

Enquête de la Plateforme d'Expertise Maladies Rares :

Télémédecine / Aide à la prescription PFMG2025 / Consultations spécialisées

Dans le cadre de la PEMR BFC, une première enquête à destination des responsables d'un Centre de Compétence ou de Référence Maladies Rares des CHU de Dijon et Besançon a été menée autour de 3 thématiques développées par la PEMR pour le bénéfice des patients atteints de maladies rares : Télémédecine / Aide à la prescription PFMG2025 / Consultations spécialisées.

15 responsables de Besançon et 20 de Dijon ont pris le temps de remplir le questionnaire.

Les résultats de cette enquête sont présentés ci-dessous.

1) Utilisation et besoins concernant la télémédecine

Bien qu'utilisée depuis longtemps déjà, le contexte sanitaire lié à la COVID-19 a fortement promu la télémédecine (les téléconsultations et la télé-expertise). La plateforme régionale de téléconsultation Covaliaweb a été mise en place initialement pour les patients atteints de la COVID 19. Au vue de l'expansion de la demande et les bons retours des patients et des professionnels, la plateforme est désormais ouverte aux professionnels médicaux et sages-femmes du CHU réalisant habituellement des consultations.

Afin d'accompagner au mieux les centres pour la mise en place de la télémédecine, la PEMR a voulu en savoir plus sur les attentes/besoins.

85% des services/unités répondants sont utilisateurs des téléconsultations à Dijon, contre seulement 27% à Besançon

Le 1^{er} confinement a fait exploser les téléconsultations puisque plus de 85% des utilisateurs se sont lancés depuis le 1^{er} confinement.

L'appréciation générale concernant l'utilisation des téléconsultations est très hétérogène.

Pour la moitié des répondants utilisateurs, l'usage des téléconsultations est uniquement dédié aux consultations de suivi. A Dijon, certains utilisateurs ont également mis en place des téléconsultations pour des premières consultations en plus des consultations de suivi.

Aucun répondant ne propose de façon systématique la téléconsultation à ses patients.

Les avantages de l'utilisation de la télémédecine selon les répondants utilisateurs sont par ordre d'intérêt décroissant : faciliter la vie des patients, éviter les affluences au sein des services, valorisation financière de consultations qui pouvaient avoir lieu par téléphone, gain de temps pour le médecin.

Certains notent qu'ils y voient peu ou même pas d'avantage.

Les inconvénients de l'utilisation de la télémédecine selon les répondants utilisateurs sont par nombre de réponses décroissant : Non-coordination avec Dxcare, Perte de temps pour le médecin, Anomalies de fonctionnement

D'autres inconvénients sont également remontés : Programmation des RV sur TELMI par le secrétariat pas possible, absence d'examen clinique, peu adapté pour les consultations de 1^{ère} fois ou d'annonce d'un diagnostic, non valorisation financière en adéquation avec le temps passé (valorisation inférieure au présentiel pour souvent plus de charge de travail car administratif non pris en charge par les secrétariats manquants), patients peu équipés ou peu coopératifs ou pas en capacité de comprendre.

La moitié des utilisateurs de la télémédecine ont augmenté cet usage depuis la crise sanitaire.

23% des répondants auraient besoin d'une aide pour gagner en efficacité pour les téléconsultations. La PEMR va les recontacter individuellement.

D'autres répondants n'utilisent pas la télémédecine, car ils n'en ressentent pas le besoin, ils ne savent pas comment procéder pour y accéder, ils n'adhèrent pas à cette pratique, ils ne disposent pas des moyens pour y accéder. D'autres raisons sont aussi indiquées : préférence pour consultation physique, procédure informatique trop lourde.

Parmi les répondants qui n'utilisent pas la télémédecine, moins de 15% ressentent une demande de la part de leurs patients.

La moitié des répondants qui n'utilisent pas la télémédecine seraient prêts à intégrer les téléconsultations dans leurs pratiques.

85% des répondants qui n'utilisent pas la télémédecine pensent que la formation à la télémédecine est un levier à lever.

Sont aussi notés par deux centres :

- manque de temps médical pour mettre en place un nouveau mode de fonctionnement ; consultations associées dans la grande majorité des cas à des explorations biologiques nécessitant un laboratoire "expert" et donc pas possible de donner une ordonnance pour réaliser la biologie en laboratoire de ville après une téléconsultation
- manque matériel informatique et temps de secrétariat dédié.

42% des répondants qui n'utilisent pas la télémédecine auraient besoin de l'aide de la PEMR pour mettre en place l'offre de téléconsultation dans leur centre. Ils vont être recontactés par la PEMR.

2) Aide à la prescription

La prescription d'un séquençage à très haut débit à visée diagnostique vers un laboratoire dédié du plan FMG2025, ordonnée par un médecin, est maintenant possible. La région Bourgogne Franche-Comté dépend du laboratoire AURAGEN (<https://www.auragen.fr/>) localisé à Lyon. Cette prescription doit être discutée et validée en Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (RCP) affiliée à une ou plusieurs filières de santé « maladies rares » en constitutionnel.

A ce jour, il est possible de prescrire un séquençage à très haut débit pour 51 pré-indications de maladies rares. Dans le cadre de la PEMR BFC, une **assistante de prescription** a été recrutée afin d'aider à la prescription du séquençage génomique (revue de dossier, obtention des consentements, gestion des RCP, e-inscription...)

Il existe une grande disparité de connaissance de prescription d'un SHD de génome entre les centres de Besançon (75% non informés) et les centres de Dijon (85% informés).

La connaissance du fonctionnement du laboratoire AURAGEN est également disparate entre Besançon et Dijon.

80% des répondants ne savent pas où trouver les informations utiles relatives à la prescription au laboratoire AURAGEN.

La moitié des répondants n'a pas bénéficié d'une réunion d'information concernant les laboratoires de séquençage à très haut débit à visée diagnostique.

Seuls 20% des responsables de centres répondants ont déjà réalisé une prescription sur le laboratoire AURAGEN. Ils ne rencontrent pas de problème pour ces prescriptions. Un centre prescripteur ne sait pas qu'une assistante de prescription est à disposition.

Les autres CRMR/CCMR savent comment la contacter et ont déjà fait appel à elle. Ils n'expriment pas d'autres besoin.

Les répondants ne font pas de prescription sur le laboratoire AURAGEN, car par ordre d'importance : ils ne savent pas comment faire, ils adressent leurs patients au centre de génétique, le processus leur semble trop complexe ou leurs patients ne sont pas concernés.

Les centres qui ne savent pas comment faire vont être recontactés par la PEMR.

Plus de la moitié des répondants qui n'ont jamais réalisé des prescriptions sur le laboratoire AURAGEN sont demandeurs de réaliser ces prescriptions avec l'aide de l'assistante de prescription. Ils vont être recontactés par la PEMR.

Une formation sur la prescription AURAGEN est réclamée majoritairement par les centres de Besançon n'ayant jamais réalisé des prescriptions sur le laboratoire AURAGEN.

3) Consultations spécialisées /Pluridisciplinaires ?

Le service de génétique au CHU de Dijon a élargi au fil du temps son offre de consultations à destination des patients, en proposant des consultations par des médecins spécialistes formés à la spécificité de ces maladies rares.

Fort de cette expérience, la PEMR a récemment étoffé cette offre avec une consultation maladies rares et douleurs, qui a lieu les 2èmes jeudis de chaque mois et sont conduites par le Dr Rault, responsable du centre de traitement et d'évaluation de la douleur. Ce circuit privilégié permet aux patients d'éviter un délai d'attente conséquent.

De façon logique, les médecins du CHU de Besançon sont très peu informés des consultations maladies rares mises en place.

Les trois quarts des répondants en ayant connaissance ont déjà adressé certains de leurs patients à l'une de ces consultations.

Près d'un tiers des responsables ayant complété l'enquête ressent un manque dans l'offre de consultations maladies rares proposée.