

## La question de l'errance diagnostique reste centrale dans les maladies rares : plus de la moitié des personnes concernées ne bénéficiant pas de diagnostic.

**L'errance diagnostique** dans les maladies rares est définie comme la période allant de l'apparition des premiers symptômes à la date à laquelle un diagnostic précis est posé : un quart des personnes atteintes de maladies rares attendent près de quatre ans pour que la recherche de leur diagnostic débute. Une fois dans le circuit du parcours diagnostic, cette recherche dure au moins un an et demi pour une grande majorité de malades et dépasse cinq ans pour plus d'un quart d'entre eux.

Depuis 2019, les Filières de Santé Maladies Rares travaillent en partenariat avec le Collège de la Médecine Générale pour acculturer les médecins généralistes à l'orientation diagnostique pour ce champ de maladies complexes. De cette collaboration, a été produit un éventail d'outils pour faciliter le repérage et l'orientation des patients porteurs de maladies rares.

**Dans le cadre de la 15ème journée internationale des maladies rares, le Collège de la Médecine Générale et les Filières de Santé Maladies Rares présentent leur dernier outil commun :**

### Et si c'était une maladie rare ? Orientation et prise en charge

Un livret accompagnant le médecin généraliste dans sa pratique face à un patient en errance diagnostique.

[Télécharger](#)

Aujourd'hui, plus de 7 000 maladies rares sont connues de la communauté scientifique, et 250 à 280 nouvelles maladies sont décrites chaque année grâce notamment aux progrès de la recherche en génétique. La réduction du temps requis pour obtenir un diagnostic correct et précis (errance diagnostique) est l'une des priorités phare du troisième Plan National Maladies Rares (PNMR3) des ministères en charge de la santé et de la recherche.

L'objectif y est formulé ainsi : « Obtenir pour les malades un diagnostic dans l'année et au maximum 1 an après la première consultation médicale spécialisée. Les seuls malades sans diagnostic précis au plus tard un an après la première consultation d'un spécialiste se limitent à ceux pour lesquels l'état de l'art scientifique et technique ne permet pas d'aboutir à un diagnostic précis (impasse diagnostique) ».

**La médecine de ville** a une place centrale dans le parcours diagnostique des patients atteints de maladies rares : le médecin généraliste doit être sensibilisé à l'orientation diagnostique pour ces maladies, en connaissant les dispositifs nationaux déployés pour assurer la prise en charge de cette catégorie de patients.

**Les Filières de Santé Maladies Rares** participent depuis 2014 à la coordination nationale de la prise en charge de ces patients. Au nombre de 23, elles sont de véritables réseaux nationaux dont les missions sont de faciliter l'accès à l'expertise « maladies rares », de participer à la collecte des données de santé, de diffuser les bonnes pratiques de prise en charge, de coordonner la recherche, l'enseignement ou la formation. Elles réunissent ainsi tout acteur impliqué dans un champ de maladies rares donné en coordonnant 2 227 centres de référence et de compétence maladies rares.

