



15^e
Congrès national
de l'Association des Internistes Libéraux Algériens

10 et 11 Octobre 2024
Hôtel El Aurassi

Thèmes :

- Médecine interne
- Maladies Cardio-vasculaires
- Diabète
- Conférences magistrales
- Communications affichées
- Symposiums et Ateliers

Abstracts, information et inscription sur :
WWW.AILADZ.COM

Impasses et Errances diagnostiques en médecine interne

Z. SARI

Errance diagnostique ----- Odyssée D.- - - « D. Odyssey »
« **Undiagnosed Diseases** » « *diagnostic wandering* »

Période entre premiers symptômes et diagnostic confirmé marquée par doute et incertitude

IMPASSE DIAGNOSTIQUE: tout est fait sans arriver au diagnostic –
Problème Performance moyens – Nosologie

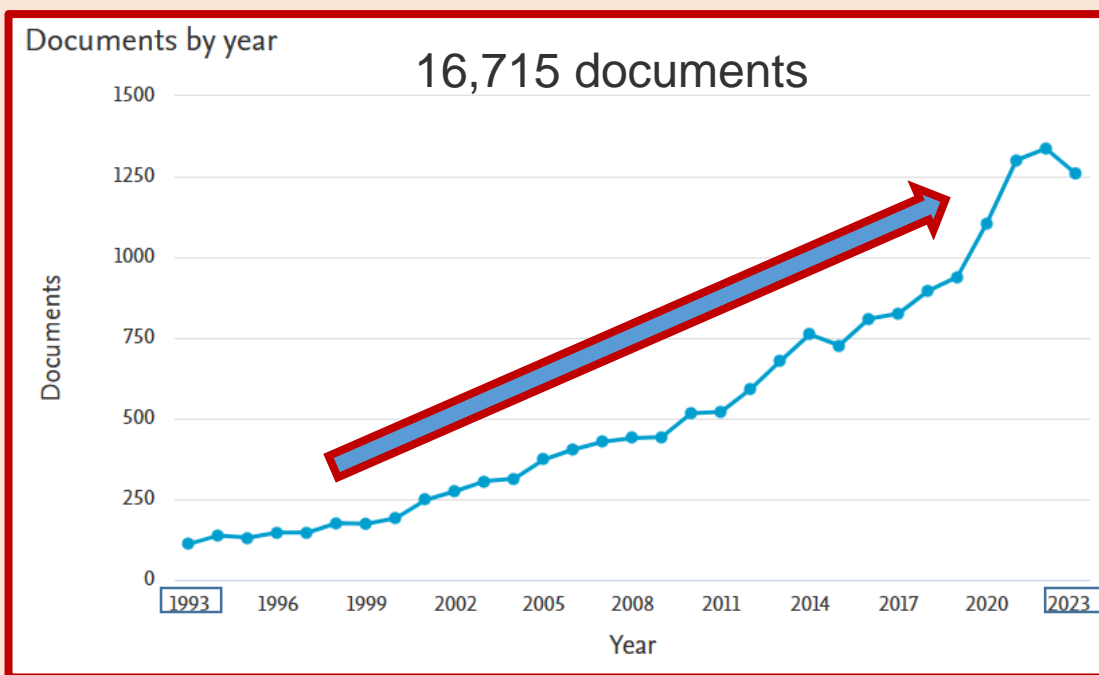
- Conséquences fâcheuses
 - ***Individu malade***
 - diagnostic : Retard - - - > Erreurs
 - Traitement inadéquat – Dangers – Gaspillage
 - Pronostic / Maladie en cause
 - ↓ Qualité de vie / Préjudice psychologique et socio-économique
 - **Famille** : lourdeur PEC membre famille malade - - - - - > **ASSOCIATIONS**
 - **Professionnel** : Fléau // Frustration // PEC maladie non diagnostiquée
 - **Collectivité**: Dépenses de santé inutiles – Système santé non organisé peu performant

Problème de santé publique et pratique médicale courante

- ↑ délais diagnostic (DD) → Risque complications et séquelles
→ DEFI REDUIRE situation complexe = ERRANCE diagnostique
- ++++ Répertorier facteurs d'errance diagnostic (Observations en pratique –Bibliographie) : raccourcir délais diagnostic et améliorer pronostic
- Facteurs liés :
 - Nature Maladie
 - Patient
 - Médecin
 - Prise En Charge = Performance système santé

FACTEURS ED - NATURE de la MALADIE

Scopus undiagnosed diseases



Maladies	n	%
Infection	3293	19,7 %
Maladies Rares	2460	14,7 %
Diabète sucré	2343	14 %
Cancer	1609	9,6 %
Maladies Génétiques	1493	8,9 %
Maladies Systémiques	887	5,3 %
M. Rénale Chronique	515	3 %
BPCO	448	2,6 %
Douleur Chronique	433	2,6 %
HTA	225	1,3 %
Urgence	100	0,5 %

Délais diagnostiques Médecine Interne DZ / Recueil Abstracts SAMI 2022 -2023

Maladie	Extrêmes	Moyenne
PR – ACJ	6mois – 3 ans	10 mois
LUPUS	6 mois – 6 ans	10 mois
SCLERODERMIE	1 ans – 20 ans	
Syndrome Gougerot Sjogren	31 – 112 mois	
SYNDROME DES ANTISYNTHESES	2 mois – 7 ans	4,5 ans
VASCULARITES	4 mois – 10 ans	
Artérite gigantomégaclaire	4 mois - 2 ans	-
Maladie de Takayasu	4 mois – 10 ans	-
Vascularites associées aux ANCA	1mois – 3 ans	5 mois
BEHCET	NP - 9 ans	
Maladie de Still		10 mois
Sarcoïdose	2 mois – 4 ans	1 an
Syndrome de Cogan	NP	
INFECTIONS	4 – 6 mois	
MYELOME MULTIPLE	15 mois – 1,5 ans	
DIVERS	1 mois – 30 ans	
Maladie de Gaucher	1m- 2 ans	
Histiocytose Langerhansienne (n=8)	4 mois – 5 ans	
PHÉNOMÈNE de RAYNAUD (n=50)	15 j.- 30 ans	
Myocardite révélatrice maladies systémiques (5/21)	3 ans	

Erreurs innées d'immunité chez l'enfant et l'adulte algérien : une expérience monocentrique sur une période de 13 ans (2008-2021)

Belaïd B. et al. 2022

- Les erreurs immunitaires innées (IEI) prédisposent les patients à diverses complications infectieuses et non infectieuses. Grâce au développement et à l'expansion de l'utilisation de la cytométrie en flux et à une sensibilisation accrue, le taux de diagnostic de l'IEI a considérablement augmenté en Algérie au cours de la dernière décennie.
- **Objectifs:** Cette étude visait à décrire une large cohorte de patients algériens atteints d'IEI probable et à déterminer leurs caractéristiques cliniques et leurs résultats.
- **Méthode:** Nous avons collecté et analysé rétrospectivement les données démographiques, les manifestations cliniques, les données immunologiques, génétiques et les résultats des patients algériens atteints d'IEI - diagnostiqués dans le service d'immunologie médicale du centre hospitalier universitaire Beni Messous, à Alger, de 2008 à 2021.
- **Résultats:** Huit cent sept patients atteints d'IEI (482 hommes et 325 femmes) ont été recrutés, dont **9,7% d'adultes**. Une consanguinité a été rapportée dans 50,3 % des cas et des antécédents familiaux positifs dans 32,34 %. L'âge moyen au moment de l'apparition de la maladie était de 8 mois et celui de 36 mois au moment du diagnostic. **Le retard médian dans le diagnostic était de 16 mois.** Les immunodéficiences combinées étaient les plus fréquentes (33,8 %), suivies des déficits en anticorps (24,5 %) et des syndromes bien définis avec immunodéficiência (24 %). Parmi les 287 patients testés pour des troubles génétiques, 129 patients étaient porteurs de mutations pathogènes ; 102 présentant des variants bialléliques la plupart du temps dans un état homozygote (troubles autosomiques récessifs). Le taux de mortalité le plus élevé a été observé chez les patients atteints d'immunodéficiência combinée (70,1 %), en particulier chez les patients atteints d'immunodéficiência combinée sévère (DICS), du syndrome d'Omenn ou d'un déficit en complexe majeur d'histocompatibilité (CMH) de classe II.
- **Conclusion:** Le spectre de l'IEI en Algérie est similaire à celui observé dans la plupart des pays de la région Moyen-Orient et Afrique du Nord (MENA), notamment en ce qui concerne la fréquence des immunodéficiences autosomiques récessives et/ou combinées.

FACTEURS ED - PATIENT

- **Retard de consultation**
 - Banalisation et déni symptômes (malade - entourage)
 - Automédication (malade - entourage)
 - Personne haut risque : Refus , négligence dépistage
- **Multiplication des consultations**
 - Fausse assurance
 - *Réduite et Organisée --- > second avis*
- **Conditions socioéconomiques**
 - Autre priorité du moment faisant passer le problème de santé au second plan
 - Eloignement centre spécialisé (contraintes du déplacement et du transport individuel ou collectif - Nécessité d'accompagnement et crainte de déranger)
 - Coût des examens : financement à la charge du patient ou de sa famille – niveau dérisoire remboursement par caisses assurance
 - Niveau éducation et fausse croyance
- **Dispersion famille → Difficulté enquête génétique**

FACTEURS ED - MEDECIN

1. Manque d'attention portée aux premiers symptômes / Insuffisance des examens cliniques

- Diagnostic non évoqué : rare et difficile – référence excessive données épidémiologiques
- Banalisation symptômes et diagnostic de facilité - Raccourci vers psychologique et le fonctionnel
- Examen clinique insuffisant : ne définit pas situation ED
- Difficulté de convaincre patient pour un examen clinique approfondi (entretien !) et une nécessité d'exploration perçus comme contrainte (malade et entourage)

2. Moyens diagnostiques para cliniques

- Indisponibilité
- Répétition d'examens aux résultats normaux ou sans pertinence
- Examens de mauvaise qualité \Rightarrow faux négatifs faussement rassurants
lecture histologique biaisée par des prélèvements biopsiques de mauvaise qualité

FACTEURS ED - MEDECIN

3. Manque rigueur

- Expérience clinique du premier médecin contacté
- Raisonnement clinique insuffisant devant errance diagnostique
- Répétition d'examens à plusieurs reprises aux résultats normaux ou sans apport
- Traitement symptomatique d'insuffisance d'organe
 - Sans approche étiologique
 - Rester braqué sur le contexte épidémiologique (âge, sexe , post partum, autres)
 - Sans recherche d'éléments susceptibles d'évaluer différemment la situation
 - Sans évoquer possibilité d'une origine multifactorielle devant caractère récidivant et mauvaise réponse au traitement (idem autre signe)

FACTEURS ED - MEDECIN

- Facilité prescription de traitement symptomatique médicamenteux pour abrégé rapidement une consultation surchargée
- Défaut d'orientation vers le spécialiste
- Attitude faussement et excessivement rassurante devant une situation qui ne se résout pas et se pérennise
- **Non application des recommandations et des principes enseignés –**
- **Absence de concertation pluridisciplinaire +++**



Case 26-2024: A 59-Year-Old Woman
with Aphasia, Anemia, and a Breast Mass

Seth A. Wander, M.D., Ph.D., Janice N. Thai, M.D., Lori J. Wirth, M.D.,
Daniel E. Soto, M.D., Rebecca M. Kwait, M.D., and Bayan A. Alzumaili, M.D.

N Engl J Med 2024;391:747-57.

Errance Diagnostic 27 ans

- Femme de 59 ans
 - Anémie par carence en fer
 - AVC ischémique
 - Grosse masse exophytique hémorragique du sein droit →
 - Carcinome adénoïde kystique (T4 N1 M1) .
- Lésion palpable pour la première fois dans le sein droit à l'âge de 32 ans, environ 27 ans avant la présentation actuelle
 - → imagerie mammaire : bénigne – Pas de biopsie
 - Pas de suivi médical pas d'imagerie mammaire de contrôle / CSE = Exigences constantes liées aux contraintes vie personnelle, familiale et professionnelle.

FACTEURS ED - SYSTÈME SANTE et CONDITIONS DE PRISE EN CHARGE

- Accès difficile et contraignant \Rightarrow Q soins < 0
 - Eloignement géographique - Conditions transport et hébergement
 - rendez vous lointains - mauvais accueil
- Indisponibilité moyens exploration pertinents pour les pathologies en ED (matériels - ressources humaines)
- Coordination insuffisante dans le parcours de soins
 - Cloisonnement secteurs (privé – public universitaire ou non)
 - défaut de communication entre intervenants PEC patient (médecins – chirurgiens – anatomopathologistes - radiothérapeutes - ...) et aucun retour d'information organisé
 - ++++ PAS de CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRE
- Demande de soins \gggg offre de soins structures habilitées à une prise en charge rapide et efficace.

Réduire errance

AGIR ↓↓↓ errance diagnostique PATIENT - PRATICIEN – PEC / SS

1. Patient et Entourage : Informer – Expliquer - Démystifier - - - - - > **ASSOCIATIONS**
2. Praticien : Principes scientifiques et professionnels - Prise conscience ED
 - **RIGUEUR** examen clinique et raisonnement diagnostique (Formation de base – FMC)
→ Recommandations +++ Intégrer notion ED et la décrypter quand on y est confronté
 - **COMPASSION – EMPATHIE** : Discuter avec patient et entourage situation ER délétère en lui montrant que l'on comprend parfaitement sa situation et que ça peut mettre du temps pour s'arranger avec nécessité de poursuivre des examens et des explorations plus approfondies avec des outils pas forcément disponibles
 - **PONDÉRATION THÉRAPEUTIQUE** : Traitement symptomatique mesuré sans fausses assurances – Traitement probabiliste bien réfléchi
 - **RÉFÉRER** fonction stratégie organisationnelle – Utilisation maximale ressources loco régionales et nationales - - - Accessibilité et capacité communication - - - >
Organisation filière de soin - - - - SE CONCERTER xxxxx Etranger !
3. **Conditions PEC** : SS – Institutions – Politique SP

Institutionnel : AGIR ↓ ERRANCE DIAGNOSTIQUE - MR

Optimiser orientation patient et médecin traitant dans le système de santé

OMS -

- Protocole d'accord OMS - Rare Disease International (décembre 2019)
 - développement d'un réseau mondial pour les maladies rares (CGN)
 - définition opérationnelle des maladies rares avec groupes experts internationaux
- encourage les états membres à favoriser la **création de réseaux d'experts et de pôles d'expertise multidisciplinaires spécialisés** (Résolution de l'ONU sur les Personnes Vivant avec une Maladie Rare et leurs familles, 2021)

Algérie

MSP Plan National Maladies Rares

USA

National Institutes of Health (NIH) undiagnosed diseases program (UDP) mai 2008

Australie

Austin Health Adult Undiagnosed Disease Program

France

ER 4 ans -- PNMR 3 -- > < 1 an

RÉDUIRE ERRANCE DIAGNOSTIC

CLINIQUE

Imagerie
Endoscopie

Avancement au 24/09/2024

Nombre de sites
maladies rares déployés **97%**



124
établissements
de santé



5 700
maladies
différentes

1 300 000
dossiers patient



Technologiques

- Bioinformatique
- Numérique – IA

[Pas à Pas en Pédiatrie | \(pap-pediatrie.fr\)](http://pap-pediatrie.fr)

[Fonds IMMUNOV](http://fondsimmunov.fr)

[Accueil - Filières de Santé Maladies Rares
\(filièresmaladiesrares.fr\)](http://filièresmaladiesrares.fr)

[Les Clés du Diagnostic - Aider au diagnostic des
maladies rares \(clesdudiagnostic.fr\)](http://clesdudiagnostic.fr)

[Errance et impasse diagnostiques \(EID\) \(fai2r.org\)](http://fai2r.org)

[BA-MA-RA - BNDMR-](http://bndmr.fr)

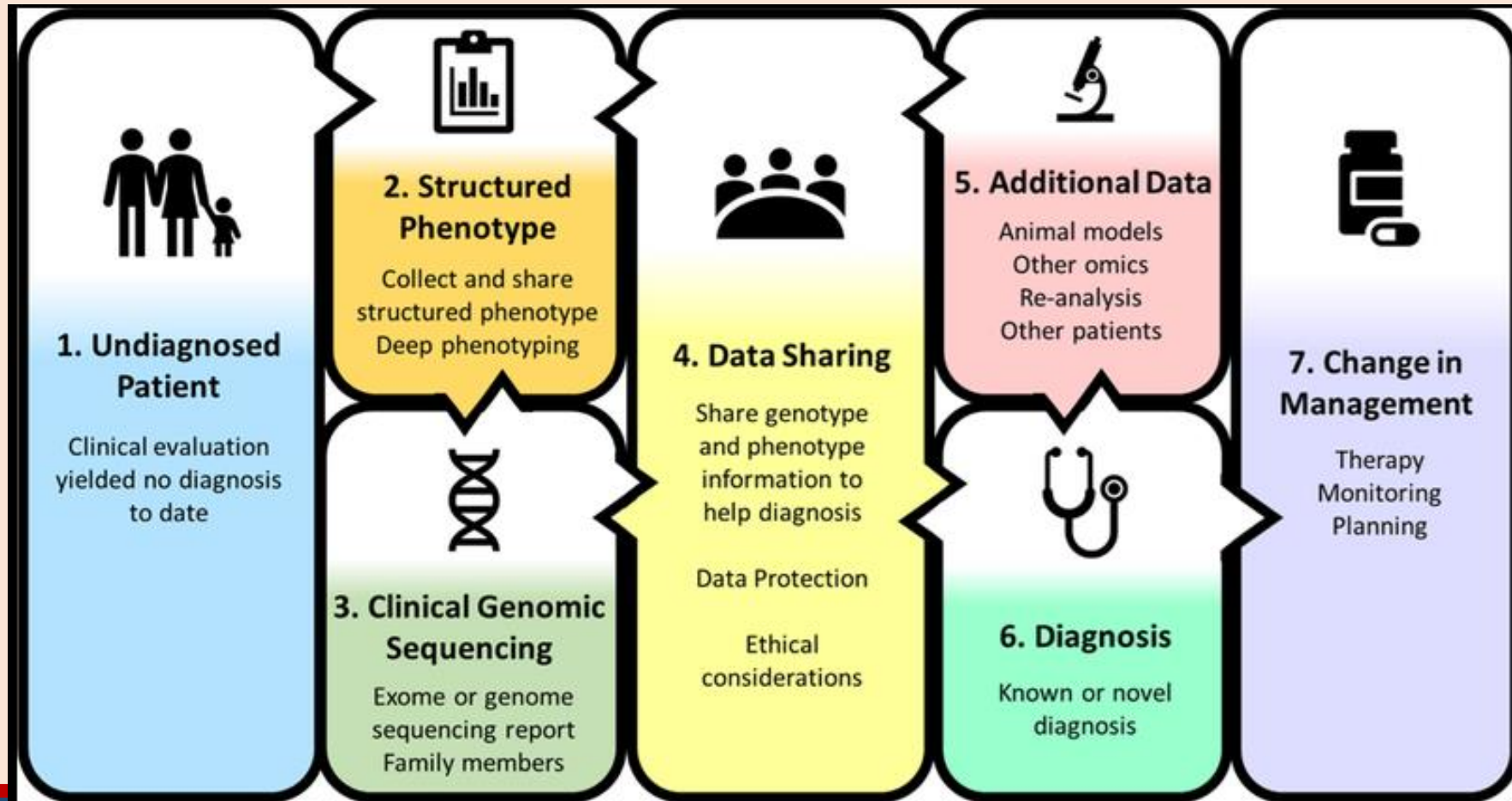
[Application web interactive EIM](http://eim.fr)

Stratégies organisationnelles - RCP

Genomic medicine for undiagnosed diseases

Anastasia L Wise, Teri A Manolio, George A Mensah, Josh F Peterson, Dan M Roden, Cecelia Tamburro, Marc S Williams, Eric D Green

Lancet. 2019 Aug 10;394(10197):533-540



VISION pour la MISE EN ŒUVRE de la MÉDECINE GÉNOMIQUE en cas de MALADIES NON DIAGNOSTIQUÉES

CONCLUSION

1. Errance diagnostique est un DEFI quel que soit la ligne de soin: un long DD est une menace pour tous → recherche active sans relâche de solutions
 2. Lutter contre l'errance et l'impasse diagnostic
 1. Affuter outils disponibles et acquérir les plus discriminants
 2. Raccourcir DD par application rigoureuse recommandations = diagnostic stade précoce afin de permettre intervention thérapeutique efficace et meilleur pronostic
- ++++ Education Information Formation Communication CONCERTATION**
3. Priorité de pratique professionnelle et de santé publique → Développer des stratégies organisationnelles collectives nécessitant plans et programmes pour réduire ED et concentrer recherche et innovation dans ces domaines

