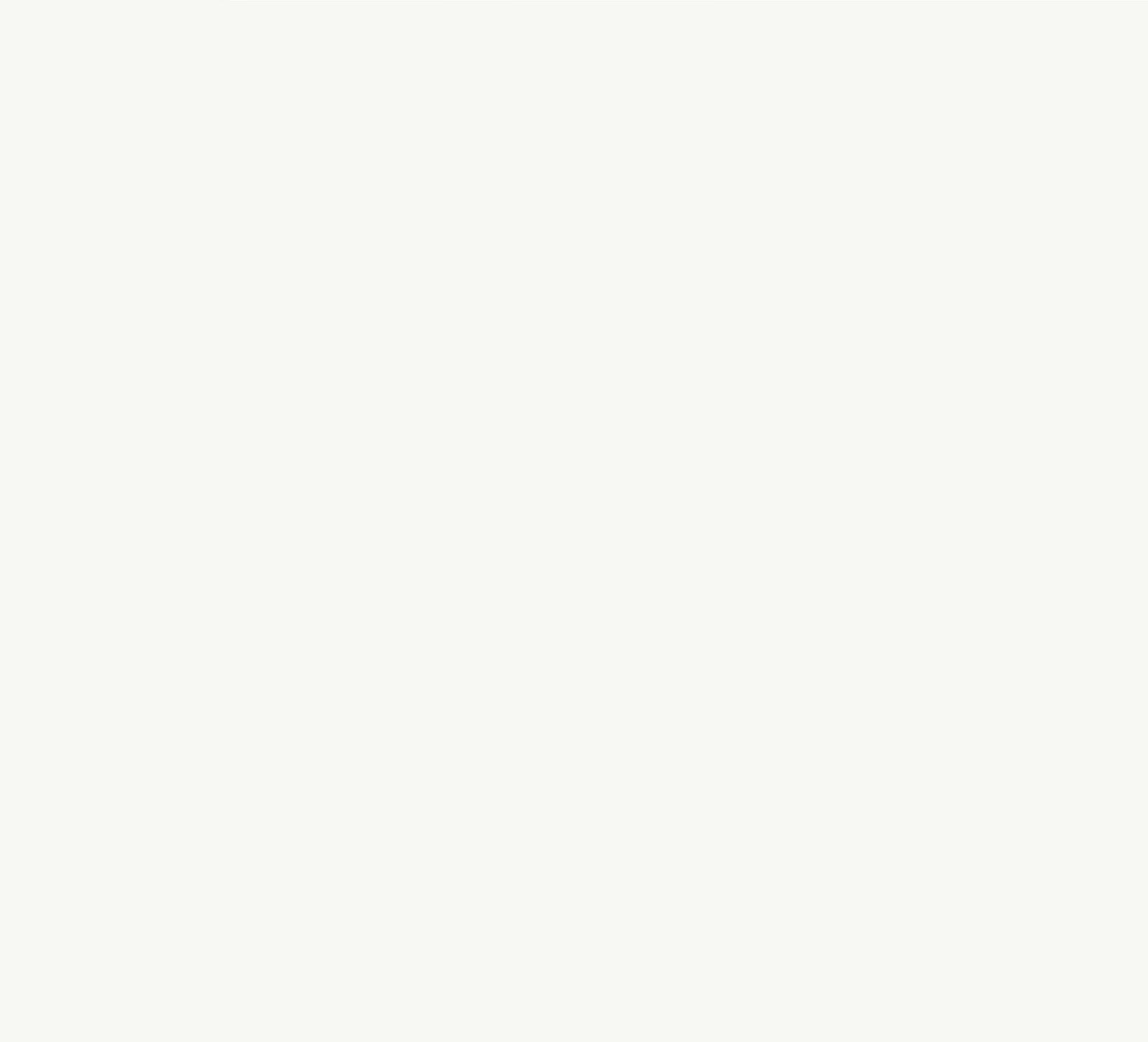
*Ces comportements inadaptés sont plus fréquents lorsque la maladie débute avant l'âge de deux ans (55 %) que chez les autres enfants (49 %) ou que chez les adultes (42 %), et concernent plus les malades masculins (50 %) que féminins (40 %) dans les maladies affectant hommes et femmes.*

*Les cadres moyens et supérieurs ainsi que les travailleurs indépendants les rapportent moins souvent (moins de 40 %), à la différence des ouvriers et employés (49 %) et des professionnels de santé (50 %).*

### 6.2.2 Conseil génétique



*En retardant l'identification de la maladie, l'errance diagnostique fait obstacle à un conseil génétique, tant pour concevoir un autre enfant (évaluation du risque génétique, éventualité d'un diagnostic préimplantatoire...) que pour informer d'autres membres de la famille.*



# 7. COMMUNAUTÉS ET SINGULARITÉS DE PARCOURS, L'ANALYSE EN COMPOSANTES MULTIPLES

7.1 MÉTHODES.....	86
7.2 PROFILS DE RECHERCHE DU DIAGNOSTIC DANS LES TROIS GROUPES .....	88
7.3 QUELLES MALADIES CONSTITUENT CES GROUPES?.....	93
7.4 DIVERSITÉ DE CARACTÉRISTIQUES ET COMMUNAUTÉ DE PROFILS .....	97

En suivant le cheminement de la recherche du diagnostic, l'analyse des réponses des participants à cette enquête a mis en évidence des liens existants entre certains paramètres individuels, ou propres à la maladie, et la progression vers le diagnostic.

Si l'objectif de cette enquête était d'appréhender l'ampleur du phénomène et de tenter d'en comprendre les mécanismes, il n'était certainement pas d'opposer certains sous-groupes à d'autres, encore moins des maladies entre elles.

L'analyse en composante multiple (ACM) présentée maintenant se propose d'identifier, par-delà les caractéristiques individuelles, des profils de recherche diagnostique en se fondant uniquement sur des événements déterminants de cette recherche. Dans un deuxième temps les caractéristiques des malades appartenant à ces différents sous-groupes seront précisées.

## 7.1 MÉTHODES

### 7.1.1 Les paramètres actifs

La construction des profils d'itinéraire de recherche de diagnostic repose sur six paramètres, appelés « paramètres actifs » dans ce type d'analyse.

Deux sont de type chronologique : le délai entre premiers symptômes et première consultation hospitalière, ainsi que celui entre premiers symptômes et confirmation du diagnostic.

L'existence d'une erreur diagnostique a été prise en compte également car elle apparaît déterminante, tant dans le cheminement que dans les éventuels préjudices induits.

Enfin, l'existence de trois types de préjudice liés à l'errance diagnostique ont été pris en compte : préjudice physique, préjudice psychique et comportement inadapté de l'entourage.

## 7.1.2 Trois groupes de répondants pour trois profils de recherche du diagnostic

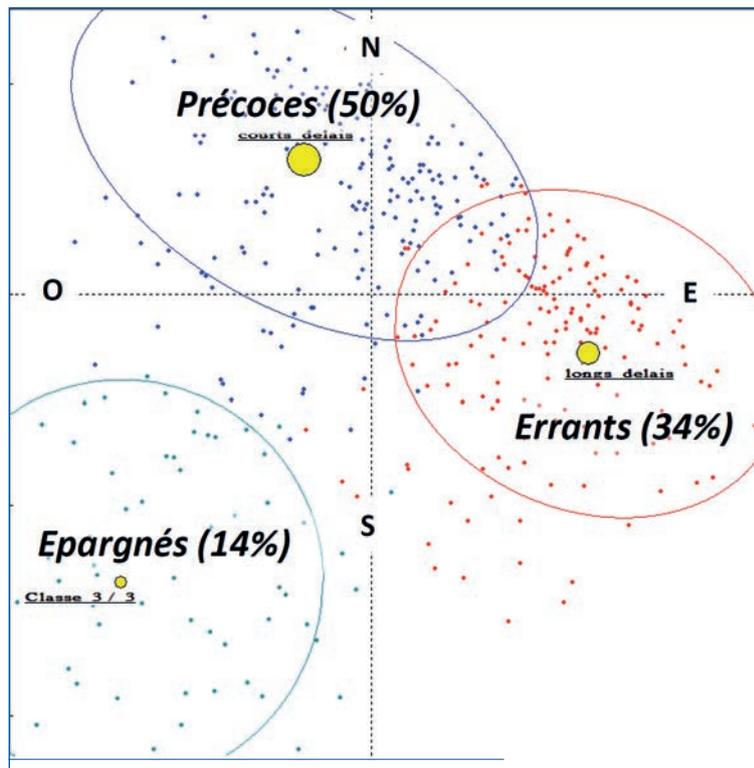


Figure 61 – répartition des individus en trois classes

Le plan défini par l'ACM des paramètres actifs permet de situer d'autres paramètres, mais aussi les individus dans ce même plan.

Les 844 participants étant situés dans ce plan, cette analyse permet de les regrouper en différents groupes correspondant à des profils liés aux paramètres actifs choisis.

Trois groupes se distinguent ainsi que nous avons désignés comme « Précoces », « Errants » et épargnés par l'errance notés plus brièvement « Épargnés ».



Le 1<sup>er</sup> groupe, qui inclut la moitié de la population des répondants, est centré dans le quadrant nord-ouest, le 2<sup>e</sup> groupe, environ un tiers des répondants, est centré dans le quadrant sud-est. Les centres de ces deux groupes sont situés sur les axes des préjudices. Le 3<sup>e</sup> groupe est nettement éloigné du centre du plan vers le sud-ouest et ne regroupe qu'un répondant sur six.

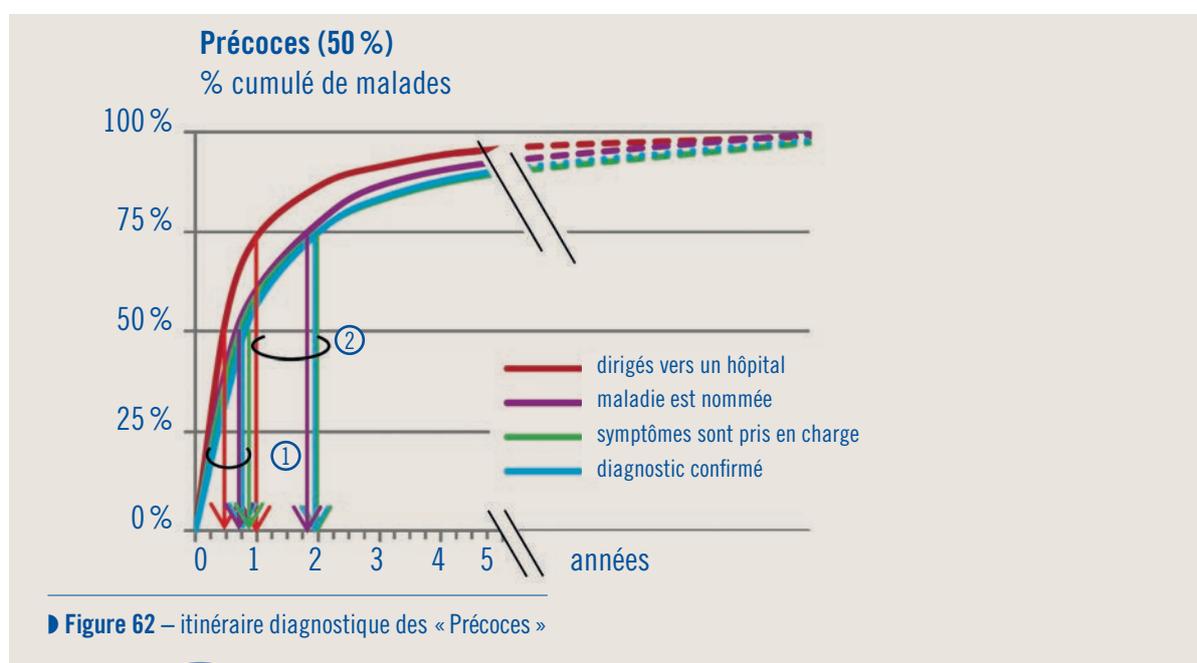
Les caractéristiques respectives des individus appartenant à ces trois groupes, détaillés plus loin, nous ont conduits, pour des raisons de simplicité d'expression à les nommer :

- les Précoces pour les membres du 1<sup>er</sup> groupe : ils sont plus jeunes et obtiennent assez rapidement leur diagnostic et subissent assez peu de préjudices ;
- les Errants pour les membres du 2<sup>e</sup> groupe : leur diagnostic est obtenu très tardivement, ils rapportent fréquemment des erreurs diagnostiques et des préjudices liés à l'errance ;
- les Épargnés pour les membres du 3<sup>e</sup> groupe : ils obtiennent leur diagnostic assez rapidement, sont rarement victimes d'erreurs diagnostiques et ne se considèrent pas concernés par l'errance diagnostique et ses conséquences.

## 7.2 PROFILS DE RECHERCHE DU DIAGNOSTIC DANS LES TROIS GROUPES

### 7.2.1 L'itinéraire diagnostique dans chacun des groupes

Les trois profils de malades diffèrent radicalement. Si les « *Précoces* » sont assez rapidement diagnostiqués et traités, les « *Errants* » cumulent une orientation tardive vers l'hôpital et un processus diagnostique très long. Chez les « *Épargnés* », la moitié des malades sont rapidement diagnostiqués et traités. Pour les autres, la maladie est d'abord évoquée, le diagnostic n'étant qu'ensuite confirmé, la prise en charge des symptômes n'intervenant que plus tard.



*Les Précoces sont dirigés très tôt vers un hôpital, les trois quarts d'entre eux dès la première année ②.*

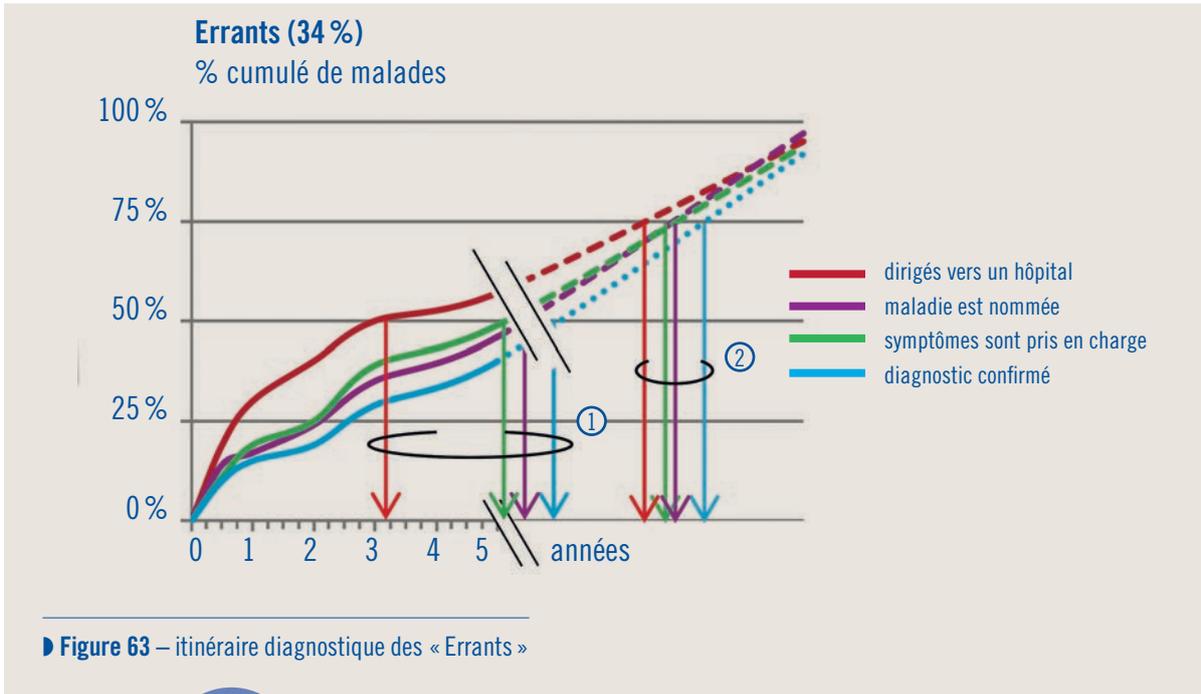
*Le processus diagnostique est également très rapide, moins de six mois pour la première moitié ①, de l'ordre d'un an pour le dernier quart ②.*

*Pour l'ensemble des Précoces, le processus s'effectue en deux étapes :*

► *consultation hospitalière;*

► *puis de manière quasi simultanée, la maladie est nommée, ses symptômes sont pris en charge et le diagnostic est confirmé.*

*Il s'agit d'un groupe assez homogène car il existe assez peu de différences de chronologie au sein des trois premiers quarts des malades.*

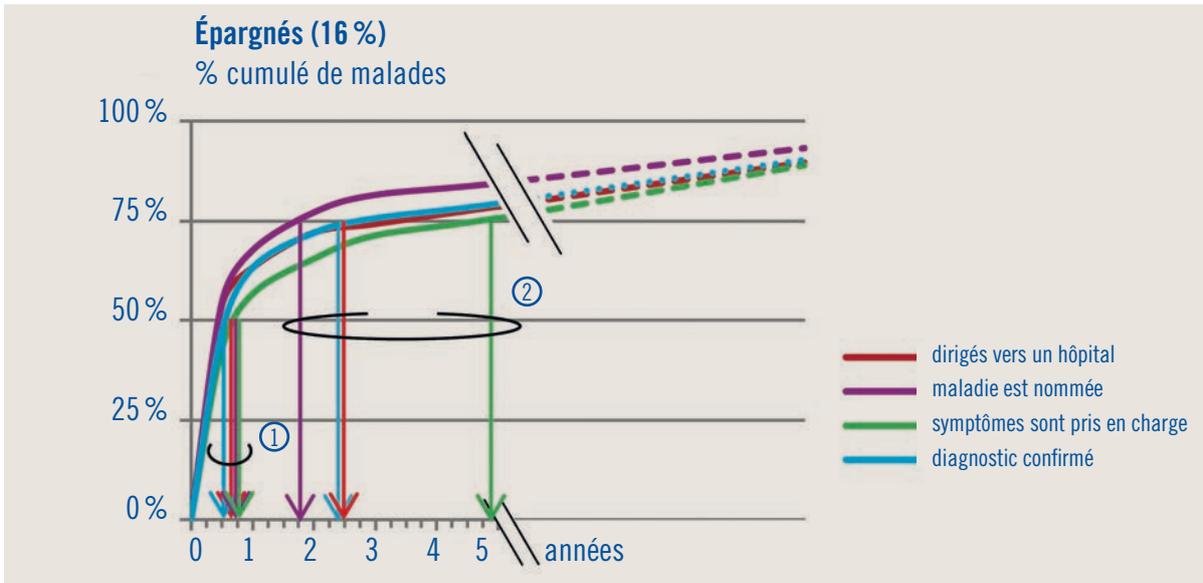


*L'itinéraire des Errants, plus d'un malade sur trois, s'oppose dramatiquement à celui des Précoces.*

*Ces malades sont dirigés très tardivement vers un service hospitalier, après plus de trois ans pour la moitié d'entre eux, et le processus diagnostique est particulièrement lent :*

- *deux ans pour le premier quart, plus de deux ans pour la première moitié ② ;*
- *non chiffrable dans le cadre de cette enquête pour le dernier quart.*

*Peut-être qu'en raison de ces délais extrêmement longs, les symptômes des Errants sont pris en charge avant que le nom de la maladie ne soit évoqué.*



► **Figure 64** – itinéraire diagnostique des « Épargnés »

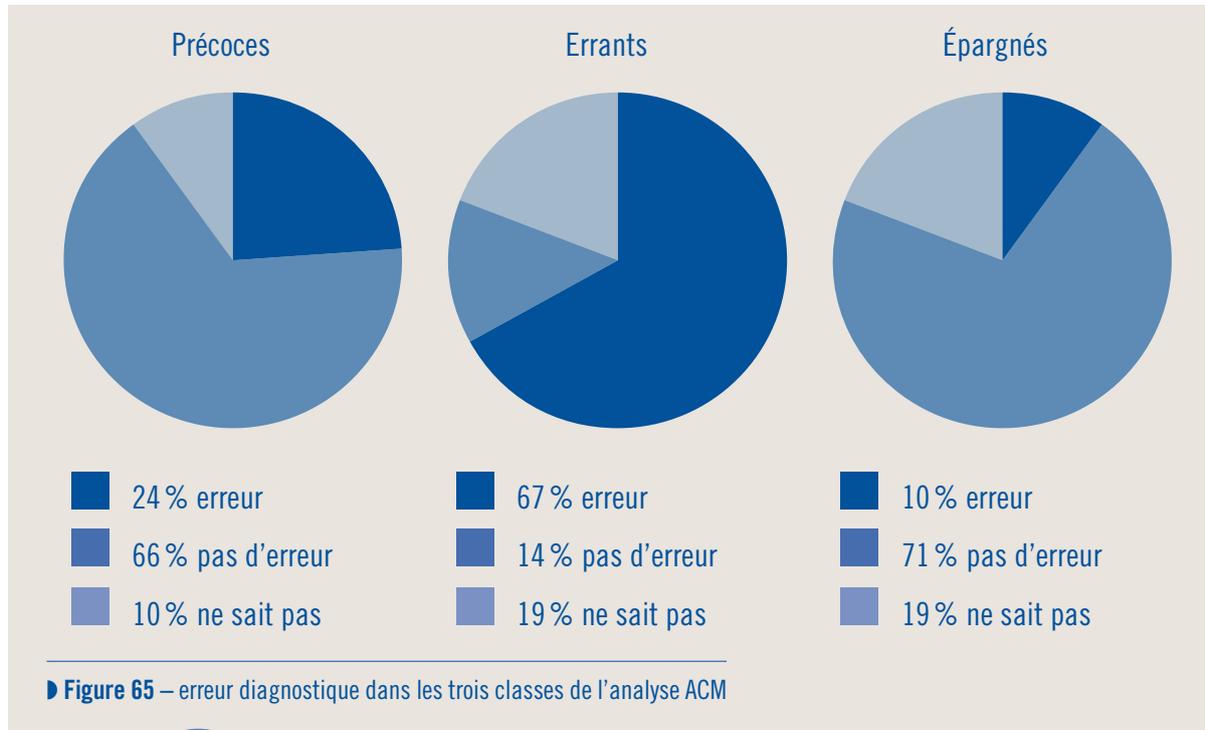


*En termes de chronologie, les Épargnés, un malade sur sept, constituent un groupe plus hétérogène. La moitié d'entre eux sont diagnostiqués et pris en charge précocement et sur un très court laps de temps ①.*

*L'itinéraire de l'autre moitié présente une séquence très différente ② de celle des autres malades : le nom de la maladie est en premier évoqué, nettement avant que le malade ne soit dirigé vers un hôpital. À ce moment le diagnostic est confirmé, mais les symptômes ne seront pris en charge qu'après un nouveau délai.*

## 7.2.2 Les erreurs diagnostiques

Les deux tiers des « *Errants* » ont subi une erreur diagnostique au cours de leur recherche, alors qu'ils sont moins d'un quart chez les « *Précoces* » et un sur dix chez les « *Épargnés* ».

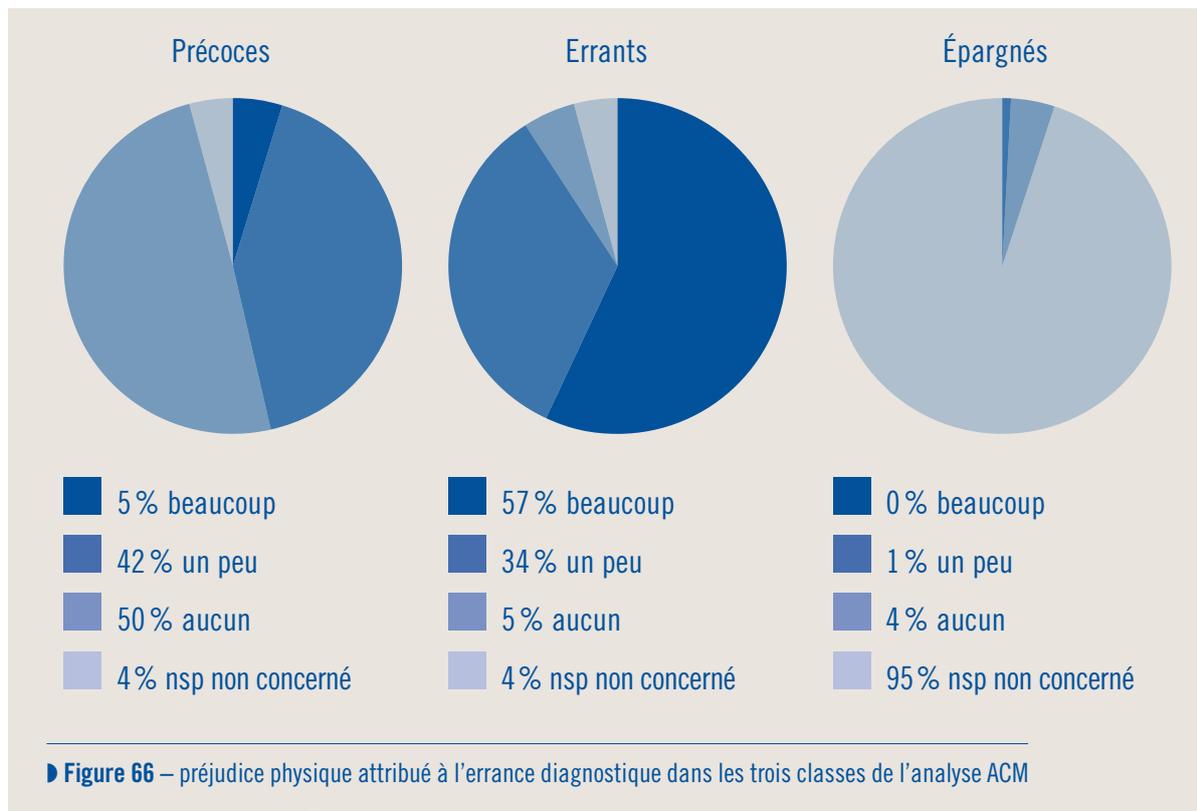


*Chez les Précoces un quart des répondants rapportent une erreur diagnostique alors que les deux tiers n'en rapportent pas.*

*Dans une répartition en miroir, les deux tiers Errants rapportent une (des) erreur(s) diagnostique(s), seulement un sur sept les excluent et un sur cinq déclarent ne pas savoir.*

*C'est chez les Épargnés que les erreurs diagnostiques sont le moins souvent rapportées, soit chez un répondant sur dix, 70 % excluant cette éventualité.*

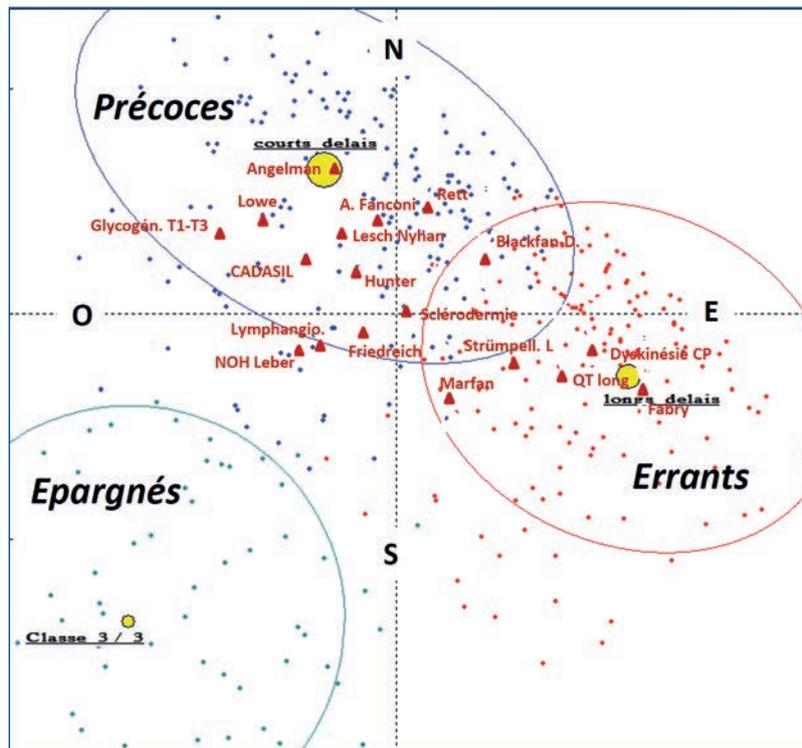
## 7.2.3 Préjudices physiques



*L'analyse en composantes multiples distingue trois profils totalement différents vis-à-vis des préjudices physiques. Des préjudices physiques sont rapportés par 91 % des Errants (dont 57 % « beaucoup »), mais moins de la moitié des Précoces (essentiellement « un peu »). Les Épargnés ne se sentent pas concernés par la possibilité de préjudice physique lié à l'errance.*

## 7.3 QUELLES MALADIES CONSTITUENT CES GROUPES ?

### 7.3.1 Quelles maladies ?



La projection des maladies dans le plan de l'ACM permet de les caractériser.

► Figure 67 – projection des maladies dans le plan de l'ACM

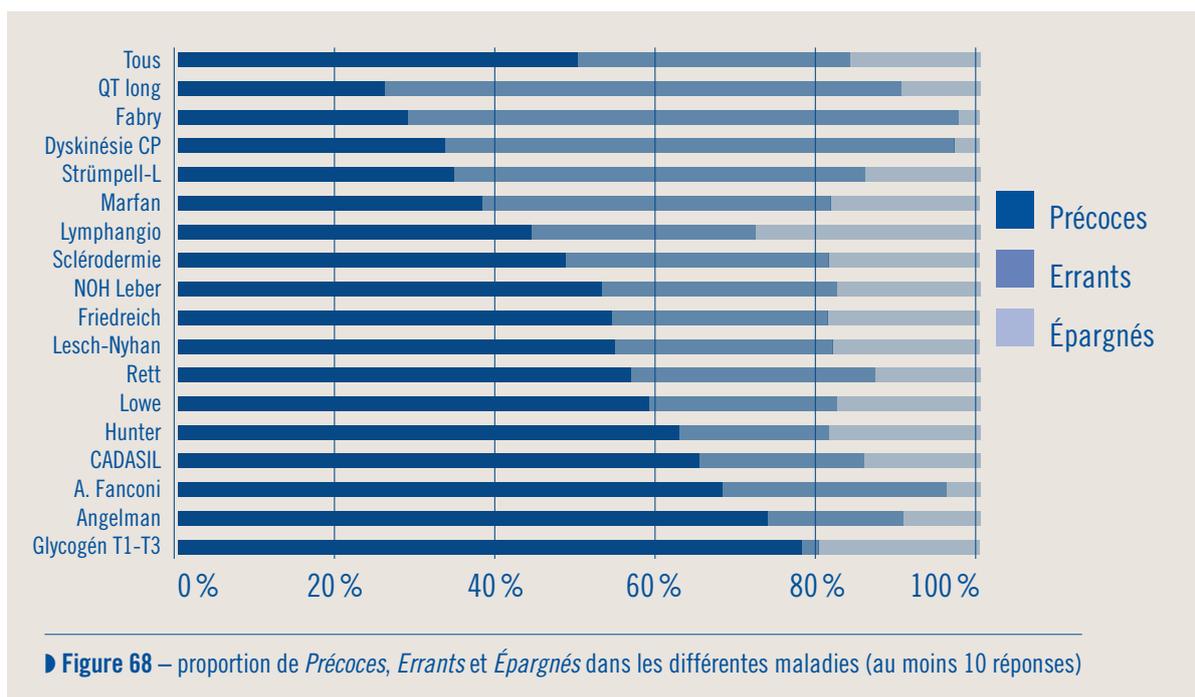


*Ainsi plus de 60 % des répondants A. Fanconi, CADASIL, et les trois quarts des glycogén T1-T3 et Angelman sont des Précoces, alors qu'ils sont moins d'un tiers en cas de Fabry, dyskinésie CP et QT long.*

*Les Errants sont majoritaires en cas de Fabry, QT long, dyskinésie CP et Strümpell-L mais représentent moins d'un quart en cas de Lowe, CADASIL, Hunter, Angelman et sont quasiment absents en cas de glycogén T1-T3.*

*Les Épargnés représentent plus d'un malade sur cinq en cas de Lymphangi et glycogén T1-T3, mais moins d'un sur dix en cas de QT long, Angelman, A. Fanconi, dyskinésie CP et Fabry.*

### 7.3.1 Quelles maladies ? (suite)



### 7.3.2 Âge d'apparition de la maladie

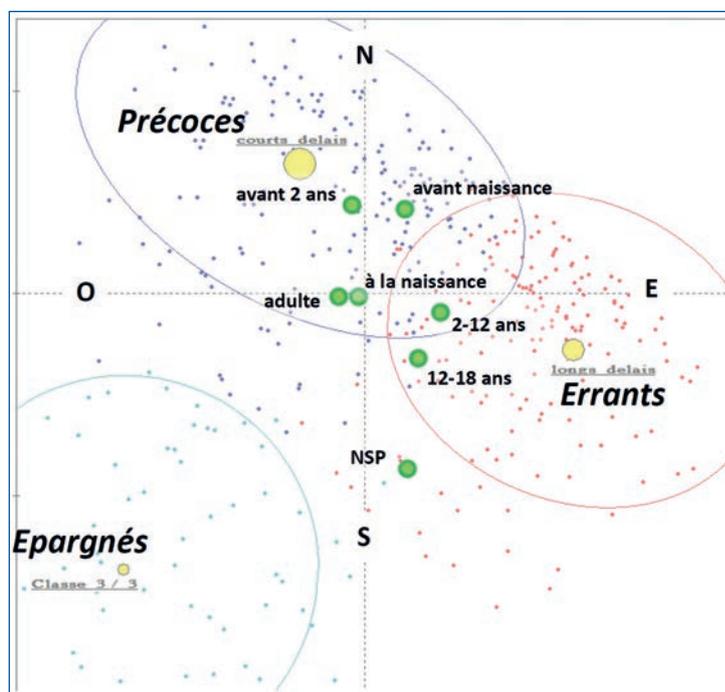
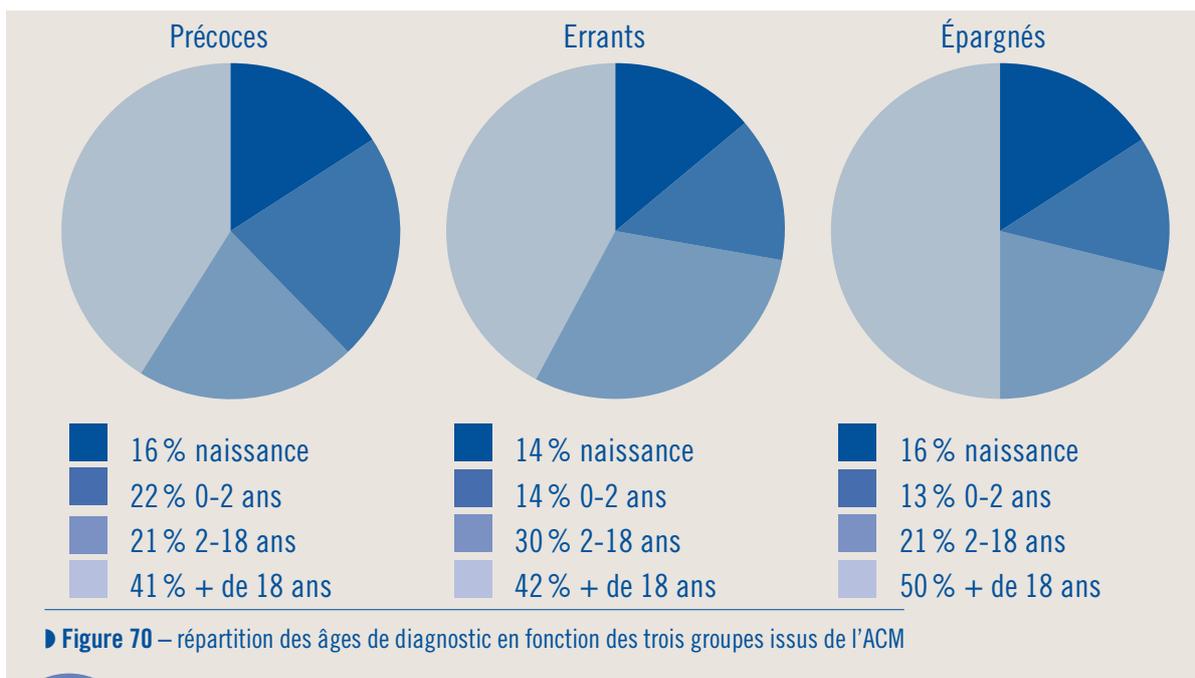


Figure 69 – projection des âges de diagnostic dans le plan de l'ACM



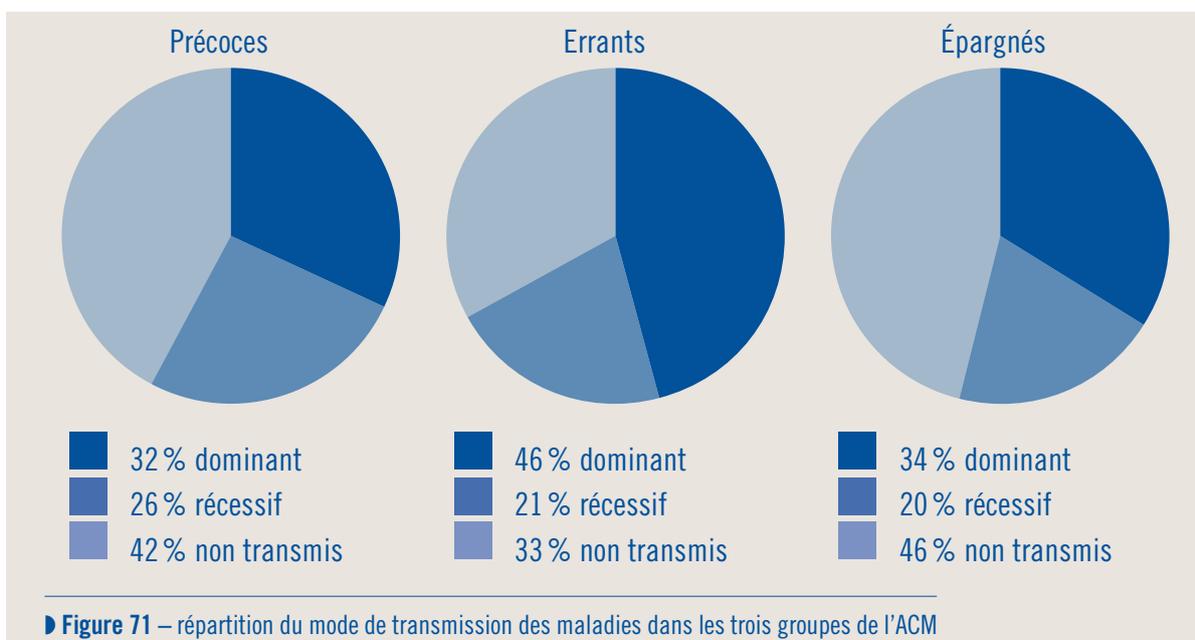
La projection dans le plan de l'ACM rapproche les diagnostics effectués avant l'âge de deux ans du groupe des *Précoces*, les diagnostics effectués dans l'enfance du groupe des *Errants*. Les diagnostics effectués à l'âge adulte sont un peu plus excentrés vers le sud-est, comme les *Épargnés*.



En termes de composition des groupes on peut noter :

- une surreprésentation des diagnostics effectués chez les 0-2 ans pour les Précoces (22 % versus 14 % dans les autres groupes),
- chez les Errants, plus de diagnostics effectués entre 2 et 18 ans, (30 % versus 21 % dans les autres groupes,
- un peu plus de diagnostics effectués à l'âge adulte chez les Épargnés (50 % versus 41 % dans les autres groupes).

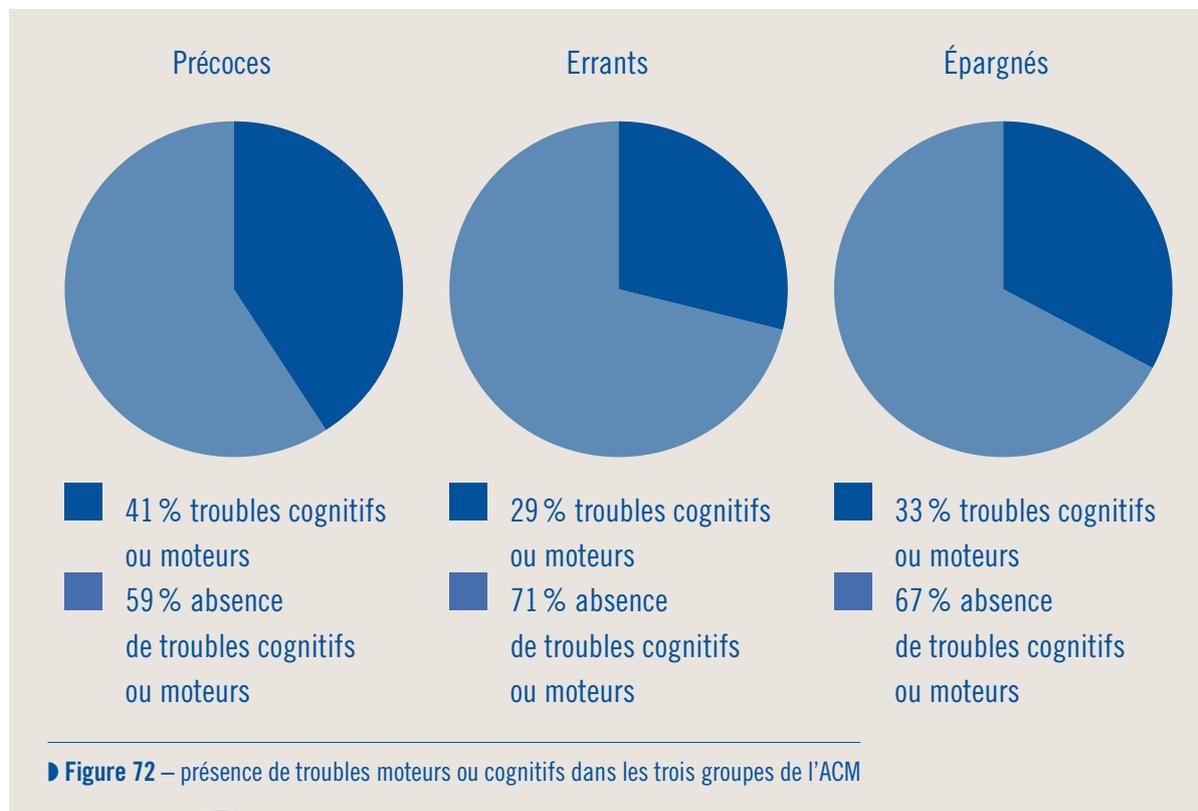
### 7.3.3 Mode de transmission des maladies



Les Errants se distinguent par la surreprésentation des maladies à mode de transmission dominant et par une sous-représentation des maladies sans transmission génétique connue. C'est chez les Précoces que les maladies à mode de transmission récessif sont les plus fréquentes et chez les Épargnés que l'on retrouve le plus de maladies non transmises.

### 7.3.4 Les troubles moteurs et cognitifs dans la symptomatologie

Les troubles moteurs et cognitifs dans la symptomatologie.



*La présence de troubles cognitifs est associée à une plus grande probabilité de faire partie des Précoces (x 1,4) et dans une moindre mesure des Épargnés (x 1,3). Le même phénomène, légèrement moins marqué, s'observe pour les troubles moteurs.*

## 7.4 DIVERSITÉ DE CARACTÉRISTIQUES ET COMMUNAUTÉ DE PROFILS

L'analyse temps par temps et facteur par facteur met en évidence, d'une part la réalité de l'errance diagnostique, son étendue et ses conséquences, d'autre part pointe certains facteurs protecteurs ou à risque augmenté pour ses différents aspects.

Notre objectif n'était nullement d'opposer certains sous-groupes à d'autres, encore moins des maladies entre elles.

L'analyse en composantes multiples (ACM) démontre en effet le caractère transversal (partagé) de l'errance diagnostique dans l'ensemble des maladies rares.

Les trois groupes, *Précoces*, *Errants* et *Épargnés*, définis uniquement sur la base du parcours des malades, durée et conséquences de l'errance, distinguent trois types de profils assez homogènes et bien différenciés entre eux.

Sous chacun de ces profils, on retrouve des hommes et des femmes, les différentes maladies, les différents modes de transmission, les âges de survenue...

En d'autres termes, aucun des paramètres protecteurs ou aggravants identifiés dans l'analyse initiale n'entraîne systématiquement de longs délais ou de fréquents préjudices.

Aucun facteur ne conduit inexorablement à faire partie des *Errants*.

Ce qui est possible pour certains, diagnostic et prise en charge rapides, absence d'erreur diagnostique et absence de préjudices physique ou psychique, doit l'être pour tous. Le prix à payer individuel, familial et collectif est trop lourd pour que ces errances soient tolérées comme des fatalités des maladies rares. La relative amélioration de ces cinq dernières années montre qu'il est possible de limiter le nombre des *Errants*. Elle doit être perçue comme un encouragement à continuer sur cette voie plutôt qu'un résultat définitif.

# TABLE DES MATIÈRES

<b>Mot du Président</b> .....	3
<b>Avant-propos</b> .....	5
<b>Contributions</b> .....	7
<b>Résumé</b> .....	9
<b>1. Méthodologie</b> .....	11
1.1 Données existantes .....	12
1.2 Objectifs .....	12
1.2.1 Une étude collaborative conduite à l’initiative de l’Alliance Maladies Rares .....	13
1.2.2 Une étude portant sur un ensemble de maladies rares.....	13
1.3 Déroulement de l’enquête .....	14
1.4 Analyse des données.....	14
<b>2. Les participants à l’enquête</b> .....	17
2.1 Statut des répondants.....	18
2.2 Maladie et sexe des répondants .....	19
2.3 Les répondants dans la société .....	21
2.3.1 Lieu de résidence .....	21
2.3.2 Catégorie socioprofessionnelle.....	22
2.3.3 Association de malades.....	23
2.4 Statut du diagnostic.....	23
<b>3. La recherche du diagnostic</b> .....	25
3.1 L’apparition de la maladie .....	26
3.2 Les quatre temps de l’accès au diagnostic .....	27
3.3 Les premiers contacts avec un hôpital.....	28
3.3.1 Une évolution favorable dans les cinq dernières années .....	29
3.3.2 Une influence inattendue du sexe sur le délai pour être dirigé vers un hôpital .....	30
3.3.3 Enfants et adultes inégaux pour être dirigés vers l’hôpital .....	32
3.3.4 Sexe féminin et enfance, deux facteurs de retard diagnostique qui peuvent se cumuler.....	33
3.3.5 Selon le mode de transmission de la maladie.....	34
3.4 Première évocation du nom de la maladie .....	35
3.4.1 Selon l’ancienneté du diagnostic.....	36
3.4.2 Des maladies nommées plus tôt chez les malades de sexe masculin .....	37
3.4.3 Des maladies nommées plus tard chez les enfants de 2 à 18 ans.....	38
3.4.4 Autres paramètres .....	38
3.5 La prise en charge des symptômes et la confirmation du diagnostic.....	39
3.5.1 Des progrès accomplis sur l’ensemble du processus diagnostique.....	40
3.5.2 La prise en charge thérapeutique intervient différemment selon le sexe .....	42
3.5.3 Des cheminements vers le diagnostic différents selon l’âge d’entrée dans la maladie.....	44
3.5.4 La présence de troubles neurologiques .....	46
3.5.5 Les différences entre les maladies .....	48
3.5.6 Peu de disparités sociales .....	53

<b>4. L'erreur diagnostique est fréquente dans les maladies rares</b> .....	55
4.1 Des erreurs peu en lien avec la prévalence, mais très variables selon les maladies .....	57
4.2 Fréquence des erreurs diagnostiques rapportées selon l'âge d'apparition des symptômes .....	58
4.3 La fréquence des erreurs diagnostiques rapportées par catégories socioprofessionnelles .....	59
4.4 Le poids de l'erreur diagnostique dans l'errance.....	60
<b>5. Comment sont obtenus les diagnostics ? par quels médecins et avec quelles méthodes ?</b> .....	63
5.1 Les médecins consultés .....	64
5.1.1 Nombre total de médecins consultés .....	64
5.1.2 Quels médecins pour quelle dynamique dans la recherche du diagnostic ? .....	65
5.1.3 Dans quelles structures ?.....	66
5.1.4 Une diversité entre maladies plus marquée pour la médecine de ville .....	69
5.1.5 L'âge de diagnostic influe sur le nombre de médecins consultés.....	71
5.1.6 Importance des paramètres sociaux.....	71
5.2 Le suivi des malades .....	72
5.3 Les méthodes diagnostiques.....	73
5.3.1 Les méthodes de diagnostic et leur nombre.....	73
5.3.2 Les méthodes de diagnostics utilisées en fonction de l'âge du malade.....	74
5.3.3 Les méthodes utilisées en fonction de la prévalence de la maladie .....	75
5.3.4 Une évolution du recours aux différentes méthodes diagnostiques .....	76
<b>6. Conséquences de l'errance diagnostique</b> .....	79
6.1 Les préjudices pour le malade lui-même .....	80
6.1.1 Conséquences physiques .....	80
6.1.2 Conséquences psychiques .....	81
6.2 Les préjudices impliquant l'entourage du malade .....	82
6.2.1 Comportements inadaptés de l'entourage .....	82
6.2.2 Conseil génétique.....	83
<b>7. Communautés et singularités de parcours, l'analyse en composantes multiples</b> .....	85
7.1 Méthodes .....	86
7.1.1 Les paramètres actifs .....	86
7.1.2 Trois groupes de répondants pour trois profils de recherche du diagnostic.....	87
7.2 Profils de recherche du diagnostic dans les trois groupes .....	88
7.2.1 L'itinéraire diagnostique dans chacun des groupes .....	88
7.2.2 Les erreurs diagnostiques .....	91
7.2.3 Préjudices physiques.....	92
7.3 Quelles maladies constituent ces groupes ?.....	93
7.3.1 Quelles maladies ?.....	93
7.3.2 Âge d'apparition de la maladie.....	94
7.3.3 Mode de transmission des maladies.....	95
7.3.4 Les troubles moteurs et cognitifs dans la symptomatologie.....	96
7.4 Diversité de caractéristiques et communauté de profils.....	97



# L'ALLIANCE MALADIES RARES REMERCIE LES ASSOCIATIONS MEMBRES QUI ONT CONTRIBUÉ À L'ENQUÊTE

**Association Française du Syndrome d'Angelman** [www.angelman-afsa.org](http://www.angelman-afsa.org)

**Association Bardet-Biedl** [www.bardet-biedl.com](http://www.bardet-biedl.com)

**Association CADASIL France** [www.cadasil.com](http://www.cadasil.com)

**Association de patients ayant une Dyskinésie Ciliaire Primitive** [www.adcp.asso.fr](http://www.adcp.asso.fr)

**Association des Patients de la Maladie de Fabry** [www.apmf-fabry.org](http://www.apmf-fabry.org)

**Association Française de la Maladie de Fanconi** [www.fanconi.com](http://www.fanconi.com)

**Association Française de l'Ataxie de Friedreich** [www.afaf.asso.fr](http://www.afaf.asso.fr)

**Association Francophone des Glycogénoses** [www.glycogenoses.org](http://www.glycogenoses.org)

**Association Vaincre les Maladies Lysosomales** [www.vml-asso.org](http://www.vml-asso.org)

**Association Ouvrir les Yeux** [www.ouvrirlesyeux.org](http://www.ouvrirlesyeux.org)

**Association Lesch Nyhan Action** [www.lesch-nyhan-action.org](http://www.lesch-nyhan-action.org)

**Association du Syndrome de Lowe** [www.syndrome-lowe.org](http://www.syndrome-lowe.org)

**Association France Lymphangioliomyomatose** <http://francelam.org>

**Association Française des Syndromes de Marfan et Apparentés** [www.vivremarfan.org](http://www.vivremarfan.org)

**Association Française des Maladies Héritaires du Rythme Cardiaque** [www.afmhrc.org](http://www.afmhrc.org)

**Association Française du Syndrome de Rett** <http://afsr.fr>

**Association des Sclérodermiques de France** [www.association-sclerodermie.fr](http://www.association-sclerodermie.fr)

**Association Strümpell Lorrain** [www.asl-hsp-france.org](http://www.asl-hsp-france.org)

**Association VHL France** <http://vhlfrance.org>

## À PROPOS DE L'ALLIANCE MALADIES RARES

Créée en février 2000, l'Alliance Maladies Rares rassemble plus de 200 associations de maladies rares et représente ainsi près de 2 millions de personnes malades.

Reconnue d'utilité publique, l'Alliance a pour missions :

- ▶ de faire (re)connaître les maladies rares auprès du public, des pouvoirs publics et des professionnels de santé ;
- ▶ d'améliorer la qualité et l'espérance de vie des personnes atteintes de pathologies rares en contribuant à permettre un meilleur accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion ;
- ▶ d'aider les associations de personnes malades à remplir leurs missions ;
- ▶ de promouvoir la recherche afin de développer des traitements.



**Pour plus d'informations :** [www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

L'Alliance Maladies Rares bénéficie du soutien de

et de





**[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)**

01 56 53 53 40 – [contact@maladiesrares.org](mailto:contact@maladiesrares.org)

Plateforme Maladies Rares – 96, rue Didot 75014 Paris

*L'Alliance Maladies Rares est une association reconnue d'utilité publique.*

Rejoignez-nous sur :  Alliance Maladies Rares  @AllianceMR