

Éditorial

L'errance diagnostique au cœur des préoccupations du 3^e Plan National Maladies Rares

Gisèle Bonne, Jean Pouget



► Lors du congrès « Myology 2016 » de Lyon, s'était tenu un symposium intitulé « Quels nouveaux outils pour réduire l'errance diagnostique en France ? », co-organisé par l'AFM-Téléthon et la filière FILNEMUS. Y avaient été évoquées les nouvelles techniques de séquençage à haut débit et la nécessité d'un 3^e Plan National Maladies Rares (PNMR) intégrant cette préoccupation. Très souvent, les patients atteints d'une maladie rare (MR) passent par un parcours complexe, anxio-gène, pouvant durer dix ou quinze ans, avant d'aboutir à un diagnostic de certitude. *Assurer aux patients un diagnostic plus rapide en réduisant à un an la période d'incertitude*, tel est le principal objectif du PNMR 3 (2018-2022), dévoilé en juillet dernier par le gouvernement et attendu avec impatience par les associations de patients.

Celui-ci comprendra 55 mesures regroupées en 11 axes. Une mesure-phare est l'augmentation, à terme, du nombre de MR dépistées à la naissance. À ce jour, elles ne sont que cinq : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la mucoviscidose et la drépanocytose.

Par ailleurs, la mise en place d'une banque nationale de données des MR sera effective dès 2019. Y sera adossé un registre des patients en situation d'impasse diagnostique. Le PNMR3 s'articulera aussi avec le plan France Médecine Génomique 2025 lancé en 2016. Ce dernier prévoit l'installation à terme de 12 plateformes haut débit de séquençage de génomes (analyse de l'ADN entier d'un individu). Les deux plateformes retenues lors du premier appel à projets sont actuellement en cours de déploiement : *SEQOIA*, portée par l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, l'Institut Curie, l'Institut Gustave Roussy, et l'Institut IMAGINE et *AURAGEN*, portée par les Hospices Civils de Lyon, les CHU de Grenoble, Saint-Étienne et Clermont-Ferrand, le Centre Léon Bérard, le Centre Jean Perrin et l'Institut de cancérologie de la Loire.

Le premier PNMR (2005-2008) avait créé les centres de référence, aujourd'hui au nombre de 387, répartis sur tout le territoire. Le second PNMR, en 2011-2016, avait mis en place les 23 « filières de santé maladies rares » afin de coordonner ces centres et créer une dynamique de groupe.

Le 3^e plan représente un budget de 700 millions d'euros, dont 20 millions pour la recherche et 597 pour les centres de référence. Les associations de patients dont l'AFM-Téléthon ont

toutefois accueilli ce plan avec réserve, jugeant les moyens largement en deçà des ambitions affichées, notamment pour les thérapeutiques innovantes.

Réduire l'errance diagnostique est aussi au cœur des préoccupations au niveau européen. C'est dans ce contexte que plusieurs initiatives ont vu récemment le jour comme le très ambitieux projet SOLVE-RD (www.solve-rd.eu) financé à hauteur de 15 millions d'euros sur cinq ans. Ce projet associe l'Université de Tübingen (Allemagne), le Centre Médical Universitaire Radboud de Nijmegen (Pays-Bas) et l'Université de Leicester (Royaume-Uni). Il inclut en France Eurordis, Orphanet, deux grands instituts de recherche dont le Centre de Recherche en Myologie de Paris et le CHU de Dijon. Les chercheurs de SOLVE-RD travailleront en lien étroit avec quatre réseaux de référence européens (ou ERN pour *European Reference Networks*), dont l'ERN neuromusculaire (EURO-NMD). SOLVE-RD permettra la coordination et l'analyse de toutes les données générées en Europe dans ce domaine. Pour la filière FILNEMUS, Gisèle Bonne, du Centre de Recherche en Myologie, sera notre ambassadrice auprès de SOLVE-RD. Elle relatera l'ensemble des besoins exprimés par la Filière en matière d'impasses diagnostiques, permettant de la sorte l'analyse et la réanalyse des données des exomes et des génomes de patients neuromusculaires orphelins de diagnostic. ♦

Diagnostic odyssey at the heart of the 3rd National Initiative for Rare Disorders

LIENS D'INTÉRÊT

Les auteurs déclarent n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.



Gisèle Bonne
Présidente de la Société Française de Myologie
Jean Pouget
Coordinateur de la filière nationale FILNEMUS

TIRÉS À PART

G. Bonne