



DES MALADIES RARES PAS SI RARES !

Il existe **près de 7 000 maladies étiquetées « maladies rares »**, définies comme atteignant moins de 1 sur 2 000 personnes en population générale, la plupart d'origine génétique. Les maladies rares concernent 3 millions de personnes en France et 25 millions en Europe. La plupart se développent dès l'enfance.

Le médecin généraliste est concerné. Il peut être confronté à un diagnostic auquel il est difficile de penser. Un tableau associant une combinaison inexplicée de signes, des manifestations dans divers systèmes sans relation évidente, une évolutivité peuvent éveiller son « gut feeling » face à l'incertitude diagnostique. Si le médecin généraliste pratique l'écoute active, il peut espérer éviter un trop grand retard au diagnostic : l'errance est « le » problème majeur.

Il existe des maladies dites rares mais connues, comme la mucoviscidose dont les traitements ont bouleversé le pronostic, la drépanocytose, les thalassémies, les myopathies, la sclérose latérale amyotrophique (SLA) dont était atteint Stephen Hawking. Mais beaucoup sont inconnues des médecins généralistes, certaines sans traitement. Pouvoir poser un diagnostic permet au patient de « faire face », et aidera son médecin traitant à l'accompagner dans une relation de confiance.

QUAND Y PENSER ?

- Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas.
- Un tableau associant une combinaison inexplicée de signes.
- Des signes « fonctionnels » ou une maladie rare ?
- Une sortie d'hospitalisation où le diagnostic est évoqué ou posé.
- Une famille « porteuse » ou atteinte.
- L'avis ou la pression des patients et de leur entourage familial.

Diagnostiquer une maladie rare, c'est d'abord y penser.

QUE FAIRE SI ON PENSE À UNE MALADIE RARE ?

- 1 Demander un avis spécialisé** dans la discipline d'organe concernée.
- 2 Contacter les ressources identifiées** parmi les **23 Filières de Santé Maladies Rares (FSMR)**, qui proposent un classement des pathologies par grandes thématiques.



COORDONNENT



387 centres de référence maladies rares

Ce sont des équipes pluridisciplinaires qui jouent un rôle d'expertise et de prise en charge pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Leurs missions s'articulent autour de la prise en charge, de l'avis d'expertise, de la recherche, de l'enseignement et de la formation.

Plus de 1 800 centres de compétence maladies rares

Ils ont pour mission d'assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile, et participent à l'ensemble des missions des centres de référence.

MALADIES RARES

DE LA SUSPICION AU DIAGNOSTIC

FICHE
PRATIQUE



LES FILIÈRES DE SANTÉ MALADIES RARES

AnDDi-Rares - Anomalies du développement et déficience intellectuelle de causes rares
www.anddi-rares.org - anddi-rares@chu-dijon.fr

BRAIN-TEAM - Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux central
www.brain-team.fr - contact@brain-team.fr

CARDIOGEN - Maladies cardiaques héréditaires
www.filiere-cardiogen.fr - contact@filiere-cardiogen.fr

DéfiScience - Maladies rares du Neurodéveloppement
www.defiscience.fr - ghe.defiscience@chu-lyon.fr

FAI2R - Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares
www.fai2r.org - contactfai2r@gmail.com

FAVA-Multi - Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique
www.favamulti.fr - contact@favamulti.fr

FILFOIE - Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte
www.filfoie.com - contact.filfoie@aphp.fr

FILNEMUS - Maladies neuromusculaires
www.filnemus.fr - FiliereFILNEMUS@ap-hm.fr

FILSLAN - Sclérose latérale amyotrophique & autres maladies du neurone moteur
www.portail-sla.fr - filslan@chu-nice.fr

FIMARAD - Maladies rares en dermatologie
www.fimarad.fr - contact@fimarad.org

FIMATHO - Maladies rares abdomino-thoraciques
www.fimatho.fr - fimatho@chru-lille.fr

FIRENDO - Maladies rares endocriniennes
www.firendo.fr - contact@firendo.fr

G2M - Maladies héréditaires du métabolisme
www.filiere-g2m.fr - filiere.g2m@gmail.fr

MaRIH - Maladies rares immuno-hématologiques
www.marih.fr - contact@marih.fr

MCGRE - Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse
www.filiere-mcgre.fr - contact@filiere-mcgre.fr

MHEmo - Maladies hémorragiques constitutionnelles
www.mhemo.fr - ghe.mhemo@chu-lyon.fr

Muco/CFTR - Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR
www.muco-cftr.fr - contact@muco-cftr.fr

NeuroSphinx - Malformations pelviennes et médullaires rares
www.neurosphinx.fr - contact@neurosphinx.fr

ORKiD - Maladies rénales rares
www.filiereorkid.com - contact@filiereorkid.com

OSCAR - Maladies rares de l'os, du calcium et du cartilage
www.filiere-oscar.fr - contact@filiere-oscar.fr

RespiFIL - Maladies respiratoires rares
www.respifil.fr - respifil.france@aphp.fr

SENSGENE - Maladies rares sensorielles
www.sensgene.com - contact@sensgene.com

TETECOUCO - Maladies rares de la tête, du cou et des dents
www.tete-cou.fr - contact.tetecou@aphp.fr

LIENS UTILES

Maladies rares – Contacts utiles pour les médecins généralistes et leurs patients

<https://lecmg.fr/wp-content/uploads/2020/11/Memo-contacts-utiles-novembre-2020.pdf>

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) - lecmg.fr/presentation-des-filieres-de-sante-maladies-rares/

Maladies Rares Info Services - par téléphone (01 56 53 81 36) ou sur www.maladiesraresinfo.org/

Orphanet - www.orpha.net

Infographie animée sur le parcours de santé et de vie – parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/

Décembre 2020
Document réalisé en collaboration avec





APRÈS LE DIAGNOSTIC, UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

Le diagnostic est posé, le patient est intégré dans un centre de référence maladies rares, avec un suivi médical optimal au plan biomédical (3^{ème} recours).

Les patients atteints d'une maladie rare présentent des caractéristiques qui déterminent de forts besoins biopsychosociaux. La complexité multifactorielle (comorbidités et déterminants multiples), la gravité et le pronostic vital, parfois inexorable dès le plus jeune âge, bouleversent la vie du patient et de son entourage.

Un accompagnement du parcours de vie de ces patients doit pouvoir être proposé, notamment pour faciliter une inclusion scolaire, adapter l'environnement professionnel de l'entourage proche, réduire les formalités administratives.

Le parcours de soins doit être adapté et intégrer des soignants « de référence », tant à l'hôpital, en milieu spécialisé, qu'en proximité, d'autant plus que les distances sont parfois importantes, compliquant encore la vie familiale.

Le domicile est le lieu de vie principal des patients, et il est souhaitable qu'il soit également le lieu de soins principal.

Le médecin généraliste a alors toute sa place pour accompagner, soutenir, orienter vers les aides du territoire.

LE RÔLE DU MÉDECIN GÉNÉRALISTE

De par leur cœur de métier, les médecins généralistes, et plus largement les professionnels de proximité, sont à même d'apporter leur savoir-faire aux personnes atteintes d'une maladie rare, et à leur entourage.

Comme pour toute maladie chronique, les fonctions de la médecine générale et des équipes de proximité peuvent s'exprimer, en permettant :

- une accessibilité dans la journée
- une approche globale : sanitaire, sociale, médico-sociale, systémique familiale
- une continuité des soins dans la durée
- une coordination entre les niveaux du 1^{er} au 3^{ème} recours
- une prise en charge pluriprofessionnelle

Soins primaires - Pertinence des soins



Demande de soins non programmés avec réponse dans la journée



Gestion du handicap



Maintien à domicile ou situations avec une PEC de proximité souhaitable



Démarches médico-administratives, dont dossier MDPH, et prestations familiales (PCH, ACTP)



Problématique familiale ou parentale



Inclusion scolaire ou professionnelle

MALADIES RARES : DU PARCOURS DE SOINS AU PARCOURS DE VIE

1. Diagnostiquer et appréhender l'environnement psychosocial du patient atteint d'une maladie rare.
2. Faciliter une prise en charge pluridisciplinaire et pluriprofessionnelle.
3. Avoir connaissance de l'organisation des soins et des compétences des acteurs de santé et de soutien.
4. Développer les échanges d'information entre les niveaux de soins et de recours.
5. Préserver le lien médical et social de proximité.



RESSOURCES D'INFORMATION POUR ACCOMPAGNER LA PRISE EN CHARGE

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

Les PNDS sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares. Ils sont élaborés par les centres de référence et de compétence maladies rares à l'aide d'une méthode proposée par la Haute Autorité de Santé (HAS). L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Les PNDS comportent une partie « synthèse destinée au médecin traitant » qui a pour but d'aider les médecins généralistes dans le suivi de leurs patients atteints de maladies rares.

Pour consulter les PNDS : www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

Les fiches et recommandations du réseau Orphanet

Portail d'information, Orphanet propose un inventaire, une classification et une encyclopédie des maladies rares. Parmi les ressources proposées, sont mis à disposition par le réseau :

- Les Fiches **Focus Handicap** pour améliorer la reconnaissance du handicap des patients atteints de maladies rares et faciliter les démarches de demande d'aides. Les fiches réunissent des informations susceptibles d'aider les professionnels dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement.

Fiches **Focus Handicap** : www.orpha.net (ou voir encadré ci-dessous)

- Des **recommandations pratiques** pour la prise en charge des malades atteints d'une maladie rare et nécessitant des soins médicaux en urgence. Ces recommandations sont élaborées avec les Centres de référence maladies rares, la Société française de médecine d'urgence (SFMU), l'Agence de biomédecine (ABM) et des associations de patients.

Orphanet Urgences : www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=FR

Méthode de recherche pour accéder aux informations sur une maladie rare : exemple de la drépanocytose

A partir du moteur de recherche, accès aux documents utiles au 1^{er} résultat, rubrique « pathologie » de la maladie (cf. encadré informations supplémentaires)

Fiche grand public : www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfrPub125v01.pdf

PNDS : www.orpha.net/data/patho/PNDS/Syndromes_drepanocytaires_majeurs_de_lenfant_et_de_ladulte_FR_fr_PNDS.pdf

Guide pour le test génétique : anpgm.fr/media/documents/ANPGM_137-Pathologies_du_globule_rouge.pdf

Focus handicap : www.orpha.net/data/patho/Han/fr/Drepanocytose_FR_fr_HAN_ORPHA232.pdf

LIENS UTILES

Maladies rares : contacts utiles pour les médecins généralistes et leurs patients

<https://lecmg.fr/wp-content/uploads/2020/11/Memo-contacts-utiles-novembre-2020.pdf>

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) - lecmg.fr/presentation-des-filieres-de-sante-maladies-rares/

Alliance maladies rares - www.alliance-maladies-rares.org/

Maladies Rares Info Services - par téléphone (01 56 53 81 36) ou sur www.maladiesraresinfo.org/

Infographie animée sur le parcours de santé et de vie – parcourssantevie.maladiesraresinfo.org/

Décembre 2020
Document réalisé en collaboration avec

