



Université Lille 2
Droit et Santé

UNIVERSITE DU DROIT ET DE LA SANTE - LILLE 2
FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG

Année : 2013

**THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE**

**MALADIES RARES EN MEDECINE GENERALE :
CONNAISSANCE DES OUTILS D'AIDE A LA PRISE EN CHARGE PAR LES
MEDECINS GENERALISTES DU NORD-PAS-DE-CALAIS**

**Présentée et soutenue publiquement le 22 novembre 2013 à 16h
au Pôle Formation
Par Camille MOLLET**

Jury

Président : Monsieur le Professeur HATRON

**Assesseurs : Monsieur le Professeur HACHULLA
Monsieur le Professeur DELAPORTE
Madame le Docteur BODEIN**

Directeur de Thèse : Monsieur le Professeur HACHULLA

Table des matières

I.	Introduction	8
II.	Méthode.....	11
II.1	Type d'étude	11
II.2	Critères de jugement.....	11
II.3	Population étudiée	11
II.3.1	Critères d'exclusion.....	11
II.3.2	Critères d'inclusion	12
II.4	Echantillonnage	12
II.5	Questionnaire.....	12
II.6	Statistiques.....	13
II.7	Financement.....	14
III.	Résultats	15
III.1	L'échantillon	15
III.1.1	Taux de participation.....	15
III.1.2	Description de l'échantillon	15
III.1.3	Suivi de patients souffrant de maladies rares	16
III.2	Connaissance des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares	17
III.2.1	Orphanet	17
III.2.2	Orphanaide	18
III.2.3	Centres de référence	19
III.2.4	Maladies Rares Info Services	20

III.2.5	Autres outils	21
III.3	Sources d'information pour la prise en charge des maladies rares	22
III.4	Rôle du médecin traitant dans la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare	23
III.5	Difficultés rencontrées dans la prise en charge des patients souffrant de maladie rare	23
III.6	Solutions pour améliorer la prise en charge des patients	24
III.7	Centres de référence.....	25
IV.	Discussion	27
IV.1	Connaissance des outils	28
IV.2	Place du médecin traitant dans la prise en charge des maladies rares	30
IV.3	Solutions d'amélioration de la prise en charge par les médecins généralistes.....	32
IV.4	Limites de l'étude	34
IV.4.1	Biais de sélection.....	34
IV.4.2	Biais de mémorisation.....	34
IV.4.3	Biais de classement	35
IV.5	Perspectives.....	36
V.	Conclusion.....	38
VI.	Bibliographie	39
VII.	Abréviations	41
VIII.	Annexes	42

I. Introduction

Une maladie rare se définit par une prévalence de moins de 5 cas pour 10 000 habitants. En France cela représente 4 à 6% de la population soit environ 4 millions de personnes. On dénombre environ 7 000 maladies rares, et de nouveaux syndromes sont régulièrement décrits (1). Les maladies rares peuvent être graves, sont souvent chroniques et parfois évolutives. Elles sont d'origine génétique, infectieuse, auto-immune, tumorale ou dans la majorité des cas indéterminée (1). Elles peuvent être diagnostiquées dès la naissance, mais aussi tout au long de la vie ; dans 50% des cas elles touchent des enfants de moins de 5 ans (2). Malgré leurs nombreuses différences, elles ont en commun une difficulté diagnostique, une complexité de prise en charge, ainsi qu'un coût élevé de leurs traitements.

Quelques chiffres de prévalence en France pour l'exemple :

- X Fragile, 1 garçon sur 10 000
- Syndrome de Prader-Willi, 1 sur 50 000
- Mucoviscidose, 1 sur 100 000
- Maladie de Creutzfeldt-Jakob (forme sporadique) 1 sur 1 000 000

Les progrès de la génétique et la mobilisation de nombreuses associations de malades ont participé à une meilleure visibilité des maladies rares auprès de la société actuelle et du corps médical.

L'implication des gouvernements, des centres de recherche, des différentes associations de malades en Europe et dans le reste du monde, a permis le développement d'un réseau d'aide à la prise en charge. En France, la situation a commencé à changer dans les années 90 sous

l'influence de l'Association Française des Myopathes et des familles regroupées en associations de malades pour les différentes pathologies rares.

L'Etat français s'intéresse au sujet depuis plusieurs années et particulièrement par l'intermédiaire de deux plans nationaux, le premier réalisé entre 2005 et 2008 (3), le second débuté en 2011 qui prendra fin en 2014 (4).

L'objectif du premier plan national était d'assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge, selon 10 axes (3) dont :

- Le développement d'outils d'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public.
- La formation des professionnels de santé pour les aider à mieux identifier les maladies rares.

L'évaluation de ce premier plan a mis en évidence un bon développement d'Orphanet, plateforme internet sur les maladies rares. C'est désormais une référence européenne (5). D'autres services d'information sur les maladies orphelines existent, néanmoins ils sont moins connus des patients et des professionnels de santé. En ce qui concerne la formation des médecins, les objectifs n'ont pas été atteints (6). Quelques outils pédagogiques ont été développés sur le site Orphanet et deux heures d'enseignement sur les maladies rares sont au programme de l'Examen Classant National dans le module 1, mais malheureusement rarement effectuées. Ce premier plan a permis un meilleur accès au diagnostic et à la prise en charge via les centres de référence et de compétence, de financer la recherche, de favoriser les partenariats européens et le développement d'Orphanet.

Le deuxième plan reste dans cette continuité, et cherche à renforcer ces différents objectifs. Le but est également de développer des protocoles nationaux de soins et de diagnostics pour aider les médecins dans la prise en charge des maladies rares (4).

Le médecin généraliste, acteur de soins primaires, est au premier rang du réseau de soin des maladies rares. Il a un rôle primordial dans cette prise en charge car c'est à lui – en qualité de médecin traitant – que le patient s'adresse habituellement en premier. Ces maladies orphelines sont, dans les arbres décisionnels, des diagnostics d'exclusion du fait d'une très faible prévalence. Le médecin traitant base sa démarche diagnostique sur l'incidence des pathologies et la prévalence (7). La rareté de ces maladies engendre une expérience faible voire nulle dans ce domaine, et envisager leurs diagnostics nécessite une autre façon d'analyser la situation. Ces patients sont très souvent victimes d'une errance diagnostique, non en raison d'une erreur médicale mais à cause d'une méconnaissance du sujet. Dès l'évocation d'une maladie rare, il faut orienter le patient, et le guider vers les réseaux de soin. Enfin, le médecin généraliste devra trouver sa place dans cette prise en charge qui engage plusieurs acteurs sociaux et médicaux. Cet acteur de premier plan a besoin de trouver des informations fiables, de façon rapide, adaptées à sa pratique pour aider et accompagner son patient.

Il existe peu d'étude sur la prise en charge des maladies rares en médecine générale. L'objectif principal de mon enquête était d'évaluer la connaissance des médecins généralistes sur les outils d'aide à la prise en charge des maladies rares. Il était également de connaître la position du médecin dans cette situation, les difficultés les plus fréquemment rencontrées et les améliorations à apporter pour faciliter cette prise en charge.

II. Méthode

II.1 Type d'étude

Il s'agit d'une étude déclarative, prospective et descriptive par l'envoi postal d'un questionnaire entre janvier et avril 2013.

II.2 Critères de jugement

L'objectif principal est de déterminer la connaissance des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares par les médecins généralistes.

Les objectifs secondaires sont d'identifier leurs sources d'information sur le sujet, de préciser leurs rôles dans cette prise en charge, de lister les difficultés rencontrées et les solutions à apporter.

II.3 Population étudiée

L'enquête porte sur 1 000 médecins généralistes de la région Nord-Pas-de-Calais.

II.3.1 Critères d'exclusion

- les médecins déclarant ne plus pratiquer la médecine générale comme principale activité, exemple : acupuncture, homéopathie, etc.

- les médecins généralistes spécialisés, exemple : angiologue.

II.3.2 Critères d'inclusion

Les médecins généralistes inscrits à l'Union Régionale des Professionnels de Santé (URPS) du Nord-Pas-de-Calais exerçant dans la région.

II.4 Echantillonnage

Afin d'obtenir la liste des médecins généralistes exerçant dans la région, l'URPS a été sollicitée (ancien URML). Dans un souci de confidentialité, l'URPS a réalisé la randomisation et l'impression des étiquettes avec l'adresse de mille médecins. Les coordonnées et la persistance de l'exercice n'ont pu être vérifiées avant l'envoi du courrier.

II.5 Questionnaire

Il a été élaboré à partir de la littérature, et des résultats de la thèse qualitative réalisée par Benjamin Mazy (8) en 2011, auprès de médecins généralistes, spécialistes de la région de Rouen et de représentants des malades (le président d'Eurordis¹ et le délégué général de Maladies Rares Info Services).

Le questionnaire se divisait en 2 parties (Annexe 1):

- Informations générales sur le médecin

¹ Alliance non gouvernementale de 561 associations de malades en Europe

- 8 questions fermées – dont la moitié proposait une option « autres réponses » - à propos des sources d'information, le rôle des médecins, les difficultés et les améliorations possibles dans le domaine des maladies rares.

Les outils ciblés dans la thèse :

- **Orphanet**, une base de données européenne listant les maladies rares, les traitements orphelins, et des annuaires des centres experts dans chaque domaine.
www.orpha.net
- **Orphanaide**, le site internet du centre de référence des maladies rares du service de Médecine Interne du CHRU de Lille. www.orphanaide.com
- **Centres de Référence et centres de compétence des maladies rares**, centres d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares intégrant des équipes hospitalo-universitaires spécialisées (9).
- **Maladies Rares Info Service**, un centre d'appel (0810 63 19 20) pour obtenir des informations sur une maladie, les traitements, les aides possibles et les démarches à réaliser.

L'enquête a été envoyée par voie postale, accompagnée d'une lettre explicative (Annexe 2) et d'une enveloppe de retour non affranchie, libellée à mon adresse postale. Mon courriel était également fourni dans la lettre pour donner une autre option de réponse. Aucune lettre de rappel n'a été envoyée.

II.6 Statistiques

Les données du questionnaire ont été reportées dans le logiciel Microsoft Office Excel 2010.

L'analyse descriptive et uni-variée des données a été réalisée par le pôle de santé publique de l'Université Lille 2.

Une valeur de $p < 0,05$ a été considérée comme significative.

II.7 Financement

L'envoi des questionnaires ainsi que l'achat des enveloppes de retour ont été financés par l'Association pour la Formation et la Recherche en Médecine Interne (AFORMI).

III. Résultats

III.1 L'échantillon

III.1.1 Taux de participation

Sur les 1 000 questionnaires envoyés, 260 réponses ont été reçues, 6 par mail, les autres par voie postale. Trois questionnaires n'étaient pas exploitables car incomplets. Un médecin a signifié qu'il n'exerçait plus et n'a donc pas répondu au questionnaire. Un autre n'avait pas le temps de répondre à celui-ci.

Le taux de participation est donc de 25,5%.

Au final, 255 questionnaires composent l'échantillon définitif.

III.1.2 Description de l'échantillon

La population ciblée ne présentait pas de différence significative avec celle des médecins généralistes libéraux du Nord - Pas-de-Calais que ce soit du point de vue de l'âge moyen et du sexe ($p = 0,93$), ou par tranche d'âge ($p = 0,348$) (Tableau 1). Par contre il existait une différence significative au niveau du sexe ($p = 0,015$) par rapport à la France entière.

Tableau 1 : Comparaison de la population de médecins généralistes de l'étude par rapport à ceux de la région Nord-Pas-de-Calais et de la France en 2011.

		Etude		Nord Pas de Calais 2011	France 2011
		Nombre	%	%	%
Sexe	Hommes	195	76	77	60
	Femmes	60	24	23	40
Age	< 45 ans	39	15	20	22
	> 60 ans	55	22	19	22
		Nombre	Moyenne	Moyenne	Moyenne
	Age	255	53	52	52

Source : (10), (11)

Cent neuf médecins soit 42 % avaient un âge situé entre 45 et 65 ans. Sept avaient plus de 65 ans, le plus âgé, 85 ans.

11% des médecins interrogés exerçaient en milieu rural, 36 % en semi-rural et 53 % en ville.

Cent trente-huit généralistes (54 %) travaillaient en cabinet de groupe, contre 117 seuls.

Sur 255 réponses obtenues, 203 avaient une connexion internet dans leur cabinet, et seulement 50 médecins (20 %) étaient maîtres de stage universitaire.

III.1.3 Suivi de patients souffrant de maladies rares

Les médecins suivaient en moyenne peu de patients souffrant de maladies rares (Figure 1).

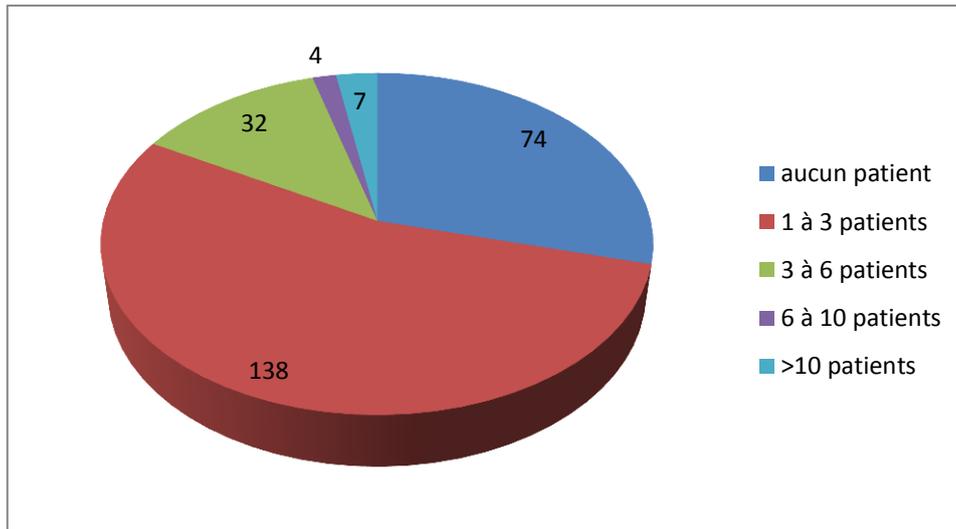


Figure 1 : Nombre de patients atteints de maladies rares suivis par les médecins interrogés.

III.2 Connaissance des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares

Cent médecins (soit 39 %) interrogés ne connaissaient pas les outils d'aide à la prise en charge proposés par le questionnaire : Orphanet, Orphanaide, les centres de référence et Maladies Rares Info Service. 64 % d'entre eux avaient plus de 55 ans.

III.2.1 Orphanet

Cent-six médecins (soit 42 %) ont déclaré connaître le site Orphanet dans notre étude. La moyenne d'âge des sujets ne connaissant pas Orphanet était de 55,1 ans (n = 149 ; IC 0,95 [53,9-56,3]). Les médecins connaissant Orphanet (n = 106 ; moyenne 50,4 ans IC 0,95 [48,5-52,3]) étaient significativement plus jeunes ($p < 0,0001$). Il n'existait par contre pas de

différence significative en fonction du sexe ($p = 0,986$), de la présence d'internet au cabinet ($p = 0,61$), du lieu d'exercice ($p = 0,514$), du mode d'exercice ($p = 0,926$) ou du rôle de maitre de stage universitaire ($p = 0,177$) sur la connaissance de cet outil.

64 % des médecins interrogés n'avaient jamais utilisés Orphanet (Figure 2). Parmi les quatre-vingt-onze qui ont déjà eu l'occasion de naviguer sur le site, soixante-neuf trouvaient cet outil adapté à leur pratique (76%).

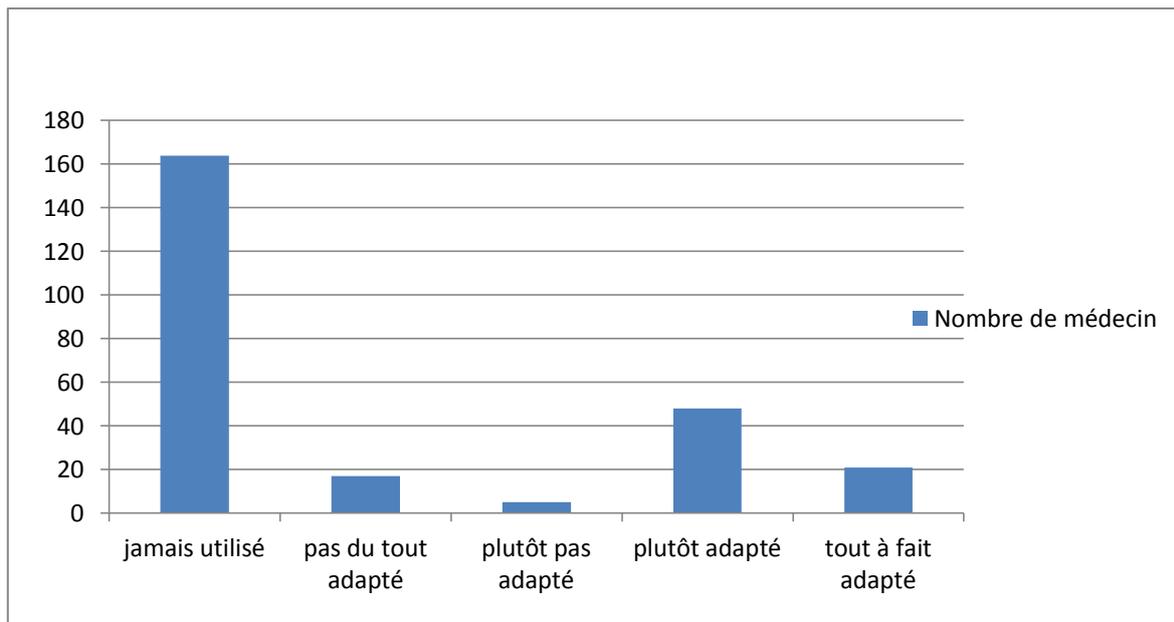


Figure 2 : Avis sur Orphanet, est-il un outil adapté à la pratique de la médecine générale.

III.2.2 Orphanaide

Vingt médecins généralistes interrogés connaissaient le site Orphanaide (soit 8%). L'expérience de cet outil n'avait pas de lien avec l'âge ($p = 0,64$), le sexe ($p = 0,58$), le mode

d'exercice ($p = 0,93$), le lieu d'exercice ($p = 0,66$) ou la présence d'internet au cabinet ($p = 1$).

Les maîtres de stage universitaire ne connaissaient pas plus le site que les autres ($p = 0,77$).

Les médecins déclarant suivre des patients atteints de maladies rares n'avaient pas plus utilisé Orphanaide que les autres médecins ($p = 0,68$).

Douze médecins ont trouvé le site adapté à leur pratique, soit 60% des médecins utilisateurs (Figure 3).

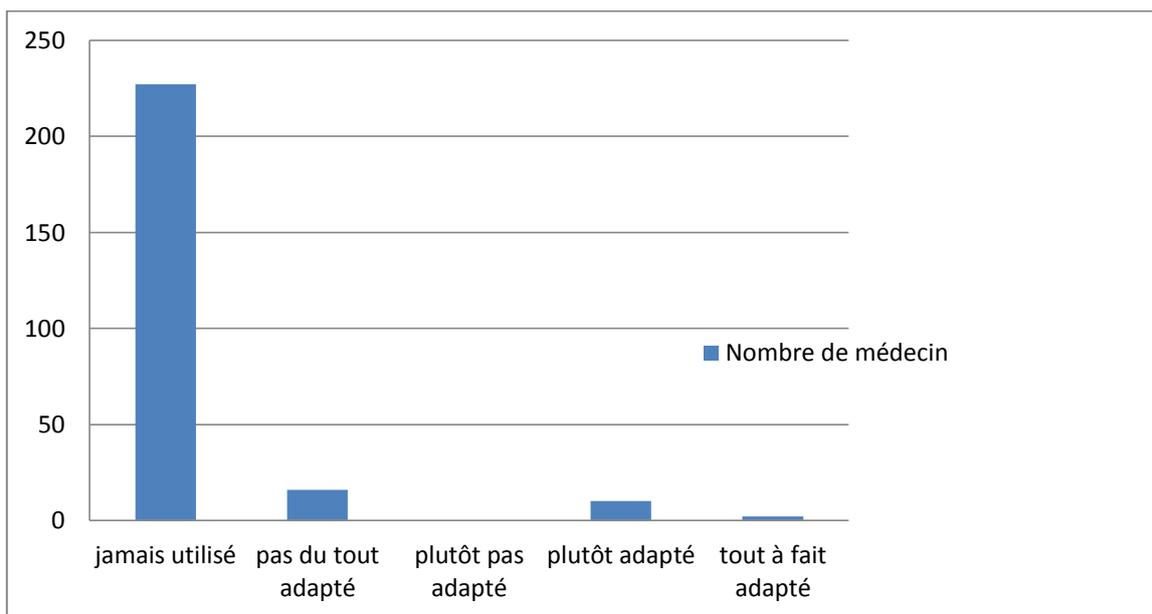


Figure 3 : Avis sur Orphanaide, est-il un outil adapté à la pratique de la médecine générale.

III.2.3 Centres de référence

Soixante-trois praticiens (soit 24,7%) connaissaient les centres de référence et de compétence.

On ne retrouvait aucun lien statistique avec l'âge ($p = 0,904$), la présence d'une connexion

internet au cabinet ($p = 0,166$), le rôle de maître de stage universitaire ($p = 0,897$), le sexe du médecin ($p = 0,778$), le mode ($p = 0,542$) ou le lieu d'exercice ($p = 0,602$).

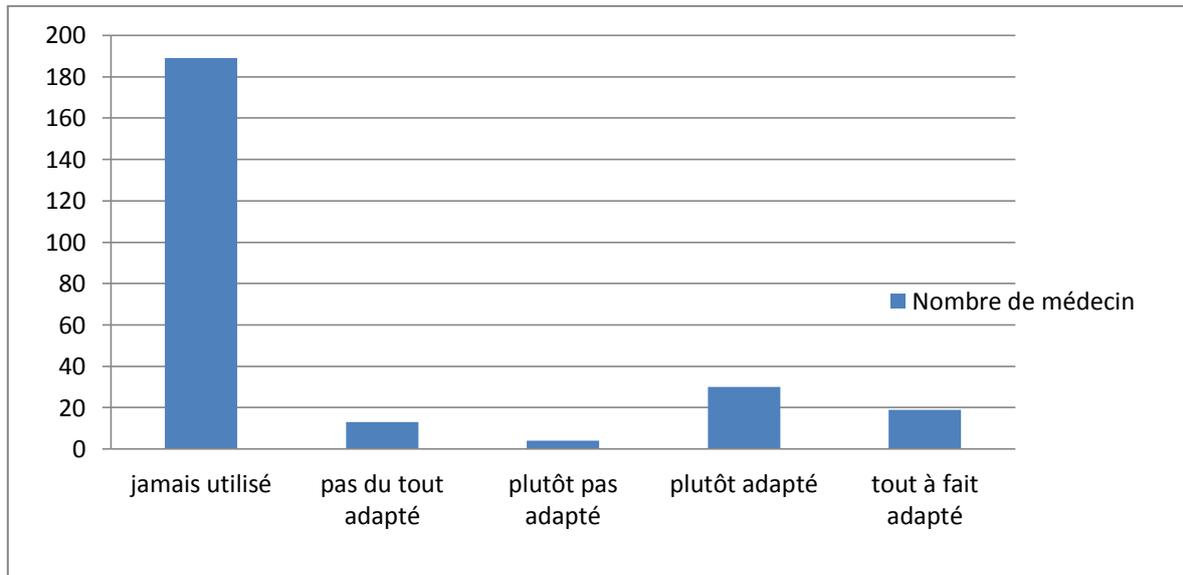


Figure 4 : Avis des médecins interrogés sur les Centres de Référence, afin de savoir si les informations et aides fournies par ceux-ci sont adaptées à leur pratique. 74 % des médecins ayant déjà fait appel aux centres de référence avaient trouvé l'outil pratique.

III.2.4 Maladies Rares Info Services

Dix médecins interrogés avaient connaissance de cette ligne téléphonique d'information. La moyenne d'âge de ces médecins était de 60 ans, contre 53 ans pour les médecins ne connaissant pas cet outil. Il existait une différence significative du point de vue de l'âge entre les 2 groupes ($p = 0,0104$). L'étude ne mettait pas en évidence d'autres liens (sexe, lieu et mode d'exercice, accès internet, maître de stage).

Tableau 2 : Evaluation du lien entre la connaissance de Maladies Rares Info Services et l'âge, le sexe, lieu et mode d'exercice, l'accès internet au cabinet et la fonction de maitre de stage.

Critères	<i>p</i>	Critères	<i>p</i>
Age	0,0104	Lieu d'exercice	0,3068
Sexe	1	Mode d'exercice	0,7576
Accès Internet	0,6922	Maitre de Stage	0,692

Sept généralistes ayant expérimentés Maladies Rares Info Services, trouvaient cet outil plutôt adapté à leur pratique, et un autre, l'outil tout à fait adapté. En revanche il n'était plutôt pas adapté pour 2 médecins.

III.2.5 Autres outils

Les 15 médecins disant utiliser d'autres sources d'aide à la prise en charge avaient cité :

- Avis spécialisé (n = 5), dont plus particulièrement les internistes (n = 2)
- CISMEF (Catalogue et Index des Sites Médicaux de langue Française) pour 2 d'entre eux
- Internet (n = 2)
- Les références fournies par le patient (n = 1)
- La littérature (n = 3), presse médicale ou livres
- Le logiciel « le Sémiologiste »² (n = 1)
- Le site américain d'information sur les maladies rares : rarediseases.info.nih.gov (n = 1)

² Logiciel gratuit de recherche de pathologies à partir de symptômes.

III.3 Sources d'information pour la prise en charge des maladies rares

Les médecins utilisaient principalement les moteurs de recherche internet pour trouver les informations nécessaires (n = 192, soit 75%) (Figure 5).

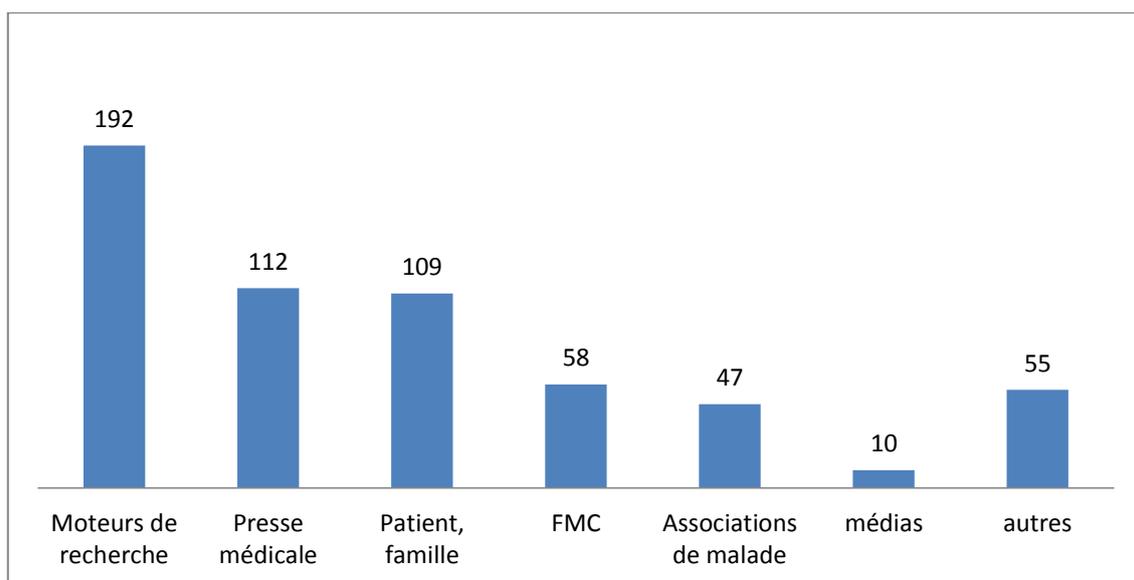


Figure 5 : Sources d'information des médecins généralistes lors de la prise en charge de maladies rares. Parmi les autres sources utilisées, 38 médecins signalaient s'adresser aux spécialistes pour se procurer les informations nécessaires. Ils utilisaient également les livres médicaux (n = 7), les courriers des spécialistes (n = 5).

III.4 Rôle du médecin traitant dans la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare

Pour les médecins de l'étude, leur rôle était de prendre en charge le patient dans sa globalité pour toutes les autres pathologies qu'il peut rencontrer (n = 235, soit 92%). La capacité à bien orienter son patient pour éviter une errance diagnostique était un autre des rôles cités par les médecins (n = 228, soit 89%). On retrouvait ensuite le soutien des patients pour prendre les bonnes décisions (n = 177, soit 69%), et ensuite la capacité du médecin à être la source d'information sur la pathologie du patient, ses traitements (n = 162, soit 64%).

Peu de médecins pensaient avoir un rôle pour poser le diagnostic de la maladie rare (n = 90, soit 35%).

III.5 Difficultés rencontrées dans la prise en charge des patients souffrant de maladie rare

Dix-neuf médecins (soit 7%) n'avaient aucune difficulté dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Les difficultés les plus communes étaient le manque de savoir médical sur le sujet (n = 172, soit 67%) et le manque d'information sur les réseaux d'aide à la prise en charge (n = 126, soit 49%). Quarante-vingt-dix-sept médecins (soit 38%) relevaient le problème de la complexité des traitements, souvent indisponibles en ville, et 85 (soit 33%) se plaignaient d'un manque de temps.

Un tiers des médecins interrogés (n= 84, soit 33%) exprimaient un manque de communication lors de la prise en charge d'une maladie rare chez un patient.

Seulement 10 praticiens (soit 4%) se disaient désintéressés par le sujet.

Parmi les autres difficultés rencontrées, 7 se plaignaient d'un manque d'interdisciplinarité ou même d'une mise à l'écart du médecin généraliste, ainsi que des difficultés de coordination. On retrouvait dans les réponses un médecin qui exprimait ses difficultés à gérer la fin de vie, un autre à propos de la prise en charge sociale du patient. Un praticien soulignait le manque de traitements adaptés aux maladies rares.

III.6 Solutions pour améliorer la prise en charge des patients

Les médecins (n = 194, soit 76%) plébiscitaient la création d'un site internet de type Orphanet pour mieux gérer les patients atteints de maladie rare.

Le deuxième outil retenu était une plaquette informative sur la maladie du patient fournie par le médecin spécialiste lors du diagnostic (n = 179, soit 70%).

Cent trente-deux médecins (soit 52%) seraient intéressés par un service téléphonique afin de poser directement leurs questions à un expert. Seuls 9% souhaitaient être intégrés aux réunions des centres de référence. Sept praticiens (soit 3%) aimeraient s'inscrire à un Diplôme Universitaire sur les maladies rares.

Cinq médecins (soit 2%) ne trouvaient aucune des solutions proposées utiles.

Les autres idées suggérées par les médecins étaient :

- Pouvoir directement contacter un spécialiste en cas de besoin (n = 5, soit 2%) ;
- Un partenariat entre centres de référence et médecins de ville, avec des protocoles de soins, des plans personnalisés, un retour rapide des courriers (n = 5, soit 2%) ;

- Un support d'aide au diagnostic et à la prise en charge : logiciel, livre médical de référence, presse médicale (n = 4) ;
- Avoir du temps (n = 1).

III.7 Centres de référence

La majorité des médecins (n = 177, soit 69%) ne savaient pas citer de centre de référence.

Trente-deux médecins citaient le CHRU Lille comme centre de référence, 29 parlaient directement du service de Médecine Interne.

Les centres de référence du CHRU de Lille cités par les médecins :

- Maladies neuromusculaires (n = 5)
- Sclérodermie (n = 3)
- Hypertension Artérielle Pulmonaire au cours d'une sclérodermie (n = 1)
- Neurofibromatose (n = 1)
- Affections congénitales et malformatives de l'œsophage (n = 1)
- Maladie de Willebrand (n = 1)
- Malformations cranio-faciales (n = 1)
- Syndrome de Joubert (n = 1) via le centre des malformations et maladies congénitales du cervelet
- Sclérose tubéreuse de Bourneville (n = 1)
- Maladies héréditaires du métabolisme (n = 1)
- Centre de génétique (n = 1)

Un médecin avait cité l'hôpital Henri Mondor comme centre de référence pour la maladie de Recklinghausen. Un autre citait le service de Médecine Interne du Dr Kyndt au Centre Hospitalier de Valenciennes.

IV. Discussion

Notre étude a montré que la majorité des 255 médecins interrogés dans la région Nord-Pas-de-Calais, soit 155 (61%), connaissait les outils d'aide à la prise en charge des maladies rares qui leur étaient proposés. Orphanet était l'outil le plus connu (41,6%). Orphanaide était connu par seulement 20 médecins et Maladies Rares Info Services par 10 médecins ce qui est peu. L'utilisation de ces outils n'était liée à l'âge que pour deux d'entre eux : Orphanet connu principalement des plus jeunes, et Maladies Rares Info Service, qui était significativement plus connus des plus âgés.

Aucun autre lien n'a été mis en évidence. La majorité des médecins utilisant ces outils les trouvaient adaptés à leur pratique : Orphanet à 76%, Orphanaide à 60%, les Centres de Référence à 64% et Maladies Rares Info Services à 80%.

Pour une grande partie des généralistes (92%), leur rôle dans cette prise en charge consistait à continuer de soigner leurs patients dans leur globalité. Le fait d'éviter une errance diagnostique en orientant bien son patient était important (89%). Peu de médecins se donnaient le rôle de poser le diagnostic de maladie rare (35%).

La principale difficulté rencontrée était le manque de connaissance (67%), suivi par le manque d'information sur les réseaux de soin des maladies rares (49%). Une majorité de généralistes (76%) sollicitait la création d'un site internet de type Orphanet réservé aux médecins. L'intégration d'une plaquette informative sur la pathologie rare dans le courrier du spécialiste intéressait presque autant de médecins (70%). La troisième solution citée était une ligne téléphonique pour joindre directement un spécialiste sur la pathologie (52%).

IV.1 Connaissance des outils

Orphanet est l'outil le plus connu par les médecins généralistes dans notre étude (41,6%). Ce résultat est comparable à l'étude Kantarhealth (12) menée en 2010 pour la Fondation Groupama auprès de 503 médecins dont 252 médecins généralistes. Cette étude a démontré que 49% des médecins généralistes interrogés connaissaient le site Orphanet. On peut expliquer cette meilleure connaissance par une diffusion de l'information plus importante, un meilleur référencement sur les moteurs de recherche.

En effet 83,6% des visites sur le site se font via les moteurs de recherche (13). Le mot-clef principalement utilisé pour accéder à ce site est simplement « Orphanet », il représente 5,1% des visites, ce qui montre sa reconnaissance. Les consultations depuis les appareils mobiles représentent 12% des consultations totales en 2012 soit 525 769 visites. En décembre 2011, elles représentaient 4,96% des visites totales (173 692 visites), soit une augmentation des consultations depuis des mobiles de 203% en un an.

Cet outil a été également un des éléments clés du 1^{er} Plan National Maladies Rares (3) ce qui a favorisé son développement (5). Le site est aujourd'hui une référence européenne dans le domaine des maladies rares, voire même mondiale.

Les autres outils sont moins connus par les médecins généralistes : 24,7% des médecins généralistes connaissaient les centres de référence, et 4% Maladies Rares Info Services. L'accès à ce service était un axe développé au cours du 1^{er} Plan National, mais aucune campagne de communication n'avait été réalisée à l'époque. La plateforme reste encore méconnue des professionnels de santé et de familles de patients (5).

Promouvoir cette ligne téléphonique est un des objectifs du 2^{ème} Plan National Maladies Rares (4) . Le but est qu'elle devienne une référence au même titre qu'Orphanet. On constate malheureusement dans les résultats de notre étude qu'à mi-parcours de ce 2^{ème} plan, Maladies Rares Info Service est toujours aussi peu connu des médecins généralistes.

Orphanaide étant une spécificité du CHRU Lille, aucune étude n'a été réalisée autour de cet outil. Cette plateforme permet surtout aux patients et aux médecins de consulter des informations sur les pathologies, de se tenir au courant des programmes d'éducation thérapeutique pour le patient, et d'obtenir des informations sur les traitements les plus couramment utilisés.

Aucun lien sur la connaissance des outils n'avait été retrouvé avec le sexe, le mode et le lieu d'exercice des médecins, ni la présence d'un accès à internet ou le rôle de Maître de Stage Universitaire.

Les sources d'information des médecins généralistes pour prendre en charge les maladies orphelines sont diverses. On retrouve principalement dans notre étude les moteurs de recherche internet (75%), la presse médicale (44%) et le patient ou sa famille (43%). L'informatisation des cabinets médicaux depuis plus de 10 ans peut expliquer la place importante des moteurs de recherche comme source d'information. Celle-ci s'est accélérée avec la nouvelle convention médicale de 2011 (14) qui cherche à simplifier les échanges avec la Caisse Primaire d'Assurance.

Les médecins ont maintenant un accès plus rapide à l'information et ainsi 86% des médecins généralistes utilisent internet dans leur pratique quotidienne (15). Dans notre étude, 80% des médecins avaient un accès internet au cabinet.

Malgré ces nouvelles technologies, la presse médicale garde une place importante pour renseigner les médecins. 80% des médecins utilisent la presse spécialisée comme principal

moyen d'information (16). Les professionnels la qualifient de « fiable » dans 92% des cas et d' « utile » dans leur exercice dans 89% des cas.

Ces résultats sont comparables à l'étude Kantarhealth (12) . En effet, Maladies Rares Info Service est connu par 23% des 252 médecins généralistes interrogés au cours de cette étude. De même dans cette étude, les centres de référence sont connus par 23% des médecins interrogés. Elle nous prouve aussi que les centres de référence sont plus connus des médecins spécialistes : 78% des pédiatres (n=101) et 85% des neurologues (n=50). Ce nombre important est dû au fait que ces spécialistes reçoivent en consultation plus de patients souffrant de maladies orphelines : les pédiatres ont en moyenne 6 patients dans leurs clientèles, et 16 patients pour les neurologues, contre seulement 3 pour les médecins généralistes de cette étude. On note des résultats comparables à notre étude pour les sources d'information des médecins généralistes : 58% se renseigne grâce à la presse médicale et 50% par l'intermédiaire du patient.

IV.2 Place du médecin traitant dans la prise en charge des maladies rares

Nous nous sommes ensuite intéressés au rôle que se donne le médecin traitant auprès de ses patients souffrant de maladies rares.

Un tiers d'entre eux (35% soit n=90) disent vouloir faire le diagnostic de la maladie. Une grande majorité (92% soit n=235) considèrent devoir continuer de soigner le patient dans son ensemble pour ces autres problèmes de santé.

Le médecin traitant a également un rôle de pivot pour bien orienter son patient (59% soit n=228) et aussi pour le guider dans ses décisions ainsi que dans ses démarches sociales (69% soit n=177).

Deux tiers (64% soit n=162) souhaitent acquérir des connaissances sur la maladie : les traitements, l'histoire naturelle, les conséquences. On retrouve des résultats similaires dans l'étude Mazy (8), qui mettaient en évidence dans ses interviews l'évocation d'une prise en charge globale du patient, avec une orientation dans les réseaux de soins. Dans cette étude, les spécialistes interrogés citaient le devoir des médecins généralistes à acquérir des connaissances sur les maladies de leurs patients. Selon eux, le médecin traitant ne doit pas hésiter à communiquer avec le spécialiste à propos des évolutions et des problèmes rencontrés face à cette maladie.

Malgré toute cette bonne volonté, le médecin de famille se heurte à de nombreuses difficultés dans cette prise en charge. En premier lieu, le manque de connaissance sur le sujet est évoqué (68% soit n=172) et le manque d'information sur les réseaux d'aide à la prise en charge (49% soit n=126).

La formation des professionnels de santé pour les aider à évoquer les maladies rares était un point du 1^{er} plan national maladies rares. Malheureusement peu de choses ont été réalisées à ce niveau. Les deux heures d'enseignement prévues dans le cursus des études de médecine doivent permettre d'aborder une maladie rare, de savoir où chercher l'information et savoir orienter son patient (6). Certaines facultés proposent des modules optionnels sur le sujet. Les formations médicales continues devraient rappeler ces éléments de base. Aucun chiffre n'est connu sur le sujet, mais dans notre étude seulement 23% des médecins citaient les FMC comme source d'information, et 32% dans l'étude Kantarhealth (12).

A la différence des études citées précédemment (8)(17), le manque de temps n'est pas une des principales difficultés rencontrées (33% soit n=85) pour la prise en charge des patients atteints de maladies rares.

Seulement 84 médecins interrogés (33%) mettaient en avant un manque de communication entre les différents intervenants. Certains médecins se trouvaient mis à l'écart. Pour eux, le patient était capté par l'hôpital et ils devenaient un dernier recours en cas d'urgence.

Ces retours doivent être pris en compte pour améliorer la coordination des soins.

IV.3 Solutions d'amélioration de la prise en charge par les médecins généralistes

La majorité des médecins interrogés (76%) souhaitaient un site internet dédié aux médecins, du même type qu'Orphanet. Une plaquette informative sur la pathologie diagnostiquée, fournie par le spécialiste, intéressait 70% des généralistes. La moitié des médecins (52%) aimeraient disposer d'une ligne téléphonique pour poser directement leurs questions à un expert dans le domaine.

Peu de médecins souhaitaient être intégrés aux réunions des centres de référence (8,6%) ou s'inscrire à un diplôme universitaire sur les maladies rares (2,8%).

Dans l'étude Dieterich (17) et Kantarhealth (12), l'idée d'un site internet dédié aux médecins généralistes séduit une majorité des médecins : 67,4% dans la première, et les médecins donnent une note de 7,2 sur une échelle de 0 à 10 à cette idée dans la deuxième. Cet intérêt dans nos 3 études pour un site internet, montre une nouvelle fois la place prise par internet dans la pratique de la médecine.

Les médecins souhaitent par contre un site dédié au corps médical, plus centré sur leur pratique et non accessible au grand public. La plaquette informative sur les maladies rares est également plébiscitée avec une note de 6,8 pour l'étude Kantarhealth. Dans l'étude Dieterich, seulement 23% sollicitaient un support papier.

Ce type de support existe déjà avec les protocoles nationaux de diagnostics et soins (PNDS) élaborés par les centres de référence et l'HAS. On peut les retrouver sur le site de l'HAS. Ils proposent un rappel sur la maladie, les critères d'évaluation initiale, la prise en charge thérapeutique avec les différents intervenants nécessaire et un calendrier de suivi. La liste des centres de référence est également fournie afin de pouvoir contacter un spécialiste si besoin. 52 PNDS ont été élaboré à ce jour, et leur développement est un des points du 2^{ème} Plan National Maladies Rares (4).

Dans l'étude qualitative Mazy (8), parmi les 4 médecins généralistes interrogés, un médecin souhaitait être intégré aux réseaux de soins, les autres voulaient surtout améliorer la communication entre les différents intervenants. Deux médecins souhaitaient également une meilleure formation dans le domaine des maladies rares. Les spécialistes de cette étude proposaient une fiche de synthèse sur la maladie à communiquer aux médecins généralistes, et insistaient sur l'importance d'une bonne communication entre eux, mais sans proposer de réelles solutions à cette problématique.

IV.4 Limites de l'étude

IV.4.1 Biais de sélection

Pour limiter le biais de sélection, nous avons réalisé une sélection aléatoire des médecins interrogés.

Les questionnaires ont été envoyés par voie postale, avec une enveloppe de réponse non timbrée pour éviter des dépenses trop importantes. Cela a pu influencer négativement le nombre de retours de l'enquête, même si certains médecins m'ont renvoyé le questionnaire sans timbre ou par e-mail.

Le site Orphanaide est un outil élaboré par le CHRU de Lille. Les moyens de diffusion sont limités comme les courriers du service de Médecine Interne et le lien web visible en bas de page. Il est également communiqué lors des réunions d'éducation thérapeutique des patients. Les médecins généralistes connaissant ce site ont donc soit déjà reçu un courrier du service spécialisé ou ont été informés par un patient souffrant d'une maladie rare.

IV.4.2 Biais de mémorisation

La définition d'une maladie rare était rappelée au début du questionnaire pour permettre aux médecins de mieux situer le sujet de l'étude.

Il existe tout de même un manque de reconnaissance de la maladie rare en médecine générale. En effet si un médecin a en moyenne une patientèle de 1 500 personnes, et si le nombre de

consultation augmente avec le nombre de maladies chroniques, un médecin généraliste devrait voir en moyenne un patient par an souffrant de maladie rare (17).

Un tiers des médecins (29%) de notre étude disaient n'en suivre aucun. Similairement, on retrouve ce faible taux dans d'autres études (17)(8)(12).

Pour expliquer cette situation, on peut se poser la question de la bonne compréhension de la définition de maladie rare. C'est dans ce sens que la définition était rappelée dans le questionnaire. De même le patient suivi par un spécialiste ne fait pas toujours appel à son médecin traitant en premier recours dans ce type de situation. Dans ce cas il peut consulter son généraliste pour un autre motif que sa maladie rare. Il en résulte un manque de communication entre le patient et son médecin qui n'a pas toujours notion de ce diagnostic. Cela a pu entraîner un biais de mémorisation.

IV.4.3 Biais de classement

Le questionnaire n'a pas été testé au préalable auprès d'un échantillon de médecin.

La question 3 portant sur l'appréciation des outils d'aide à la prise en charge n'a pas toujours obtenu une réponse adéquate. En effet on a retrouvé à plusieurs reprises un nombre plus important d'évaluation de l'outil que de médecins le connaissant. Il se peut qu'il existe une confusion entre les réponses « jamais utilisé » et « pas du tout adapté ».

IV.5 Perspectives

Cette étude a permis de faire le point sur la connaissance des médecins sur les outils d'aide à la prise en charge des maladies rares ainsi que les difficultés rencontrées par les médecins généralistes et les attentes de ces derniers.

Les différents outils étudiés ont besoin d'être valorisés et être mieux connus des médecins généralistes. Une des pistes serait d'utiliser les FMC ou bien de créer une campagne d'information destinée aux médecins organisés par les centres de référence.

Les médecins traitants souhaitent être intégrés à la prise en charge de leurs patients souffrant de ce type de pathologie, et veulent un meilleur accès aux informations qui pourraient leur être utile.

Des solutions simples comme citées dans l'étude peuvent être mise en place : une plaquette informative comprenant les informations essentielles sur la maladie. On peut également proposer un numéro ou lien internet réservés aux médecins pour obtenir des informations lors de situations d'urgence ou plus complexes.

Un site internet dédié aux médecins peut être envisageable. Une meilleure information sur Orphanet et les outils que propose la plateforme, permettrait de fournir une aide précieuse pour les généralistes. Ils pourront ainsi répondre plus rapidement aux attentes de leurs patients et savoir où trouver les informations nécessaires avec l'aide des centres de référence.

Comme l'ont rappelé plusieurs médecins dans les questionnaires, une amélioration de la coordination des soins entre médecin généraliste et spécialiste est nécessaire, avec une meilleure communication entre les différents intervenants. Cela doit évidemment se faire dans

les deux sens, avec la communication de nouveaux symptômes par le médecin traitant aux spécialistes qui prennent en charge le patient et inversement.

V. Conclusion

On dénombre environ 7 000 maladies rares à travers le Monde, et ces pathologies concernent 4 millions de français. La diversité des cas entraîne une prise en charge complexe et multiple, sans protocoles uniformisés.

Les médecins généralistes ont un niveau de connaissance faible sur les maladies rares, avec une sous-estimation du nombre de pathologies. Cette absence de repère entraîne des difficultés à s'orienter lors de la recherche d'informations sur les maladies rares.

Les médecins traitants n'ont pas de réflexes dans ce domaine, ni aucune habitude (12).

Une campagne d'information des médecins sur les outils qui sont à leur disposition est nécessaire, ainsi qu'une formation pour apprendre à évoquer une maladie rare face à certains symptômes.

Notre étude montre que nous avons encore des progrès à faire pour sensibiliser les médecins généralistes aux maladies rares. Elle apporte également des pistes et des solutions à mettre en place pour améliorer la prise en charge des patients souffrant de ces maladies.

VI. Bibliographie

1. Alliance Maladies Rares. Maladie Rare: Définition. 2011.
2. Orphanet. A propos des maladies rares. 2012.
3. Ministère de la santé et des solidarités. Plan National Maladies Rares 2005 - 2008. 2006.
4. Ministère du travail, de l'emploi et de la santé, et le ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche. Deuxième Plan Maladies rares 2011-2014 [Internet]. 2011. Disponible sur: http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Dossier_de_presse_2eme_Plan_Maladies_Rares.pdf
5. Haut Conseil de Santé Publique. Axe n°3: développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares. Eval Plan Natl Mal Rares 2005-2008. 2009. p. 23 - 27.
6. Haut Conseil de Santé Publique. Axe n°4: Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares. Eval Plan Natl Mal Rares 2005-2008. 2009. p. 27 - 31.
7. WONCA EUROPE. La définition européenne de la médecine générale - médecine de famille [Internet]. 2002. Disponible sur: <http://www.woncaeuropa.org/sites/default/files/documents/WONCA%20definition%20French%20version.pdf>
8. Mazy B. La prise en charge de la maladie rare en médecine générale. Université Antilles Guyane; 2011.
9. Ministère des affaires sociales et de la santé. un centre de référence: c'est quoi? 2013.
10. Le Breton-Lerouillois G, al. Atlas de la démographie médicale, situation au 1 er janvier 2011. Conseil national de l'ordre des médecins; 2011.
11. Le Breton-Lerouillois G, al. La démographie médicale à l'échelle des bassins de vie en région Nord Pas de Calais - situation au 1er juin 2011. Ordre National des Médecins; 2011.
12. Kantarhealth/Fondation Groupama pour la santé. Baromètre « médecins et maladies rares » - La perception des outils d'information sur les maladies rares. 2010.
13. Les cahiers d'Orphanet. Orphanet - Rapport d'activité 2012. 2012.
14. Journal Officiel de la République Française. Arrêté portant approbation de la convention nationale des médecins généralistes et spécialistes. 2011.
15. CESSIM. 5ème baromètre sur l'utilisation professionnelle des supports numériques par le corps médicale. 2012.

16. IFOP, FNPS. Image de la presse professionnelle auprès des actifs de catégorie moyenne et supérieure. 2011.
17. Dieterich K. L'information sur les maladies rares en médecine générale: l'exemple d'orphanet. Université Grenoble; 2008.

VII. Abréviations

CHRU : Centre Hospitalier Régional Universitaire

CISMEF : Catalogue et Index des Sites MEDicaux de langue Française

ECN : Examen Classant National

FMC : Formation Médicale Continue

HAS : Haute Autorité de Santé

MSU : Maitre de Stage Universitaire

PNDS : protocoles nationaux de diagnostics et soins

URML : Union Régionale des Médecins Libéraux

URPS : Union Régionale des Professions de Santé

VIII. Annexes

Annexe 1

Sujet de Thèse : Prise en Charge des Maladies Rares en Médecine Générale

Informations sur vous	
Age :	Sexe :
Lieu d'exercice : <input type="radio"/> rural <input type="radio"/> semi rural <input type="radio"/> urbain	
Mode d'exercice : <input type="radio"/> cabinet seul <input type="radio"/> cabinet de groupe	
Internet au cabinet : <input type="radio"/> oui <input type="radio"/> non	

Une maladie rare se définit par une prévalence < 5/10000 (soit moins de 500 cas/ million d'habitants)

1. Combien de patients atteints de maladies rares suivez-vous dans votre patientèle ?

- Aucun
- 1 à 3
- 3 à 6
- 6 à 10
- > 10

 Même si vous ne suivez pas de patients souffrant de maladies rares vous pouvez poursuivre le questionnaire.

2. Connaissez-vous un ou plusieurs de ces moyens d'aide au diagnostic et à la prise en charge des maladies rares ? (plusieurs réponses possibles)

- Orphanet
- Orphanaide, le portail du CHRU de Lille
- Les Centres de Référence et centres de compétence des « maladies rares »
- Maladies rares info service, service téléphonique
- Autres, préciser _____

3. Si vous avez déjà utilisé un de ces outils, le trouvez-vous adapté à votre pratique ?

	Non, Pas du tout	Non plutôt pas	Oui plutôt	Tout à fait	Jamais utilisé
Orphanet					
Orphanaide					
Centres de référence					
Maladies rares info service					
Autres					

- 4. Quelles sont vos sources d'information lors de la prise en charge de maladies rares ? (plusieurs réponses possible)**
- Presse médicale
 - FMC
 - Moteurs de recherche internet
 - Le patient, la famille
 - Médias
 - Associations de malades
 - Autres, préciser _____
- 5. Comment définissez-vous votre rôle dans la prise en charge d'un de vos patients atteints de maladies dites rares ? (plusieurs réponses possibles)**
- Faire le diagnostic, c'est-à-dire savoir évoquer une maladie rare
 - Savoir bien orienter son patient pour éviter une errance diagnostique
 - Avoir des connaissances sur la maladie : les traitements, l'histoire naturelle, les conséquences
 - Soutenir, guider le patient dans ses décisions, dans ses démarches sociales
 - Continuer à le soigner dans son ensemble, pour les autres problèmes de santé qu'il présente
- 6. Quelle(s) difficulté(s) rencontrez-vous dans la prise en charge de ces patients ? (plusieurs réponses possible)**
- Le manque de temps
 - Le manque de connaissance médicale
 - Le manque d'information sur les réseaux d'aide à la prise en charge
 - Le manque de communication entre les différents intervenants
 - La complexité des traitements souvent indisponibles en ville
 - Le manque d'intérêt
 - Autres, préciser _____
 - Aucune
- 7. Connaissez-vous des centres de référence Maladies Rares dans la région :**
- Non
 - Oui : préciser
- 8. Quelles solutions trouveriez-vous utiles pour mieux vous aider à prendre en charge ces patients ? (plusieurs réponses possibles)**
- Un site internet dédié aux médecins, de type Orphanet
 - Plaquette informative sur les maladies rares fournies par le médecin spécialiste lors du diagnostic
 - Un service téléphonique, pour poser directement vos questions à un expert
 - Etre intégré aux réunions des centres de référence
 - S'inscrire à un diplôme universitaire sur les Maladies Rares
 - Autre : précisez _____
 - Aucune

Merci

Annexes 2

Mollet Camille
57 rue Henri Ghesquière
59160 Lomme
Cam.mollet@gmail.com

Chers Confrères, chères Consœurs,

Actuellement interne en médecine générale à Lille, je réalise ma thèse sur la prise en charge des maladies rares.

Le médecin généraliste est au premier plan dans la démarche diagnostique des maladies orphelines et fera par la suite le lien entre le patient et le spécialiste dans le suivi. La faible prévalence de ces maladies entraîne souvent une errance diagnostique, et des difficultés dans la suite de la prise en charge des maladies intercurrentes.

Plusieurs questions se sont donc posées : est-ce que les médecins connaissent les aides au diagnostic existantes ? Quelle est leur place dans cette prise en charge ? Que peut-on améliorer ?

Pour répondre à ces questions, je réalise une étude avec le Pr Hachulla (coordonnateur du centre de référence des maladies auto-immunes et systémiques rares de Lille) auprès de 1000 médecins généralistes du Nord Pas de Calais.

Pour cela, vous trouverez joint à cette lettre un questionnaire de 8 questions à me retourner dans l'enveloppe fournie.

Même si vous ne suivez pas de patients souffrant de maladies rares, vous pouvez y répondre.

En vous remerciant de votre participation à ce projet.

Camille Mollet

Pr Eric Hachulla

Annexe 3 : Résultats questionnaire

- Informations sur les médecins

Age	< 35 ans	35 à 44 ans	45 à 54 ans	55 à 64 ans	> 65 ans
Fréquence	8	31	89	120	7
Pourcentage	3%	12%	35%	47%	3%

Sexe	Sexe		Internet	Internet	
	Homme	Femme		Oui	Non
Fréquence	195	60	Fréquence	203	52
Pourcentage	76%	24%	Pourcentage	80%	20%

Lieu d'exercice	Rural	Semi-rural	Urbain
Fréquence	28	92	135
Pourcentage	11%	36%	53%

Mode d'exercice	Mode d'exercice		Maitre de Stage Universitaire	Maitre de Stage Universitaire	
	Seul	Groupe		Oui	Non
Fréquence	117	138	Fréquence	50	205
Pourcentage	46%	54%	Pourcentage	20%	80%

- Combien de patients atteints de maladies rares suivez-vous dans votre patientèle ?

	Fréquence	Pourcentage
aucun patient	74	29%
1 à 3 patients	138	54%
3 à 6 patients	32	12%
6 à 10 patients	4	2%
>10 patients	7	3%

- Connaissez-vous un ou plusieurs de ces moyens d'aide au diagnostic et à la prise en charge des maladies rares ?

➤ Orphanet

Connaissance	Oui	Non
Fréquence	106	149
Pourcentage	42%	58%
Age moyen	50,3774	55,094

	Internet			Mode d'exercice	
	Oui	Non		Oui	Non
Oui	86	20	Oui	49	57
Non	117	32	Non	68	81

	Sexe			Lieu d'exercice		
	Homme	Femme		Rural	Semi-Rural	Urbain
Oui	81	25	Oui	13	34	59
Non	114	35	Non	15	58	76

	Maitre de Stage Universitaire	
	Oui	Non
Oui	25	81
Non	25	124

➤ Orphanaide

Connaissance	Oui	Non
Fréquence	20	235
Pourcentage	8%	92%
Age moyen	53,8	53,08

	Internet			Mode d'exercice		
	Oui	Non		Seul	Groupe	
Oui	16	4	Oui	9	11	
Non	187	48	Non	108	127	

	Sexe			Lieu d'exercice		
	Homme	Femme		Rural	Semi-Rural	Urbain
Oui	14	6	Oui	1	8	11
Non	181	54	Non	27	84	124

	Maitre de Stage Universitaire	
	Oui	Non
Oui	3	17
Non	47	188

➤ Centre de Référence

		Connaissance		Oui	Non
		Fréquence		63	192
		Pourcentage		25%	75%
		Age moyen		53,41	53,04

	Internet			Mode d'exercice	
	Oui	Non		Seul	Groupe
Oui	54	9	Oui	31	32
Non	149	43	Non	86	106

	Sexe			Lieu d'exercice		
	Homme	Femme		Rural	Semi-Rural	Urbain
Oui	49	14	Oui	5	22	36
Non	146	46	Non	23	70	99

		Maitre de Stage Universitaire	
		Oui	Non
Oui		12	51
Non		38	154

➤ Maladies Rares Info Services

Connaissance	Oui	Non
Fréquence	10	245
Pourcentage	4%	96%
Age moyen	60,2	52,84

	Internet			Mode d'exercice	
	Oui	Non		Seul	Groupe
Oui	9	1	Oui	4	6
Non	194	51	Non	113	132

	Sexe			Lieu d'exercice		
	Homme	Femme		Rural	Semi-Rural	Urbain
Oui	8	2	Oui	0	6	4
Non	187	58	Non	28	86	131

	Maitre de Stage Universitaire	
	Oui	Non
Oui	1	9
Non	49	196

- Si vous avez déjà utilisé un de ces outils, le trouvez-vous adapté à votre pratique ?

	Orphanet	Orphanaide	Centres de Référence	Maladies Rares Info Service
Pas du tout adapté	17	16	13	16
Plutôt pas adapté	5	0	4	2
Plutôt adapté	48	10	30	7
Tout à fait adapté	21	2	19	1
Jamais utilisé	164	227	189	229

- Autres outils cités par les médecins
 - Spécialiste n = 3
 - CISMEF n = 2
 - Internet n = 2
 - Interniste n = 2
 - Livres n = 2
 - Logiciel « Le Sémiologiste » n = 1
 - Presse médicale n = 1
 - Référence du patient n = 1
 - NIH ORDR n = 1

- **Quelles sont vos sources d'information lors de la prise en charge de maladies rares ?**

Sources d'information	Fréquence	Pourcentage
Moteurs de recherche	192	75%
Presse médicale	112	44%
Patient, famille	109	43%
FMC	58	23%
Associations de malade	47	18%
Médias	10	4%
Autres	55	22%

- **Autres sources d'information**

Spécialistes	n = 23	Logiciel "le sémiologiste"	n = 1
Livres médicaux	n = 7	Médecin référent	n = 1
Courriers médicaux	n = 5	Service concerné	n = 1
Médecine interne	n = 2	Service diagnostique	n = 1
Pr Hachulla	n = 1	Service de médecine générale	n = 1
CH Rouen	n = 1	Sites	n = 1
CISMEF	n = 1	Spécialistes en libéral	n = 1
Collègues	n = 1	Contact au CHRU	n = 1
Communication ciblée	n = 1	Documentation personnelle	n = 1

- **Comment définissez-vous votre rôle dans la prise en charge d'un de vos patients atteints de maladies dites rares ?**

	Fréquence	Pourcentage
Faire le diagnostic	90	35%
Orienter le patient	228	89%
Avoir des connaissances sur la maladie	162	64%
Soutenir le patient	177	69%
Continuer à le soigner dans son ensemble	235	92%

- **Quelle(s) difficulté(s) rencontrez-vous dans la prise en charge de ces patients ?**

	Fréquence	Pourcentage
Manque de temps	85	33%
Manque de connaissance médicale	172	67%
Manque d'information sur les réseaux	126	49%
Manque de communication	84	33%
Complexité des traitements	97	38%
Manque d'intérêt	10	4%
Aucune difficulté	19	7%
Autres	13	5%

- **Autres difficultés**

- Médecin généraliste souvent laissé de côté dans le parcours de soin n = 1
- Banque de donnée difficilement accessible n = 1
- Captation du patient par hôpitaux/spécialiste n = 1
- Complexité des courriers des spécialistes n = 1
- Retour des informations en décalé après une prise en charge spécialisée n = 1
- Médecine généraliste est un dernier recours en cas d'urgence sinon n'existe pas dans la prise en charge n = 1
- Gérer la fin de vie n = 1
- Manque de traitement n = 1
- Manque d'interdisciplinarité n = 1
- Mauvaise définition du parcours de soin, de la place de chacun n = 1
- Problématique sociale n = 1
- Problème de coordination n = 1
- Soutien psychologique n = 1

- **Quelles solutions trouveriez-vous utiles pour mieux vous aider à prendre en charge ces patients ?**

	Fréquence	Pourcentage
Site internet dédié aux médecins	194	76%
Plaquette informative	179	70%
Service téléphonique	132	52%
Participer aux réunions des centres de référence	22	9%
DU maladies orphelines	7	3%
Aucun	5	2%
Autres	17	7%

- **Autres solutions**
 - Contact direct avec le spécialiste n = 4
 - Accès gratuit à une encyclopédie médico-chirurgicale n = 1
 - Avoir du temps n = 1
 - Avoir un expert dans ses amis de fac n = 1
 - Collaboration totale entre les médecins généralistes et spécialistes n = 1
 - Livre médical de référence, avec des mises à jour fréquentes n = 1
 - Plan personnalisé de soins et d'accompagnement n = 1
 - Presse médicale n = 1
 - Recevoir les comptes-rendus des réunions des centres de référence n = 1
 - Sensibiliser les services concernés sur les signes permettant d'évoquer une maladie rare n = 1
 - Logiciel d'aide au diagnostic n = 1
 - Retour plus rapide des courriers n = 1
 - Véritable partenariat avec les centres de référence n = 1

AUTEUR : Nom : Mollet

Prénom : Camille

Date de Soutenance : 22 novembre 2013

Titre de la Thèse : Maladies rares en médecine générale : Connaissance des outils d'aide à la prise en charge par les médecins généralistes du Nord-Pas-de-Calais

Thèse - Médecine - Lille 2013

Cadre de classement : DES Médecine Générale

Mots-clés : médecine générale, maladies rares, orphanet, orphanaide, centres de référence, maladies rares info service

Résumé :

Contexte : Une maladie rare se définit par une prévalence de moins de 5 cas pour 10 000 habitants. Le médecin généraliste est au premier rang du réseau de soin des maladies rares. L'objectif principal de l'étude est d'évaluer la connaissance et la satisfaction des médecins généralistes vis-à-vis des outils d'aide au diagnostic et à la prise en charge qui existent. Les objectifs secondaires sont de connaître les sources d'information des médecins, leur position dans cette situation, les difficultés les plus fréquemment rencontrées et les améliorations à apporter pour faciliter cette prise en charge.

Méthode : Une étude déclarative descriptive a été réalisée par l'envoi de 1.000 questionnaires à des médecins généralistes de la région Nord-Pas-de-Calais de janvier à avril 2013. Une randomisation a été effectuée. Quatre outils étaient évalués dans l'étude : Orphanet, Orphanaide, les centres de référence et Maladies Rares Info Service.

Résultats : 255 questionnaires ont été renvoyés. Cent médecins ne connaissaient aucun des outils cités. 42% avait connaissance d'Orphanet, et était significativement plus jeunes (moyenne = 50,4 ans versus 51,1 ans, $p < 0,0001$). Les médecins utilisaient comme source d'information principalement les moteurs de recherche ($n = 192$) et la presse médicale ($n = 112$). Ils favorisent leur rôle pour la prise en charge globale du patient (92%) et pour bien l'orienter (89%). La principale difficulté était le manque de connaissance sur le domaine (67%). La majorité des médecins (76%) souhaitaient un site internet dédié aux professionnels de santé.

Conclusions : Orphanet est l'outil le plus connu des médecins grâce à une meilleure diffusion. Une information des médecins sur les outils qui sont à leur disposition est nécessaire. Notre étude montre que nous avons encore des progrès à faire pour sensibiliser les généralistes aux maladies rares. Elle apporte également des pistes pour améliorer la prise en charge des patients souffrant de ces maladies.

Composition du Jury :

Président : Monsieur le Professeur HATRON

Assesseurs : Monsieur le Professeur HACHULLA, Monsieur le Professeur DELAPORTE,

Madame le Docteur BODEIN

