



HAL
open science

Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ? Analyse des attentes de patients atteints de maladies lysosomales

Marie-Anne Sévêque

► To cite this version:

Marie-Anne Sévêque. Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ? Analyse des attentes de patients atteints de maladies lysosomales. Médecine humaine et pathologie. 2014. dumas-01119991

HAL Id: dumas-01119991

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01119991>

Submitted on 24 Feb 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0 International License

AVERTISSEMENT

Cette thèse d'exercice est le fruit d'un travail approuvé par le jury de soutenance et réalisé dans le but d'obtenir le diplôme d'Etat de docteur en médecine. Ce document est mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt toute poursuite pénale.

UNIVERSITÉ PARIS DESCARTES
Faculté de Médecine PARIS DESCARTES

Année 2014

N° 123

THÈSE
POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT
DE
DOCTEUR EN MÉDECINE

Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des
maladies rares ? Analyse des attentes de patients atteints de
maladies lysosomales

Présentée et soutenue publiquement
le 07 octobre 2014

Par

SEVEQUE, Marie-Anne
Née le 26 Mars 1985 à Léhon

Dirigée par M. le Professeur Viallard, Marcel Louis

Jury :

M. Le Professeur Blanche, Stéphane Président

Mme le Docteur Belmatoug, Nadia

M. Le Docteur Saint Lary, Olivier



Except where otherwise noted, this work is licensed under
<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/3.0/>

HOMO SUM, HUMANI NIHIL A ME ALIENUM PUTO.

JE SUIS HOMME, ET RIEN DE CE QUI EST HUMAIN NE M'EST ÉTRANGER.

TERENCE,
L'HEAUTONTIMOROU MÉNOS (LE BOURREAU DE SOI-MÊME).

Remerciements

A Monsieur le Professeur Stéphane Blanche,

Pour avoir accepté avec une grande disponibilité la présidence de ce jury.
Vous me faites l'honneur de juger mon travail. Trouvez ici le témoignage de ma respectueuse considération.

A Monsieur le Professeur Marcel-Louis Viillard,

Pour m'avoir aidé à avancer avec confiance, patience et persévérance,
Pour votre grande rigueur dans le travail,
Pour votre disponibilité, votre écoute,
Pour votre investissement sans mesure et cette passion du soin et de la médecine palliative que vous transmettez si bien,
Pour cette attention particulière que vous portez à nos rêves et tous les efforts que vous déployez pour nous donner les moyens de les réaliser,
Trouvez ici ma plus vive reconnaissance et mes remerciements les plus chaleureux.

A Madame le Docteur Nadia Belmatoug,

Vous me faites l'honneur de juger ce travail, et j'y suis très sensible.
Merci de l'intérêt que vous y avez porté dès le départ, vous rendant disponible et d'une aide précieuse.
Votre pratique médicale et votre dévouement aux patients sont pour moi un exemple.
Recevez ma profonde considération et ma sincère gratitude.

A Monsieur le Docteur Olivier Saint-Lary,

Vous me faites l'honneur de juger ce travail.
Pour votre disponibilité dès l'ébauche de cette thèse,
Recevez mes profonds remerciements.

A Madame Anne Sophie Lapointe,

Votre rencontre a été déterminante.
Vous avez d'emblée porté un regard intéressé sur mon sujet et m'avez aidé activement pour me donner les moyens de creuser et de trouver des pistes pour avancer.
Votre enthousiasme, et votre investissement au sein de l'association VML, votre témoignage personnel d'une vie éprouvée mais vécue avec passion sont pour moi des exemples à suivre.
Recevez ma sincère admiration et mes remerciements les plus cordiaux.

Au Docteur Valayannopoulos,
pour votre accueil lors de vos consultations, malgré un emploi du temps bien chargé .

Au Docteur Héron,
pour votre disponibilité et votre aide apportées au projet.

A l'équipe de l'hôpital de jour de Trousseau, qui m'a reçue avec une extrême gentillesse, attention et efficacité. Grand merci pour cet accueil chaleureux rarement trouvé ailleurs.

A tous les membres de VML, qui ont accueilli favorablement ce projet et accepté de participer à cette étude.

A tous les parents et patients qui ont accepté de répondre à mon questionnaire.

A Mme Hélène Gautier Gentès pour son aide bibliographique.

A ma famille,

A mes parents,

Quelques lignes de remerciements sont dérisoires et maladroitement pour vous exprimer toute ma tendre gratitude et tout mon amour.

Merci d'être là aujourd'hui.

Merci d'avoir été là durant ces longues années d'études. Des choix d'orientation du lycée (avec le défilé des "Portes Ouvertes"!) aux choix d'internat, votre soutien sans faille a été un vrai tremplin pour donner libre cours à mes projets.

Merci pour tout ce que vous m'avez transmis, merci de votre soutien et des mille petites attentions délicates qui ont jalonné toutes ces années et que vous ne cessez de faire fleurir.

Merci d'avoir contribué avec patience à l'élaboration de ma thèse.

A mon cher frère Yves-Marie,

Je ne pense pas que tu mesures tout ce que je te dois (ni moi non plus d'ailleurs!).

Merci du fond du coeur pour ta présence et ta patience à toute épreuve.

Merci pour les multiples relectures et conseils.

Merci pour tes encouragements et mises en garde.

Sans toi cette thèse n'aurait pas si belle allure!

A special thanks to my dearest sister Anne-Hélène,

For your precious help

In spite of the distance, I know you're here with us.

To my "Bello" Nidal-George, my nephew and my nieces I love !
Merci infiniment de votre indéfectible soutien, de Paris ou d'ailleurs... ;)

Aux courageux relecteurs! Un immense merci pour tout le temps investi dans une relecture attentive et efficace : "Tata Mannick", Yves-Marie, Pap&Mam, Julie&Emmanuel, Anne-Marie.

A mes plus chers amis, qui m'avez soutenu et encouragé tout au long de ce travail, je ne vous nomme pas la liste serait longue, mais vous vous reconnaitrez sans aucun doute... En particulier les copines de l'"edc du lundi"! Nadj, Marianne, Emilie, Flo, Nanou, Marie-Amélie, Marine, sans vous, rien ne serait pareil !

A Christine Marlière, ma première chef! Tu m'as montré un médecin humain, heureux, compétent et tellement attentionné aux patients, et aux équipes.

Ce premier pas dans le monde de l'hôpital en tant qu'interne, a donné le ton à toute la suite de mon chemin. J'espère cultiver toute ma vie le même sens de l'équipe, et le même enthousiasme!

A Mr Serrie et l'équipe de Lariboisière, tout particulièrement l'équipe mobile de soins pall, avec qui j'ai fait mes premiers pas dans la douleur et les soins palliatifs !

Un an inoubliable et décisif dans la suite de mon parcours.

Merci pour tous ces bons moments à Larib et ailleurs...

A l'équipe du CETD et de l'EMASP de Gustave Roussy, témoin des joies et galères liées à l'élaboration de ce travail de thèse! Merci pour votre soutien et vos encouragements.

A tous ceux qui ont participé de près ou de loin à ce travail et que je ne peux nommer, mes plus sincères remerciements.

... Et pour finir, petit clin d'oeil à Mamie : tu es la première à m'avoir suggéré, un jour où tu me demandais ce que je voulais faire plus tard, d'aller voir du côté de la médecine... Alors du fond du coeur, MERCI !

Table des matières

Table des matières	6
Table des abréviations.....	9
Table des figures	11
Table des tableaux.....	12
Prologue.....	13
INTRODUCTION.....	14
1 LES MALADIES RARES.....	16
1.1 Définition, chiffres et généralités.....	16
1.2 Historique	17
1.3 Prise en charge en France.....	20
1.3.1 Les Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR)	20
1.3.2 Les centres de référence et de compétence.....	21
1.3.3 Les sources d'information.....	22
2 LES MALADIES LYSOSOMALES.....	24
2.1 Un peu de culture générale.....	24
2.1.1 Brève histoire de cellule.....	24
2.1.2 Les composants de la cellule humaine.....	25
2.2 Le lysosome.....	26
2.3 Physiopathologie des maladies lysosomales	27
2.4 L'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML).....	30
3 PROBLÉMATIQUE.....	32
4 MATÉRIEL ET MÉTHODE	36
4.1 Choix de la méthode	36
4.2 Stratégie de recherche bibliographique	36
4.3 Construction du questionnaire et diffusion	37
4.4 Protocole de l'enquête.....	38
4.4.1 Population étudiée.....	38
4.4.2 Taille de l'échantillon	38
4.4.3 Modalité de recueil de données	38
4.5 Analyse des données	39
4.6 Choix discutables	39
5 RÉSULTATS.....	41
5.1 Données recueillies.....	41

5.1.1	Taux de réponse	41
5.1.2	Personne qui remplit le questionnaire	41
5.2	Caractéristiques de la population.....	42
5.2.1	Sexe	42
5.2.2	Âge	42
5.2.3	Répartition géographique	43
5.2.4	Situation sociale des patients	44
5.2.5	Pathologies des patients concernés	45
5.2.6	Âge de diagnostic	45
5.2.7	Prenez-vous des médicaments pour votre maladie ?.....	45
5.2.8	Degré de handicap	46
5.2.9	Avez-vous des douleurs chroniques ?	48
5.2.10	Êtes-vous suivi en hospitalisation à domicile ?.....	48
5.2.11	Faites-vous partie d'une association de patients ?	48
5.2.12	Prise en charge par d'autres professionnels de santé.....	48
5.2.13	Suivi en ville.....	49
5.2.14	Suivi hospitalier	49
5.3	Concernant la consultation chez le médecin généraliste	50
5.3.1	Nombre de recours au médecin généraliste.....	50
5.3.2	Motif de recours au médecin généraliste.....	50
5.3.3	Les réponses obtenues et/ou les soins prodigués vous ont-ils satisfaits ?	51
5.4	Attentes par rapport aux médecins généralistes.....	52
5.4.1	Le suivi médical du patient.....	52
5.4.2	Réassurance et soutien psychologique.....	52
5.4.3	Connaissance de la pathologie	53
5.4.4	Lien inter-professionnels	54
5.4.5	Qualités humaines	55
5.4.6	Réactivité	55
5.4.7	Pédagogie-Conseil.....	56
5.4.8	Investissement	56
5.4.9	Attentes déçues.....	56
5.5	Point sur la situation actuelle.....	57
5.6	Analyse par sous-groupe	58
5.6.1	Selon le degré de handicap	58
5.6.2	Selon l'adhésion ou non à une association.....	61
5.6.3	Selon l'âge des patients	64

5.7 Synthèse.....	68
6 DISCUSSION.....	69
6.1 Critique de la méthode	69
6.1.1 Faiblesses.....	69
6.1.2 Forces	70
6.2 Analyse des résultats	71
6.2.1 La population	71
6.2.2 Concernant le médecin généraliste	72
6.3 Attentes des patients.....	74
6.3.1 Résultats principaux.....	74
6.3.2 Continuité, suivi, coordination des soins	75
6.3.3 Approche centrée sur le patient, relation, communication	76
6.3.4 Approche globale, complexité	78
6.3.5 Premier recours, urgence	80
6.3.6 Perspectives	81
CONCLUSION	87
ANNEXES	89
ANNEXE 1- Lettre d'accompagnement du questionnaire	89
ANNEXE 2- Questionnaire.....	90
ANNEXE 3- Programme Personnalisé de Soins.	95
ANNEXE 4 - Associations nationales en lien avec les maladies lysosomales.....	99
ANNEXE 5- Filières Maladies Rares existantes.....	100
ANNEXE 6 - Centres labellisés pour les maladies lysosomales (groupe des maladies métaboliques et héréditaires)	102
Bibliographie	104
Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ? Analyse des attentes des patients atteints de maladie lysosomale.....	109
Treating rare diseases : what role should a GP play ? Analysing the feedback and expectations of patients with lysosomal disorders.....	109

Table des abréviations

ADN	Acide désoxyribonucléique
AIRG	Association pour l'Information et la Recherche sur les maladies Rénales Génétiques
AFM	Association Française contre les Myopathies
APF	Association des Paralysés de France
ASIP-Santé	Agence des Systèmes d'Information Partagés de Santé
ATP	Adénosine TriPhosphate
BDSP	Banque de Données en Santé Publique
BIUM	Bibliothèque Inter-Universitaire de Médecine
CAF	Caisse d'Allocations Familiales
CCAS	Centre Communal d'Action Sociale
CHU	Centre Hospitalo-Universitaire
CNRS	Centre National de la Recherche Scientifique
CNAMTS	Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés
CREAI	Centre Régional d'Études d'Actions et d'Informations en faveur des personnes en situation de vulnérabilité
CRMR	Centre de Référence Maladie Rare
DES	Diplôme d'Étude Supérieures
DMP	Dossier Médical Personnel
DRASS	Direction Régionale des Affaires Sanitaires et Sociales
EBM	Evidence Based Medicine
ECN	Examen Classant National
EHESP	École des Hautes Études en Santé Publique
Eurordis	European Organisation for Rare Diseases
FMC	Formation Médicale Continue
GIS	Groupement d'Intérêt Scientifique
HAS	Haute Autorité de Santé
HPST	Hôpital, patients, santé et territoires
IME	Institut Médico-Éducatif
INCa	Institut National du Cancer
INPES	Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé
INSEE	Institut National de la Statistique et des Études Économiques
INSERM	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale
INVS	Institut National de Veille Sanitaire
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MG	Médecin Généraliste
MIG	Mission d'Intérêt Général
MPS	MucoPolySaccharidose
NADPH	Nicotinamide Adénine Dinucléotide Phosphate
NCBI	National Center for Biotechnology Information
NIH	National Institute of Health
NLM	National Library of Medicine
NNPDF	National Niemann Pick Disease Foundation
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins

PNMR	Plan National Maladie Rare
PNSE	Plan National Santé Environnement
PPS	Programme Personnalisé de Soins
SUDOC	Système Universitaire de Documentation
UNCAM	Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie
VML	Vaincre les Maladies Lysosomales
WONCA	World Organization of National Colleges, Academies and Academic Associations of General Practitioners/Family Physicians, souvent abrégé en World Organization of Family Doctors

Table des figures

Figure 1. Schéma d'une cellule eucaryote	26
Figure 2. Schéma d'une cellule en surcharge.....	27
Figure 3. Exemple de physiopathologie d'une maladie lysosomale, la maladie de Sanfilippo A.	28
Figure 4. Incidence des pathologies lysosomales.	71

Table des tableaux

Table 1. Liste des maladies lysosomales.....	30
Table 2. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction du handicap.	61
Table 3. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction de l'adhésion à une association, ou non.....	63
Table 4. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction de l'âge.	67
Table 5. Synthèse des attentes vis-à-vis du médecin généraliste.	68

Prologue

Un jour, lors de mon semestre en pédiatrie générale, une maman amène son petit garçon âgé de 12 mois environ, aux urgences de l'hôpital local, pour une bronchiolite. En pleine saison de bronchiolite, cela paraît banal. Mais ce petit Mohammed est trachéotomisé, et présente un retard de développement secondaire à une maladie rare et handicapante. Sa jeune mère s'en occupe admirablement, seule. Elle maîtrise le fonctionnement de la trachéotomie, gère les soins et le suivi avec un franc sourire et un entrain sincère vraiment déconcertant pour la jeune interne que je suis.

Devant cette situation dramatique, j'entends la réflexion d'une soignante "*c'est horrible, ce n'est pas une vie, la pauvre ...*". La maladie de cet enfant est effectivement révoltante et la situation de la maman délicate et difficile. Mais en même temps, après réflexion, cette parole spontanée m'amène à me questionner sur ce que nous, soignants, nous pouvons transmettre. Comment pouvons-nous vraiment prendre soin de cet enfant et soutenir sa maman si, au fond, nous admettons que cette vie trop compliquée ne vaut pas la peine d'être vécue ? Comment pouvons-nous les soutenir dans leur lutte quotidienne si notre regard laisse transparaître une vision négative et pleine de commisération ? Quel est l'impact de notre ressenti sur la qualité de nos soins ? Pouvons-nous et allons-nous être de bons soignants, compétents, aidants, et investis pour soutenir cette maman et cet enfant qui se battent contre des éléments trop puissants ?

Face à cette problématique, je me suis alors interrogée sur la place que je pouvais prendre en tant que médecin généraliste dans la prise en charge de ce genre de cas de polyhandicap ou de maladies rares qu'on ne maîtrise pas du tout et qui, pourtant, arrive régulièrement dans nos cabinets...

Après des tours et des détours, la rencontre avec Mme Lapointe, présidente de l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML) m'a permis d'axer mes recherches sur une population bien précise confrontée au handicap et à la maladie rare : les personnes atteintes de maladies lysosomales. L'idée était de leur demander ce qu'ils attendaient de nous, généralistes.

Ainsi commença ce travail ...

INTRODUCTION

"Les maladies lysoso-quoi ??!"

Telle est la réaction de la plupart de mes interlocuteurs à l'énoncé de mon sujet, qu'ils soient médecins ou non. Oui, j'ai bien dit maladies lysosomales, et non lysosomiales comme je l'entends si souvent, s'il-vous-plaît !

Le thème est ardu certes, mais les réalités sont là : médecine générale et maladies rares sont deux mondes parallèles qui se croisent parfois, engendrant des situations complexes pour le médecin généraliste et le patient. Or "la complexité du processus interactif de décision et d'action entre le médecin et le patient" fait pleinement partie du domaine de la recherche en médecine de premier recours, la médecine générale (1). Alors, à vos marques, prêts... !

Ces maladies lysosomales s'inscrivent dans la longue liste des milliers de maladies rares existantes (2).

Problématique marginale il y a encore quelques années, elles émergent petit à petit dans le monde médical et la sphère publique, grâce notamment, au travail colossal des associations. Ainsi, au même titre que le cancer, elles bénéficient depuis 2005 de plans stratégiques nationaux, visant à développer et renforcer les initiatives existantes pour en accroître la synergie, dans le but d'améliorer leur prise en charge globale et individuelle (3).

Génétiques, infectieuses, cancéreuses, auto-immunes ou de causes inconnues, ces maladies si diverses dans leurs étiologies et leurs symptômes n'ont peut-être qu'un seul point commun : la complexité. En effet, du diagnostic au traitement en passant par le quotidien, la situation est bien souvent peu évidente à vivre. Au sein de cette complexité se trouve un malade, or ce malade a besoin de soins, et le soignant de premier recours, c'est le médecin généraliste.

Il est inutile de rappeler le rôle majeur du médecin généraliste dans la prise en charge des patients, et dans le système de santé français. Depuis 2004, le médecin traitant est devenu une porte d'entrée incontournable du parcours de soin coordonné (4), et 98 % des médecins traitants sont des médecins généralistes. Ils sont donc confrontés à toutes sortes de situations et sont normalement formés pour assumer " de façon simple, adaptée, souple et efficace la fonction d'accueil de *tous les consultants et malades*" (5) [nous soulignons]. Nombre de personnes atteintes de pathologies rares franchissent ainsi les portes des cabinets de médecine générale. Car, ne l'oublions pas, "les maladies sont rares, mais les malades nombreux". Il existe en effet 7 000 maladies rares environ, ce qui concerne près de trois millions de personnes, soit en France, une personne sur vingt. Le médecin généraliste se retrouve donc confronté à une

réalité qu'il ne connaît pas bien, à laquelle il n'est pas vraiment préparé, ce qui est source de peurs et de difficultés pour le médecin et le patient.

Bien que les maladies rares soient reconnues comme un important problème médico-social (6), il existe peu de données décrivant la place du médecin généraliste dans la prise en charge d'une maladie rare, et pourtant celui-ci peut être un atout dans l'amélioration de la prise en charge de ce problème (7). Quelques travaux récents, notamment des thèses de médecine générale (8) (9) (10) ont commencé à explorer ce domaine.

De même, les attentes des patients atteints de maladie rare sont écoutées depuis quelques années, par le biais de l'Observatoire des Maladies Rares par exemple (11). Le rôle du médecin généraliste y est rapidement abordé mais ne fait pas l'objet d'une description précise ni d'une attention particulière.

En pratique, sa place est difficile à trouver entre les hyperspécialistes et le patient, ou son entourage, car il ne sait pas toujours comment répondre au mieux à leurs attentes. Il ne peut pas tout connaître et son temps est précieux, il faut donc trouver les moyens de concentrer nos efforts pour répondre de manière adaptée aux attentes des patients, sans se disperser.

Une étude espagnole montre que les médecins généralistes ont un faible niveau de connaissance dans le domaine des maladies rares mais y portent un grand intérêt (12).

Le médecin généraliste a-t-il un rôle à jouer ?

Quelle peut être sa place ?

Cette étude avait pour but de chercher à décrire le rôle que peut avoir le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares, en analysant les attentes des patients eux-mêmes, afin de mieux se rapprocher de la réalité et de correspondre aux besoins des personnes concernées, dans la limite des compétences et des possibilités des généralistes que nous sommes.

L'hypothèse principale est que les patients ont une attente forte vis-à-vis de leur médecin généraliste concernant l'information, le soutien et la prise en charge des petits maux du quotidien, mais que la réponse actuelle n'est pas optimale et peut être améliorée.

Enfin l'objectif était aussi de proposer des outils et solutions afin de faciliter la tâche du médecin, et de donner au patient ainsi qu' à son entourage une prise en charge de qualité, dans le cadre des maladies lysosomales, mais aussi d'autres pathologies rares et/ou complexes.

1 LES MALADIES RARES

1.1 Définition, chiffres et généralités

En Europe, une maladie rare se définit par une prévalence inférieure à 1 pour 2 000.

Soit en France, moins de 30 000 personnes touchées par une maladie, 3 millions pour l'ensemble de ces pathologies, et 30 millions en Europe.

La majorité des 500 maladies les plus fréquentes ont une prévalence inférieure à un pour 100 000 habitants, soit moins de 600 patients pour une pathologie donnée, en France (2).

Aux Etats-Unis, une maladie est considérée rare si elle affecte moins d'une personne sur 200 000 (13).

Entre 6 000 et 8 000 maladies sont dénombrées à ce jour, avec en moyenne 5 maladies nouvelles décrites par mois dans la littérature (2).

80% des maladies rares ont une origine génétique, mais il existe aussi des maladies infectieuses, des cancers, ou des maladies auto-immunes rares.

Du reste, un bon nombre de pathologies sont d'origine indéterminée.

Les trois-quarts des pathologies sont présentes à la naissance ou avant l'âge de 2 ans. Cependant, certaines maladies, environ un quart, peuvent apparaître après l'âge de 40 ans.

A titre d'exemple, on peut citer quelques maladies avec leur prévalence en France :

Maladie	Prévalence
Syndrôme de Turner	1 / 2 500 (filles)
Syndrôme de Marfan	1/5 000
Syndrôme du X fragile	1/5 000 (garçons)
Sclérose latérale amyotrophique	1/6 000
Maladie de Huntington	1/10 000
Myopathie de Duchenne	1/12 000
Maladie de Gaucher	1/200 000

En nombre de cas, on dénombre par exemple : 15 000 drépanocytaires, 5 000 à 6 000 patients atteints de mucoviscidose, 400 à 500 patients leucodystrophiques.

Les maladies rares sont graves, chroniques, évolutives et parfois mortelles:

80 % des maladies rares ont un retentissement sur l'espérance de vie.

35 % sont directement en cause dans un décès survenant avant l'âge d'un an. Les incapacités générées par les maladies rares sont présentes et entraînent une gêne notable à la vie quotidienne dans plus de 65 % des cas, avec une perte complète d'autonomie dans 9 % des cas (2).

Une maladie orpheline est une maladie n'ayant pas de traitement. La définition n'est donc pas la même qu'une maladie rare. Cependant, de nombreuses maladies rares n'ont pas de traitement et inversement. Dans les faits, maladies rares et/ou orphelines, désignent souvent les mêmes entités.

La rareté, l'étrangeté, l'hétérogénéité de ces maladies entraînent une réelle difficulté de reconnaissance par le corps médical, et par la société. En effet, la personne atteinte de maladie rare doit faire face à de nombreux obstacles administratifs, à une mauvaise coordination et information des professionnels de santé, et ses proches n'en sont pas d'avantage épargnés.

Ces situations complexes sont sources de souffrance pour le malade et son entourage, comme le montre la très belle étude commandée par le Centre Régional d'Études d'Action et d'Information en faveur des personnes les plus vulnérables du Languedoc-Roussillon (14).

De par son rôle de soignant de premier recours et de proximité, le médecin généraliste est au coeur de cette complexité.

1.2 Historique

La prise en compte des maladies rares dans le paysage médical s'est considérablement développée dans les trente dernières années, avec une impulsion nette donnée par les associations de patients.

Les Etats-Unis ont ouvert la voie avec l'*Orphan Drug Act* qui accorde, en 1983, le statut de "médicament orphelin" aux médicaments concernant des pathologies affectant moins d'une personne sur 200 000 aux USA. Ils bénéficient d'incitations économiques pour permettre leur développement malgré l'absence de rentabilité pour les firmes pharmaceutiques.

En Europe, il faut attendre la fin des années 90, pour qu'une mobilisation voie le jour. Une réglementation équivalente sera adoptée en 1999 et opérationnelle en 2000, sous l'impulsion notamment de l'European Organization for Rare Diseases (Eurordis) créée en 1997.

Eurordis regroupe initialement l'Association Française contre les Myopathies (AFM) créée en 1958, l'association de lutte contre le VIH/SIDA AIDES, la Ligue Nationale contre le cancer créée en 1918, Vaincre La Mucoviscidose créée en 1965.

La France a toujours joué, et joue toujours un rôle moteur dans cette lutte contre les maladies rares.

En 1995, est créée la Mission des médicaments orphelins. Cette décision faisait suite au rapport " Les orphelins de la santé " remis au directeur de l'INSERM à l'automne 1994, qui proposait un ensemble de mesures en faveur des maladies rares, notamment la mise en place d'une politique d'incitation en faveur des médicaments orphelins tant au niveau national qu'au niveau européen.

Cette Mission a permis, en outre, de contribuer à la promotion de la banque de données multilingue « Orphanet » en 1996, de la Plate forme Maladies Rares, ainsi qu'au soutien des projets de recherche sur les maladies rares (15).

De septembre 1998 à juin 1999 se sont tenus en France des États généraux de la Santé, visant à faire participer les citoyens au débat. Ils avaient pour but de connaître les préoccupations des Français vis-à-vis de la santé, afin de faire émerger une démocratie sanitaire. Ainsi, plus de 1 000 réunions ont eu lieu dans 180 villes de France, avec près de 200 000 participants, coordonnées par les instances publiques telles les DRASS. Dans ce contexte, des forums citoyens avaient été organisés, à raison d'au moins un par région, constitués d'un jury citoyens et d'experts du thème choisi. Ainsi, le 13 mars 1999, un Forum citoyen sur les maladies rares, " Maladies rares et système de santé " s'est tenu à Paris. Il réunissait des malades, des responsables associatifs et des professionnels de santé, et a permis de mettre au jour les besoins des patients, les difficultés qu'ils rencontrent dans leur vie quotidienne. Des propositions d'actions pour le gouvernement et les partenaires ont été faites à cette occasion (16).

En 2001, Bernard Barataud, alors président de l'AFM, a présenté devant le Conseil économique et social un rapport intitulé « Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique – constat, perspectives et possibilités d'évolution » (17). Ce travail, qui a permis d'ouvrir des pistes et de définir des axes prioritaires d'action, proposait notamment d'approfondir la connaissance des maladies rares sur le plan national, européen et international, d'intégrer les avancées scientifiques en développant une filière santé de l'ADN humain, d'améliorer la prise en charge médicale et notamment les procédures diagnostiques et d'améliorer la prise en charge sociale, scolaire, économique.

Le 23 octobre 2001, le Ministre délégué à la santé a inauguré la Plateforme Maladies Rares, interface entre les principaux acteurs œuvrant en faveur des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles :

- l'Alliance Maladies Rares, collectif national de plus de 200 associations de malades ;
- Orphanet, serveur d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins, mis en œuvre par l'INSERM et accessible à tous sur Internet ;
- Eurordis, réseau européen de plus 600 organisations de patients, dans plus de 50 pays, touchant plus de 4 000 maladies rares ;
- Maladies Rares Info Services, association ayant développé un service d'écoute, d'information et d'orientation ouvert aux personnes malades, à leur entourage et aux professionnels de santé ;
- le GIS - Institut maladies rares (depuis 2002), groupement d'intérêt scientifique rassemblant les principaux acteurs impliqués dans la recherche sur les maladies rares : ministères de la recherche, de la santé, et de l'industrie, INSERM, CNRS, CNAMTS et des partenaires associatifs (AFM et Alliance maladies rares).

En 2003, Jean-François Mattei, Ministre de la santé, de la famille et des personnes handicapées, a annoncé dans le cadre de la loi de santé publique 2004-2007, un Plan National Maladie Rare (PNMR) afin d'améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, que nous détaillons plus loin (18).

Ce plan s'inscrit dans une série de cinq plans prévus dans un rapport annexé à la loi de santé publique (19).

Selon les termes du rapport, ces plans organisent des ensembles d'actions et de programmes cohérents pour répondre aux problèmes de santé nécessitant une coordination des actions d'intervenants multiples sur plusieurs années :

- plan national de lutte contre le cancer 2003-2007 ;
- plan national de lutte pour limiter l'impact de la violence, des comportements à risque et des conduites addictives ;
- plan national de lutte pour limiter l'impact sur la santé des facteurs d'environnement (PNSE), y compris les facteurs d'environnement professionnel ;
- plan national de lutte pour améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques ;
- plan national pour améliorer la prise en charge des maladies rares.

1.3 Prise en charge en France

1.3.1 Les Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR)

Dans la lignée de ces plans stratégiques de santé publique a été mis en œuvre le Plan National Maladie Rare 2005-2008 (20), qui a pour ambition d'"assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge", selon dix axes principaux :

- Axe 1) Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- Axe 2) Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- Axe 3) Développer l'information concernant les maladies rares pour les malades, les professionnels de santé et le grand public ;
- Axe 4) Former les professionnels à mieux les identifier ;
- Axe 5) Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques ;
- Axe 6) Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades ;
- Axe 7) Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- Axe 8) Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le soutien aux associations de malades ;
- Axe 9) Promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, notamment pour les traitements ;
- Axe 10) Développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares.

A l'issue de la période impartie pour la mise en œuvre de ce plan, l'évaluation menée a montré la pertinence des actions lancées et l'efficacité sur la prise en charge des patients (21). Par exemple, il a été mis en évidence que le site Orphanet s'est nettement développé.

Malgré un sentiment positif incontestable, il convient de pointer quelques lacunes et d'envisager des progrès, concernant notamment la place du médecin généraliste, la formation et l'information des professionnels de santé.

"Des témoignages recueillis par l'enquête qualitative auprès des malades, il ressort que l'errance des familles demeure notable. Le premier contact des familles et des patients reste le médecin généraliste, trop souvent démuné. Il ne peut connaître toutes les maladies rares et encore moins en poser les diagnostics." (21).

Suite à ce premier plan a été initié un second plan, le Plan National Maladie Rare 2010-2014 (22) axé sur la qualité de la prise en charge, la recherche, et la collaboration européenne.

Il s'articule autour de trois axes :

- Axe A) Améliorer la prise en charge du patient ;
- Axe B) Développer la recherche sur les maladies rares ;
- Axe C) Amplifier les coopérations européennes et internationales.

Les points intéressants pour notre étude se concentrent dans le premier axe, avec notamment les objectifs suivants :

- améliorer la visibilité des filières de santé pour faciliter la possibilité pour les médecins traitants de se repérer dans le système ;
- favoriser le développement de la télémédecine ;
- promouvoir la bonne articulation des différents acteurs de soin : médicaux, paramédicaux, médico-sociaux ;
- améliorer et diffuser les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap et de qualité de vie ;
- renforcer les connaissances sur les maladies rares des professionnels de santé ;
- rendre accessible et diffuser l'information aux patients et aux médecins traitants.

1.3.2 Les centres de référence et de compétence

Ces plans ont permis de structurer l'organisation de l'offre de soin afin d'améliorer la lisibilité pour les patients et les différents acteurs médico-sociaux. Ainsi, les centres de référence, au travers d'une démarche de labellisation précise pour une durée de cinq ans, sont reconnus comme des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares.

A ce jour, 131 centres de référence, regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés et financés à hauteur de 40 millions d'euros dans le cadre des Missions d'Intérêt Général (MIG) (23).

Un centre de référence maladies rares assure un double rôle :

- expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares ayant développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine ;
- recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au-delà du bassin de santé de son site d'implantation.

Les centres de référence ont six missions :

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ;
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS) et l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM) ;
- coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'Institut national de Veille Sanitaire (INVS) ;
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Éducation pour la Santé (INPES) ;
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Ces centres de référence ont donc pour mission d'organiser la prise en charge des patients dans un maillage territorial de proximité avec des structures déjà existantes : les centres de compétences.

Ces centres de compétences ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Il en existe plus de 500 en 2014.

1.3.3 Les sources d'information

Même si plus de la moitié des médecins généralistes ne connaissent pas Orphanet (9)(8), ce portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins est le média le plus approprié pour chercher et obtenir des informations pertinentes. Il est d'accès libre et ouvert à tous.

Ce portail unanimement reconnu et porté par la France depuis 1997, offre une grande quantité d'informations facilement accessibles, claires et précises.

On y trouve, par exemple, un inventaire des maladies et leurs prévalences, un outil d'aide au diagnostic basé sur un algorithme permettant d'obtenir une orientation diagnostique en renseignant un ou plusieurs signes cliniques, des procédures d'urgence pour certaines pathologies, des répertoires de centres, de professionnels ou d'associations.

Associé à ce site et également facile d'accès, le numéro Maladie Rare Info Service (01 56 53 81 86 non surtaxé) s'adresse aux malades, à leurs proches ou aux

professionnels de santé. Il permet d'obtenir des informations rapidement, directement au cours de l'appel téléphonique ou secondairement au moyen d'un courrier électronique.

Il ne se substitue pas à une consultation et n'a pas de vocation diagnostique, thérapeutique ou pronostique, mais donne accès à des informations concernant la maladie, les modalités de prise en charge, les recherches en cours, les démarches administratives, les prestations accordées et peut ainsi orienter les patients ou les professionnels de santé.

Ces deux services sont disponibles via une plateforme, la Plateforme Maladie Rare qui existe depuis 2001 et regroupe l'Alliance Maladie Rare, la Fondation Maladie Rare, Maladie Rare Info Service, l'Association Française contre les Myopathies, Orphanet et la fédération européenne Eurordis.

On peut également citer les sources présentées par la HAS et par les nombreuses associations de patients, ces dernières étant motrices dans la mobilisation.

2 LES MALADIES LYSOSOMALES

2.1 Un peu de culture générale

2.1.1 Brève histoire de cellule

Historiquement, le terme de cellule a été introduit par Robert Hooke, en 1665, à la suite d'une observation de liège, pour décrire des cavités qu'il avait observées et représentées. Il emploie ce terme par analogie à la cellule de moine, comme un lieu clos, une pièce qui isole du reste de l'univers.

Ces travaux furent approfondis quelques années plus tard par Antoni Van Leeuwenhoek. Il développe une technique de fabrication de lentilles, permettant des avancées majeures dans la biologie moderne, notamment en 1674, par l'observation de protozoaires qu'il baptisera "animalcules".

Plus tard, au XIX^{ème} siècle, deux scientifiques allemands, Matthias Schleiden en 1838 et Theodore Schwann en 1839, établissent les bases de la théorie cellulaire : tout organisme vivant se compose de cellule(s).

Cette théorie est renforcée à partir de 1858, lorsque Rudolph Virchow, médecin allemand célèbre entre autre pour avoir donné son nom à une triade (triade favorisant la thrombose veineuse, à savoir l'hypercoagulabilité, l'altération de l'endothélium et les variations hémodynamiques), affirme que toute cellule vivante provient d'une autre cellule vivante.

C'est Louis Pasteur, en 1860, qui par ses observations, met fin à la théorie de la génération spontanée.

La cellule représente donc l'unité structurale et fonctionnelle du monde vivant (24).

Le corps humain est composé d'environ 50 000 milliards de cellules, issues d'une cellule unique.

De formes et de fonctions différentes, elles communiquent entre elles et sont associées de façon structurée pour former un organisme humain.

Ces assertions qui paraissent si banales, cachent en fait un mécanisme tout à fait fascinant, que nous allons décrire très simplement et brièvement, pour remettre dans son contexte le lysosome qui nous intéresse.

2.1.2 Les composants de la cellule humaine

La cellule humaine est une cellule eucaryote, donc avec un noyau, par opposition aux cellules procaryotes telles les bactéries, qui n'ont pas de noyaux (25).

La cellule est donc une unité vivante, qui a sa vie propre, c'est-à-dire qu'elle est capable d'assurer son homéostasie, tout en répondant en même temps aux besoins de l'organisme qu'elle compose.

Une cellule eucaryote est donc composée d'une membrane, d'un noyau et d'un cytoplasme avec des organites. Son diamètre est de 5 à 100 μm , et elle contient environ un milliard de molécules protéiques. On estime qu'il existe environ 10 000 types de protéines différentes dans une même cellule.

Les organites dans le cytoplasme sont des constituants soumis à un renouvellement permanent.

Pour la synthèse, on distingue :

- le noyau : localisation et réplication de l'information génétique ;
- la mitochondrie : métabolisme de l'oxygène et synthèse de l'ATP (énergie) et de la NADPH ;
- le reticulum endoplasmique : synthèse des glycoprotéines et des lipides ;
- l'appareil de Golgi : maturation des glycoprotéines et formation des vésicules de sécrétion.

Pour la dégradation, on décrit :

- l'endosome : recyclage des membranes et des protéines de surface ;
- les peroxysomes : détoxification des cellules potentiellement dangereuses ;
- les lysosomes : dégradation des protéines, lipides et polysaccharides.

Et pour structurer l'ensemble :

- le cytosquelette, qui permet la forme, la contraction, le mouvement et la division cellulaire.

En général, toutes les cellules ont les mêmes organites, mais en fonction de leur rôle dans l'organisme, de leur spécialisation, ils sont plus ou moins apparents, plus ou moins développés. Par exemple, on trouve de nombreux lysosomes dans les cellules leucocytaires, qui ont un rôle de destruction des microbes.

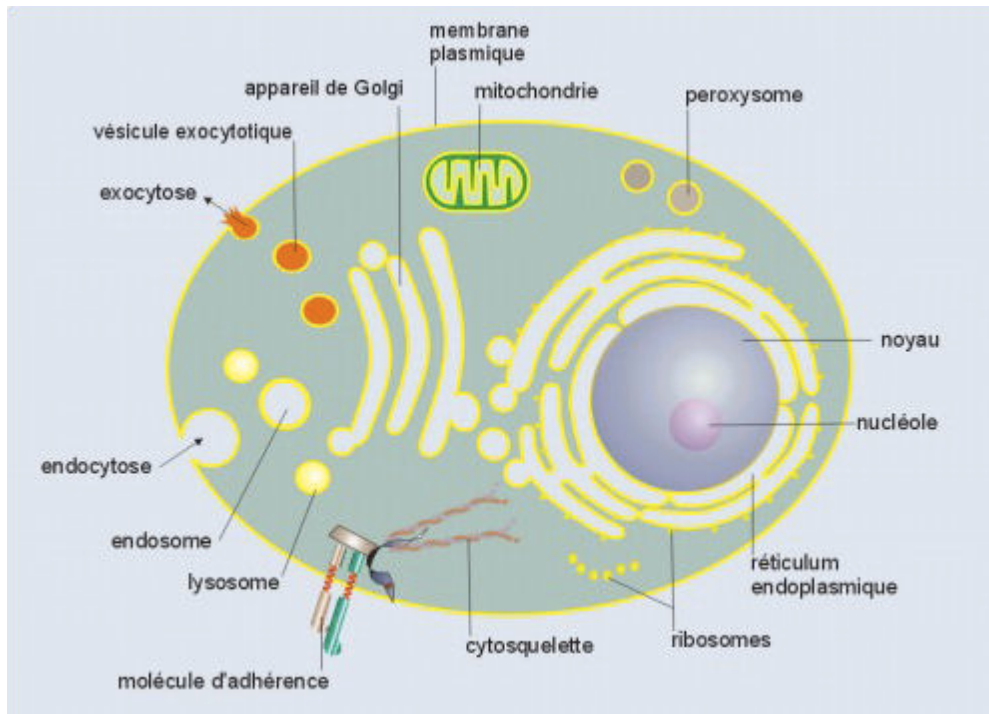


Figure 1. Schéma d'une cellule eucaryote.

Source: http://www.ulyse.u-bordeaux.fr/atelier/ikramer/biocell_diffusion/gbb.cel.fa.101.b3/index.htm

2.2 Le lysosome

Décrit pour la première fois en 1955 par l'équipe du Pr Christian de Duve (1917-2013), il lui vaudra le prix Nobel en 1974, partagé avec Albert Claude et George Emil Palade pour leurs découvertes sur l'organisation fonctionnelle et structurale de la cellule.

Organite intracellulaire présent dans toutes les cellules de mammifère à l'exception des hématies, le lysosome est donc le lieu de digestion de nombreux composés et macromolécules, une "usine de retraitement de déchets", en quelque sorte.

Cette organelle complexe possède un équipement enzymatique très riche fait d'hydrolases, un milieu acide au pH voisin de 5, et une membrane.

Une cinquantaine d'enzymes lysosomales sont actuellement connues, dénommées hydrolases, car leur activité, optimale en milieu acide, est de couper leurs substrats, pour la plupart.

Les lysosomes ne sont pas des structures figées, mais au contraire, très dynamiques, théâtres de nombreux événements de fusion cellulaire, avec des composants intracellulaires ou avec la membrane plasmique, permettant ainsi un échange avec le milieu-extracellulaire.

On distingue :

- l'hétérophagie, qui permet à la cellule d'acquérir des nutriments, d'intégrer et de contrôler les signaux de l'environnement et de participer à la défense de l'organisme contre les infections microbiennes ;
- l'autophagie qui permet la dégradation des composants intracellulaires. Parmi ces processus, la macroautophagie occupe une place particulière, puisque ce mécanisme permet le contrôle de la qualité du cytoplasme, fonction essentielle à l'homéostasie tissulaire, et aux mécanismes de défense immunitaire.

Grâce à ces enzymes, dont chacune est spécifique d'un substrat, le lysosome est normalement capable d'assurer la dégradation des macromolécules appartenant à toutes les classes : lipides, glucides, protéines et acides nucléiques. Lorsqu'un des constituants du lysosome est défectueux, par exemple une hydrolase, la chaîne catabolique est interrompue, et le ou les substrats de cette hydrolase s'accumule(nt) dans le lysosome, entraînant une maladie de surcharge.

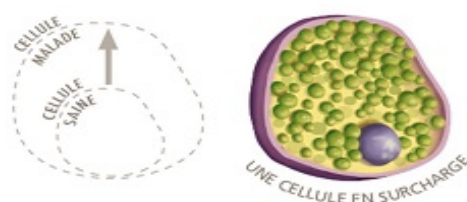


Figure 2. Schéma d'une cellule en surcharge.

Source: Atlas des maladies lysosomales, vml-asso.org

2.3 Physiopathologie des maladies lysosomales

Les maladies lysosomales comprennent une cinquantaine de maladies rares voire exceptionnelles, qui, toutes confondues, touchent environ un nouveau-né vivant sur 7500 (26).

En France, elles atteignent près de 3000 personnes, enfants et adultes, avec plus de 150 nouveaux cas diagnostiqués par an.

Même s'il existe des maladies de surcharges lysosomales acquises, la plupart sont héréditaires, le plus souvent selon un mode de transmission autosomique récessif.

Elles sont caractérisées par l'accumulation intralysosomale de métabolites de nature diverse, et par des pathologies aux symptomatologies très variées.

Elles commencent à tous les âges mais principalement au cours des cinq premières années de vie. Les symptômes, d'une grande diversité, sont habituellement progressifs et permanents, sans fluctuation, sans lien avec les affections intercurrentes ni avec l'alimentation. Le diagnostic sera le plus souvent confirmé par le dosage sérique, leucocytaire ou fibroblastique de l'activité enzymatique.

Dans la majorité des cas, la cause de la surcharge est un défaut de l'activité d'une seule enzyme lysosomale, consécutif à une altération du gène de structure codant pour cette enzyme, entraînant ainsi des dégâts cellulaires puis organiques, selon le schéma ci-dessous :

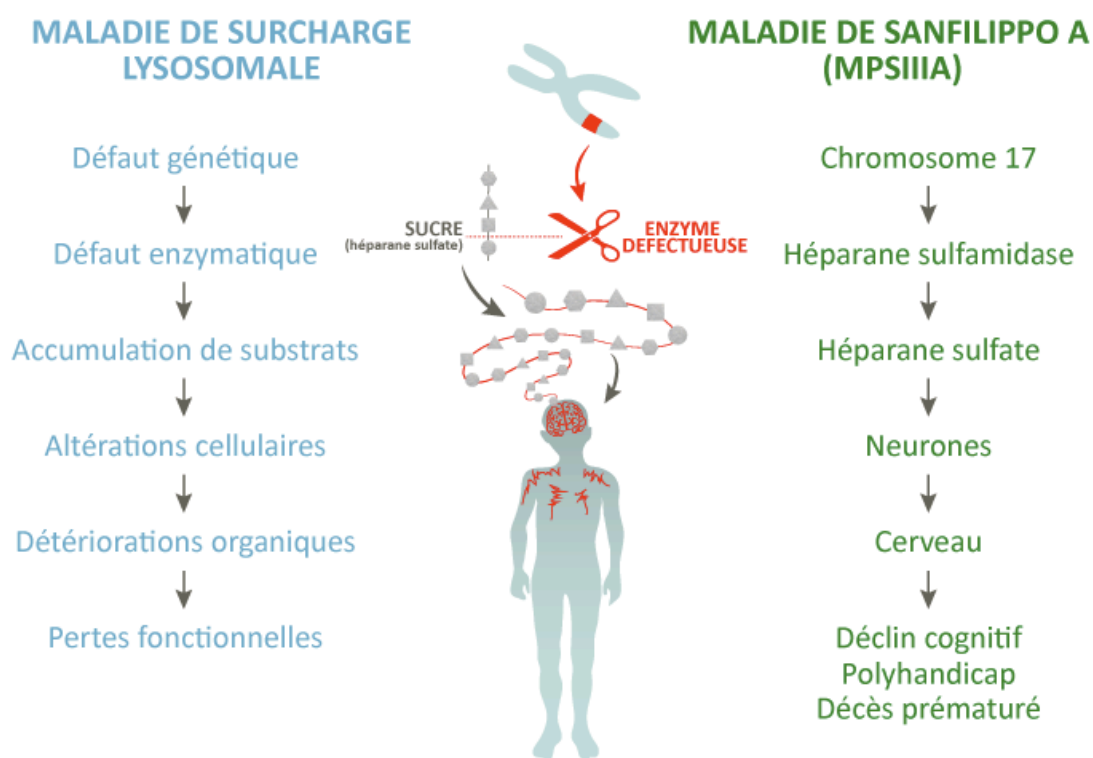


Figure 3. Exemple de physiopathologie d'une maladie lysosomale, la maladie de Sanfilippo A.

Source: lysogene.com

Dans des situations plus rares, l'anomalie peut concerner plusieurs enzymes lysosomales, ou une protéine activatrice d'une enzyme, ou une protéine transportant le métabolite vers l'extérieur ou en intracellulaire.

La nature et la gravité des atteintes cellulaires sont corrélées à la localisation de l'accumulation des métabolites, certaines voies métaboliques étant plus actives dans certains tissus que dans d'autres.

Il existe aussi une corrélation entre la sévérité du bloc catabolique, la vitesse d'accumulation des catabolites et la gravité clinique.

De plus, une voie métabolique étant plus ou moins active au cours du développement, l'atteinte clinique peut apparaître à des âges variables. Il existe ainsi différentes formes cliniques pour la même maladie lysosomale.

Enfin, la corrélation entre le défaut génique et le degré de sévérité clinique n'est pas évidente pour toutes les maladies. Ainsi, il semblerait que des facteurs épigénétiques et peut-être aussi environnementaux, pourraient modifier la présentation clinique.

Les classifications des grands groupes de maladies lysosomales reposent sur la nature et l'origine biochimique des métabolites accumulés dans les lysosomes et dans les tissus.

LIPIDOSES	Déficit multiple en sulfatases (maladie d'Austin)
	Maladie de Fabry
	Maladie de Farber
	Maladie de Gaucher types 1,2,3
	Gangliosidoses à GM1 (maladie de Landing)
	Gangliosidoses à GM2 (maladie de Tay-Sachs, maladie de Sandhoff)
	Maladie de Krabbe
	Leucodystrophie métachromatique
	Maladie de Niemann-Pick par déficit en sphingomyélinase (types A,B ou intermédiaire)
	Maladie de Niemann-Pick type C
	Maladie de surcharge en esters de cholestérol
	Maladie de Wolman
MUCOPOLYSACCHARIDOSES	MPS I (maladie de Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)
	MPS II (maladie de Hunter)
	MPS III (maladie de Sanfilippo A,B,C,D)
	MPS IV (maladie de Morquio)
	MPS VI (maladie de Maroteaux-Lamy)
	MPS VII (maladie de Sly)
	MPS IX
GLYCOGÉNOSE	Glycogénose type 2 (maladie de Pompe)
OLIGOSACCHARIDOSES et GLYCOPROTÉINOSES	Aspartylglucosaminurie
	Fucosidose
	Alpha-mannosidose
	Beta-mannosidose
	Mucopolidose type II (type I Cell)
	Mucopolidose type III (Pseudolipodystrophie de Hurler)
	Mucopolidose type IV
	Sialidose

	Galactosidose
	Maladies de Shindler/Kanzaki
ANOMALIES DU TRANSFERT LYSOSOMAL	Cystinose
	Maladie de Danon
	Maladie de Salla
	Sialurie
CÉROIDES LIPOFUCINOSES	Céroides lipofucinoses 1 à 10
AUTRES	Pycnodysostose
	Syndrôme de Papillon-Lefevre
	Syndrôme de Chediak-Higashi

Table 1. Liste des maladies lysosomales

On peut également classer ces maladies en quatre grands phénotypes cliniques (27) :

- Le phénotype "dysmorphique", avec une dysmorphie progressive du visage, des dysostoses multiples et des manifestations cutanées.

Ce sont les glycoprotéinoses, les mucopolysaccharidoses, quelques lipidoses (Austin, Farber, Niemann-Pick type A, et de Salla), la pycnodysostose, les maladies de Chediak-Higashi et Papillon-Lefevre.

- Le phénotype "moteur", avec une atteinte neuro-musculaire ou neurodégénérative évolutive.

Ce sont les maladies de Pompe, de Danon, de Salla, mucopolidose type IV.

- Le phénotype "comportemental", avec une déficience ou régression intellectuelle et des troubles du comportement pouvant révéler la maladie.

Ce sont la maladie de Sanfilippo, l'aspartylglucosaminurie, les formes juvéniles de lipidoses.

- Le phénotype "épileptique" avec une épilepsie myoclonique.

Ce sont les céroïdes-lipofucinoses, la sialidose, la maladie de Schindler, les formes sévères de maladie de Gaucher type III dans leur évolution, la maladie de Niemann-Pick type C.

2.4 L'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Cette association est née en 1990 à l'initiative de parents et de patients. Reconnue d'utilité publique en 2006, elle reçoit le philanthropique label IDEAS en 2010, qui garantit "la bonne gouvernance des institutions, de bonne gestion et

d'efficacité dans la réalisation de ses missions sociales pour un don en confiance."

Portée par une dynamique de solidarité, d'engagement et de rigueur, elle s'est donnée pour mission :

- d'offrir des services d'aide et de soutien aux malades et à leurs familles ;
- de favoriser la connaissance scientifique et médicale ;
- de promouvoir des actions de communication, d'information ;
- contribuer au financement de programmes.

Active et pleine d'élan elle engage donc une action de terrain, énergique et bienveillante, visant à améliorer la vie des patients atteints de maladie lysosomale et de leurs proches, afin qu'ils ne se sentent plus seuls, malgré la rareté de leur maladie et la méconnaissance de leur problématique par le grand public et les professionnels de santé.

Une grande importance est aussi accordée aux projets de recherche, avec un ferme espoir qu'un jour, le traitement ne sera pas uniquement palliatif, mais aussi curatif.

Ce projet de thèse est aussi venu s'inscrire dans cette dynamique de projet associatif, avec le soutien de Mme Lapointe, présidente de l'association VML. L'ambition n'était pas, bien entendu, de révolutionner la médecine générale, mais de tenter d'éveiller un regard autre sur ce patient différent, un intérêt pour l'être présent qui dépasse notre incompetence et notre manque de temps et de savoir.

De même, l'association s'intéresse aussi beaucoup à l'entourage des patients, d'où la question du rôle du médecin généraliste dans la prise en charge des parents et de la fratrie.

3 PROBLÉMATIQUE

A l'évidence donc, les maladies rares sont rares, mais les patients nombreux.

Les organisations politiques gouvernementales et les associations s'accordent à dire que la problématique des maladies rares relève d'un véritable défi de santé publique (28).

Or, de l'avis de tous, le médecin généraliste, est, ou du moins tend à être, le pivot du système de santé français. C'est le plus souvent lui le premier recours, le médecin de soin primaire qui sera le premier contact avec le système de santé (29)(5).

Face à un problème de santé publique, le médecin généraliste est donc directement concerné.

De manière plus pratique, le médecin généraliste rencontre tous types de pathologie, et même des patients atteints de maladies rares consultent dans les cabinets de médecine générale (30). Ma courte expérience de médecine libérale, en tant qu'interne, m'a permis de vérifier cette hypothèse, car en l'espace de six mois seulement, dans des cabinets "classiques" de la banlieue parisienne, nous avons été confrontés à ces problématiques.

Pourtant, la problématique des maladies rares n'est pas la première préoccupation des médecins, généralistes ou spécialistes d'organe.

Une des raisons que l'on peut évoquer, est que les maladies rares sont très peu abordées durant les études, tant au premier qu'au deuxième ou troisième cycle.

En effet, depuis 2010 seulement, apparaît dans le programme de l'Examen Classant National deux points touchant les maladies rares. Dans le module 1, item 13, la question de la spécificité des maladies rares doit être "abordée" dans l'organisation du système de soins (31).

Dans l'item 12 de ce même module, l'étudiant doit apprendre à "effectuer une recherche documentaire adaptée, y compris sur les maladies rares"

Dans cette même lignée, deux heures d'enseignement sur les maladies rares sont sensées être divulguées lors du deuxième cycle d'études médicales.

Certes on ne peut pas tout savoir, et il est logique de s'attarder sur ce qui touche un grand nombre de personnes, mais une sensibilisation plus importante à la complexité de situations rares et à la manière d'appréhender le problème serait intéressante.

La formation générale de médecine, axée sur ce qui est grave et fréquent, tend donc à s'ouvrir un peu plus à ce qui est grave et invalidant au long cours, mais cela semble encore insuffisant.

Des efforts sont déployés depuis plusieurs années pour sensibiliser le grand public et mobiliser les moyens pour améliorer la prise en charge des maladies rares.

Ainsi, sur une échelle nationale et sociale, dans les mots et les idées, la question des maladies rares peut sembler bien structurée et organisée.

Mais à l'échelle individuelle d'une pratique clinique et du vécu des patients et de leurs familles, la question n'est pas si simple et limpide, et de nombreuses difficultés viennent entraver le quotidien de ces patients, de leurs familles, et de leur médecin (32)(14).

Les réseaux de soins, les filières, voire même les sources d'informations (8) restent encore obscures et méconnues par beaucoup de praticiens de terrains.

Comment donner les moyens au médecin de se positionner au sein d'une filière de santé, plutôt que de le décréter pivot central de la prise en charge ?

Et a-t-il une réelle place au sein de cette filière maladie rare ?

Devant un patient atteint de maladie rare, quelle place peut donc prendre le médecin généraliste ?

Que peut-il apporter, quel soin, quelle compétence, quelle spécificité peut-il offrir à ce patient et à cette famille ?

Dès lors, pour mieux trouver notre place, stratégiquement, il faut savoir ce que veut et souhaite le patient. Se pose donc la question de savoir ce que nous savons des préoccupations de nos patients atteints de maladie rare ? Qu'attendent-ils vraiment de nous, médecins généralistes ?

Est-il uniquement un prestataire de service "remplisseur" d'ordonnance ou de protocole ALD, ou bien a-t-il vraiment un rôle actif et utile ?

Face aux difficultés économiques, à la surcharge de travail des centres de compétences, le médecin généraliste peut-il être une réponse et un allié ?

Quel moyen de recours avons-nous au quotidien ?

À quel moment pouvons-nous intervenir ?

Afin de répondre à toutes ces questions, il nous a semblé pertinent de réduire le champ de la recherche à un type de maladie rare en particulier, dans le but d'avoir un échantillon représentatif et d'une taille suffisamment conséquente pour pouvoir en tirer des conclusions.

Grâce à la rencontre de Mme Lapointe, nous avons décidé de travailler avec les patients et les familles de patients atteints de maladie lysosomale en lien avec l'association VML.

Pourtant, nous l'avons constaté, ce sont des pathologies très mal connues, nombreuses et complexes, faisant appel à des notions de biologie cellulaire laborieusement acquises dans les premières années de médecine afin de pouvoir

cocher des cases, et pas forcément dans la perspective d'être un jour confronté à l'expression vivante d'une maladie rare.

Elles semblent anecdotiques à la plupart des médecins, qu'ils soient spécialistes ou généralistes, mais une rareté décrite dans un livre reste une personne à soigner à part entière, comme personne et non comme problème insolite voire insoluble qui ne nous concerne pas.

Alors par où commencer ?

L'idée initiale d'interroger les patients, les médecins généralistes et les médecins spécialistes pour confronter leurs points de vue, nous a semblé impossible à réaliser dans les temps impartis.

Nous avons donc choisi de n'interroger que les parents et familles pour collecter une base de données fiables et extrapolables concernant leurs attentes, et ainsi tenter de définir un rôle réel que peut jouer le médecin sur le terrain, dans sa pratique quotidienne.

En résumé :

- quelle est la place réelle du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ?
- qu'attendent les "patients rares" de leur médecin généraliste ?
- a-t-il aussi un rôle dans la prise en charge de la famille et de la fratrie ?
- le rôle que lui assignent les pouvoirs publics relève-t-il de la réalité et du souhait des patients, ou est une pure utopie bureaucratique ?

Notre hypothèse est de penser que les patients et les parents sont demandeurs d'un soutien médical et humain de la part de leur médecin généraliste, dans un contexte souvent difficile voire angoissant et stressant, mais que la réponse actuelle donnée par le réseau de soin primaire, n'est pas optimale et peut être améliorée.

L'objectif de ce travail est multiple :

- permettre aux patients atteints de maladies rares de bénéficier en pratique d'une prise en charge qui s'améliore de jour en jour ;
- permettre aux médecins généralistes s'occupant de patients atteints de maladie lysosomale d'avoir plus d'outils précis pour trouver une place plus adéquate dans la prise en charge, en réponse aux attentes des patients, et dans la mesure de leurs possibilités ;
- faire connaître la problématique des maladies lysosomales et plus largement des maladies rares, qui peut s'étendre aux handicaps, et aux situations inédites et complexes ;

- sensibiliser les Unités de Formation et de Recherche (UFR) de médecine et les départements de médecine générale sur la formation concernant les maladies rares, en suscitant la pédagogie du doute, la création de modules transdisciplinaires permettant une formation solide des futurs médecins à la problématique des maladies rares. Celle-ci ne consiste pas uniquement en une base de connaissances, mais en une façon de soigner, d'être soignant face à des situations complexes qui mettent en jeu des patients, des familles, des problèmes médicaux, sociaux, psychologiques... Inciter à une médecine de la personne.

4 MATÉRIEL ET MÉTHODE

4.1 Choix de la méthode

Notre enquête était une étude qualitative descriptive qui explorait le rôle du médecin généraliste attendu par les patients atteints de maladie lysosomale. C'était une enquête nationale utilisant un questionnaire anonyme rempli par les patients atteints de maladie lysosomale, ou les parents le cas échéant.

La problématique de notre étude, exploration des attentes de nos patients atteints de maladie rare, s'intéressait à des facteurs subjectifs, que l'on ne peut mesurer quantitativement. C'est pourquoi nous avons opté pour une analyse qualitative, qui était la méthode la plus adaptée pour répondre à la question initiale.

La méthode qualitative cherche à comprendre la complexité des comportements des différents acteurs du système de soin dans leur contexte naturel (33). Issues des sciences humaines, elle permet une approche complémentaire de la méthode quantitative, avec une même rigueur et une même scientificité.

Différents modes d'exploration peuvent être utilisés : la recherche documentaire, l'observation, le questionnaire, l'entretien, le focus-group (34).

Nous avons choisi d'explorer notre champ d'étude au moyen d'un questionnaire, qui nous a semblé adapté pour plusieurs raisons.

Tout d'abord, même si le nombre de sujets traités n'est pas un critère de qualité d'une étude qualitative, le questionnaire nous permettait de recueillir un nombre important de données, et ainsi d'avoir une vue assez large de la population étudiée.

Ensuite, il nous permettait aussi de combiner des questions purement quantitatives, qui visaient à avoir une vision assez précise de la population étudiée, à des questions semi-ouvertes et ouvertes, orientant les réponses, tout en laissant le champ libre aux commentaires éventuels.

Enfin, sa faisabilité nous a paru intéressante, permettant une divulgation large en nous déplaçant nous-même ou en les envoyant par voie postale ou électronique.

4.2 Stratégie de recherche bibliographique

La recherche documentaire s'était effectuée en interrogeant les moteurs de recherche suivants :

- SUDOC, catalogue collectif français réalisé par les bibliothèques et centres de documentation de l'enseignement supérieur et de la recherche ;

- Pubmed, moteur de recherche gratuit donnant accès à la base de données de sciences biomédicales Medline. Produite par le Centre américain pour les informations biotechnologiques (NCBI) de l'institut national de la santé (National Institutes of Health NIH), elle est hébergée par la bibliothèque américaine de médecine (National Library of Medicine NLM) basée à Bethesda aux États-Unis ;
- Embase.com, base de données disponible par l'intermédiaire de la Bibliothèque Inter Universitaire de Médecine (BIUM), avant que les contraintes budgétaires n'en ferment l'accès ;
- Cochrane Library, qui réunit plusieurs bases de données dans le cadre de la médecine factuelle (Evidence Based Medicine ou EBM) ;
- Google Scholar ;
- La banque de données en santé publique (BDSP), gérée par l'École des Hautes Études en Santé Publique (EHESP) ;
- Psychinfo, base de données d'articles dans le domaine de la psychologie, produite par l'American Psychological Association ;
- Cismef, Catalogue et Index des Sites Médicaux de langue Française ;
- Google.

Une partie de notre recherche s'était aussi appuyée sur les sites de santé du gouvernement français, sur la Plateforme Maladies Rares, sur le site de l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML), ainsi que sur une consultation d'ouvrages et revues à la BIUM.

Les mots clefs français étaient : "maladie rare et médecine générale", "attentes des patients", "rôle du médecin généraliste", "médecin traitant et maladie rare", "coordination des soins", "soins primaires", "maladies orphelines", "rôle/mission/place du médecin généraliste", "attentes, patients, maladies rares", "étude qualitative".

Les mots-clefs en anglais étaient: " Healthcare network and lysosomal (storage) disorder", "lysosomal disorder and general practitioner", "rare diseases and general practitioner", "patients expectations and rare diseases", "healthcare network and general practitioner", "qualitative research".

4.3 Construction du questionnaire et diffusion

Le questionnaire a été construit à l'aide de travaux antérieurs, et en collaboration avec le Dr Belmatoug, le Dr Héron, et le Pr Viillard, directeur de ce travail.

Il se trouve en annexe de ce travail, avec la lettre explicative qui l'accompagnait.

Il se déroulait en 2 parties :

- l'une plus quantitative permettant de mieux connaître le répondant et ainsi caractériser l'échantillon ;
- l'autre plus qualitative, ciblant les motivations et les attentes d'une consultation avec le médecin généraliste.

La deuxième partie comportait dix questions ouvertes et semi-ouvertes, explorant le nombre de consultations, les motivations des consultations, la satisfaction par rapport aux réponses apportées, l'existence ou non de problèmes de communication, leurs attentes et leurs suggestions.

Le questionnaire a été testé auprès de sept patients membres de l'association VML. Étant donnée l'absence de modifications apportées au questionnaire, nous ne les avons pas retranchés du nombre total de questionnaires recueillis. Le questionnaire ayant pu être ainsi validé d'emblée après ces entretiens.

4.4 Protocole de l'enquête

4.4.1 Population étudiée

Les critères d'inclusion étaient :

- patient volontaire, atteint de maladie lysosomale, sans limitation d'âge.
- parents ayant, ou ayant eu, un enfant atteint de maladie lysosomale.

Les critères d'exclusion étaient :

- patient non volontaire pour l'étude
- patient porteur d'une maladie rare autre que lysosomale.

4.4.2 Taille de l'échantillon

Une étude qualitative ne requiert pas de calcul du nombre de sujets à traiter avant de commencer l'étude, mais se base sur une saturation des données au cours de l'analyse.

Nous avons donc distribué, récolté, et analysé des questionnaires jusqu'à ce que les données recueillies soient suffisamment redondantes pour estimer que d'autres réponses ne seraient pas plus informatives.

4.4.3 Modalité de recueil de données

C'était une enquête nationale utilisant un questionnaire anonyme rempli par les patients, ou leurs parents le cas échéant, accompagné d'une lettre expliquant le projet de thèse.

Le questionnaire a été distribué physiquement :

- aux participants au week-end annuel (18-19 mai 2013) de l'association VML, réunissant des membres mais aussi des personnes non adhérentes à l'association ;
- lors de la Consultation Multi-Disciplinaire des maladies lysosomales à La Pitié Salpêtrière en accord avec le Dr Nadia Belmatoug ;
- à l'hôpital de jour des maladies neurométaboliques de l'hôpital Trousseau, avec l'aimable concours de l'équipe infirmière et l'autorisation du Dr Héron ;
- à la consultation du Dr Valayannopoulos, avec son autorisation ;
- à l'hôpital de jour des maladies métaboliques de l'hôpital Necker-enfants malades, avec l'autorisation du Dr Valayannopoulos.

La voie électronique a aussi été utilisée :

- pour envoyer le questionnaire et la lettre d'accompagnement aux médecins référents des différents centres labellisés Centre de Référence pour les maladies lysosomales ;
- pour relancer les patients après un mois, avec un questionnaire format PDF remplissable directement.

Le recueil de données s'est effectué de mai à novembre 2013.

4.5 Analyse des données

Les données ont été analysées par une seule personne, à l'aide des logiciels Excel et Word pour les variables quantitatives, et selon une méthode de classification par mots-clefs pour les variables qualitatives.

Au fur et à mesure du recueil des données, elles étaient classées dans un tableau Excel.

Ensuite, nous avons classé et analysé les questions semi-ouvertes et ouvertes selon la progression suivante : à partir du premier questionnaire, et question par question, nous avons relevé chaque mot-clef. Ces mots-clefs ont ensuite été regroupés par sous-ensembles, puis ces sous-ensembles ont été classés par fréquence d'apparition dans les réponses totales.

4.6 Choix discutables

L'objectif de cette étude était de mieux connaître le rôle du médecin généraliste dans l'accompagnement et le suivi des patients atteints de maladie lysosomale, c'est pourquoi nous n'avons pas abordé, volontairement, le sujet du

rôle du médecin dans le diagnostic de la maladie rare. Il a cependant été évoqué par quelques répondants dans les commentaires libres.

Ce choix est discutable dans le sens où, même si le rôle du médecin traitant n'est pas majeur à ce moment, le temps du diagnostic est important et peut conditionner le lien ultérieur avec le corps médical et donc le médecin traitant (35).

La forme du questionnaire, est à double tranchant.

Tout d'abord, elle oriente inévitablement les réponses, induisant ainsi un biais.

Ensuite, les questionnaires ne sont pas toujours bien remplis, c'est-à-dire que les réponses ne semblent pas forcément cohérentes entre elles, ou alors toutes les questions ne sont pas complétées.

Deux exemples sont frappants. A la question "Prenez-vous des médicaments pour votre maladie?", les réponses ne sont pas toujours adaptées car ils répondent "Non" mais parlent ensuite de leur enzymothérapie. Un médicament semble donc compris comme un comprimé pris par la bouche.

La question sur le suivi hospitalier était également peu claire et les réponses subséquentement peu claires. On peut noter cependant que ce n'est pas le seul argument, les patients étant eux-mêmes peu familiers de la dénomination des centres (21).

D'autres biais dans cette enquête sont évoqués dans la discussion.

5 RÉSULTATS

5.1 Données recueillies

5.1.1 Taux de réponse

Le nombre de questionnaires distribués est approximatif, car il a parfois été déposé dans les services, mais il n'y a pas de certitude qu'il ait été réellement donné ou non.

- Environ 17 questionnaires ont été distribués dans les centres de référence des Centres Hospitalo-Universitaires parisiens Trousseau et Necker, lors d'hospitalisations de jour ou de consultations.
- 66 questionnaires ont été distribués lors d'un week-end annuel de l'association Vaincre Les Maladies Lysosomales (VML).
- Un questionnaire a été donné lors d'une Consultation Multi-Disciplinaire au Centre Hospitalo-Universitaire de La Pitié-Salpêtrière.
- Incertitudes également quant aux questionnaires envoyés par courriel aux responsables des centres de référence ou de compétence concernant les maladies lysosomales (Lyon, Marseille, Garches, Lille, Brest) du fait de l'absence de réponse par voie électronique, mais on ne peut exclure formellement que des questionnaires aient été distribués quand même.

= Soit un total approximatif de 84 questionnaires distribués.

Nous avons eu un retour de 43 questionnaires, soit un **taux de réponse d'environ 50 %**.

5.1.2 Personne qui remplit le questionnaire

- le **patient : 13 sur 43 soit 30 %**
- le patient avec aide de sa mère car malvoyant : 1
- les **parents : 28 sur 43, soit 65 %**
- la grand mère : 1 sur 43

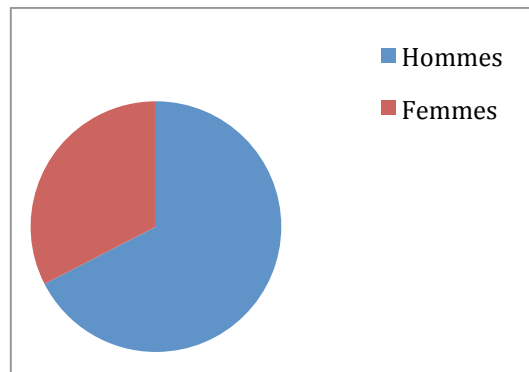
Le questionnaire était rempli par les parents car :

- soit le patient était trop jeune (pour 9 d'entre eux)
- soit le patient était en incapacité de le faire du fait d'un retard psycho-moteur (8 cas)
- soit le patient était décédé (2 cas)
- soit il a refusé (un cas)
- explication non donnée pour 8 autres patients

Un questionnaire a été rempli par la grand-mère car les parents étaient "*salariés et indisponibles*".

5.2 Caractéristiques de la population

5.2.1 Sexe



Masculin : 29 sur 43, soit 60 %

Féminin : 14 sur 43 soit 33 %

5.2.2 Âge

La population étudiée était constituée de 43 patients âgés de 3 à 59 ans, avec un âge médian de 15 ans et un âge moyen de 21 ans.

Un patient était décédé en bas-âge, un autre au cours de son adolescence.

21 % de 0 à 10 ans

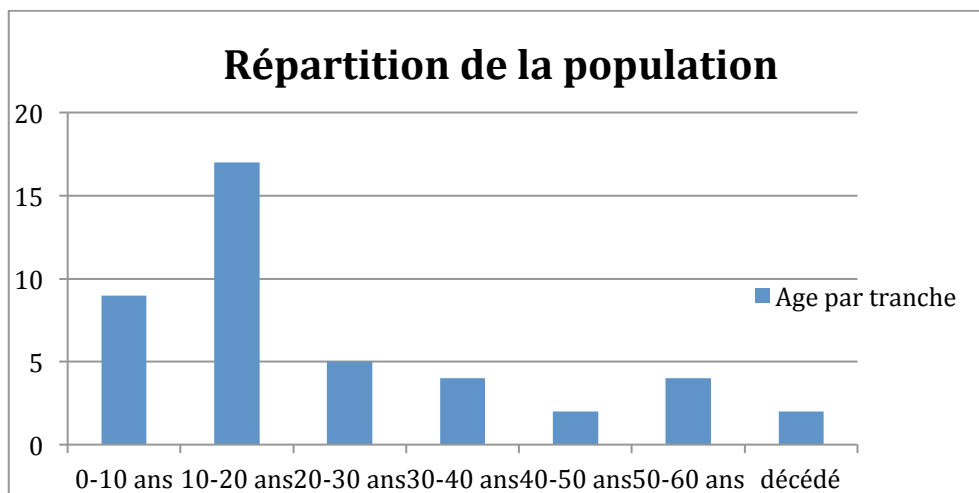
39 % de 10 à 20 ans

12 % de 20 à 30

9 % de 30 à 40 ans

5 % de 40 à 50 ans

9 % de 50 à 60 ans.



5.2.3 Répartition géographique

La population étudiée était répartie sur tout le territoire, avec une proportion plus grande en Ile-de-France (26 % soit environ un quart de l'échantillon).

1 patient (2,5 %) :

- Haute et Basse Normandie
- Alsace, Lorraine
- Languedoc-Roussillon
- PACA
- Champagne-Ardenne
- Nord-Pas-de-Calais

2 patients (5 %) : Aquitaine

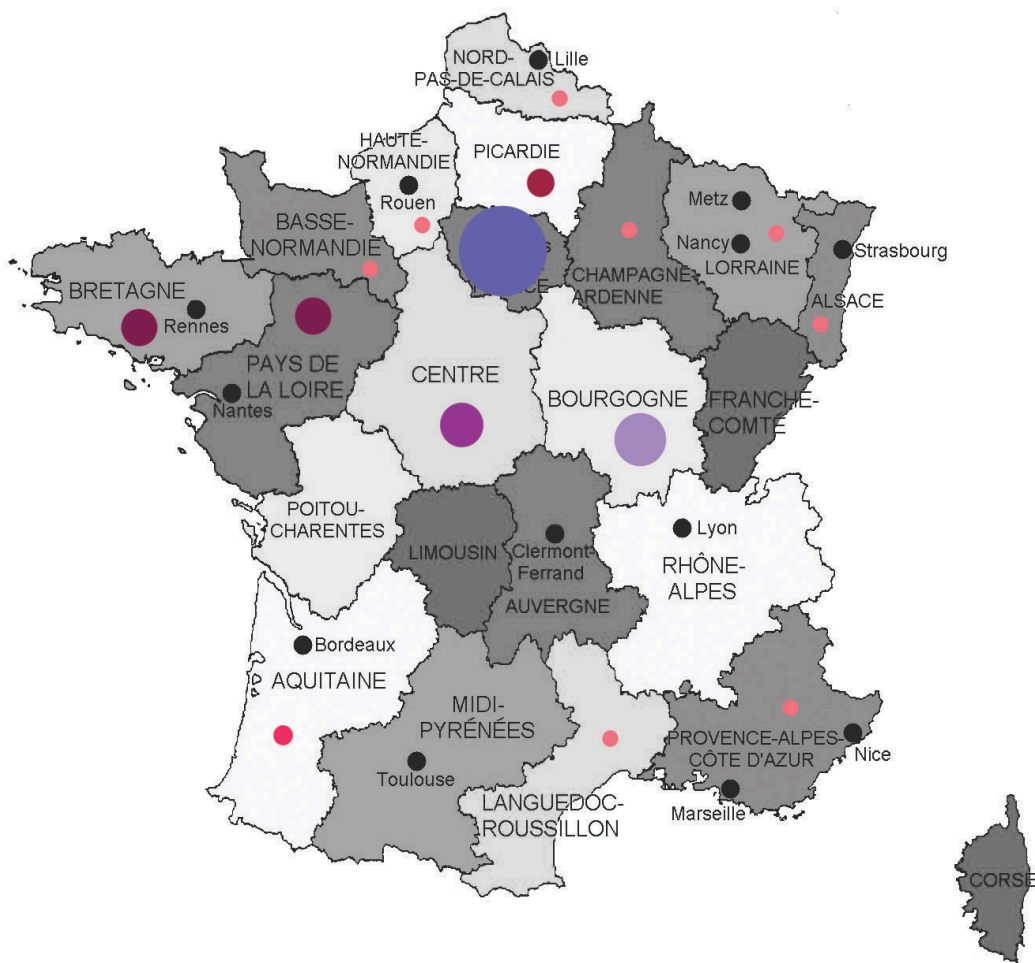
3 patients (7 %) : Picardie

4 patients (9 %) :

- Bretagne
- Pays-de-Loire

5 patients (12 %) : Centre

6 patients (14 %) : Bourgogne



1 2 3 4 5 6 11 Nombre de patients par région.



5.2.4 Situation sociale des patients

Situation sociale	Nombre	Fréquence
En activité	7	16 %
En recherche d'emploi	1	2 %
Adulte protégé	1	2 %
En invalidité	9	21 %
Congé longue maladie	1	2 %
Scolarité classique	11	26 %
Scolarité semi-classique	11	26 %

NR	2	5 %
Total	43	100 %

5.2.5 Pathologies des patients concernés

Intitulé de la maladie	Nombre	Fréquence
MPS II ou maladie de Hunter	10	23 %
Maladie de Gaucher type 1	8	19 %
Maladie de Niemann Pick Type C	5	12 %
MPS IV ou maladie de Morquio	4	9 %
MPS VI ou maladie de Maroteaux-Lamy	4	9 %
Alpha mannosidose	3	7 %
MPS 1 ou maladie de Hurler	3	7 %
Leucodystrophie métachromatique	2	5 %
Maladie de Fabry	2	5 %
Maladie de surcharge en esters de cholestérol	1	2 %
Non renseigné	1	2 %
Total	43	100 %

5.2.6 Âge de diagnostic

L'âge de diagnostic était très varié, allant de la naissance à 39 ans.

Âge médian : 3 ans

Âge moyen : 4,4 ans

5.2.7 Prenez-vous des médicaments pour votre maladie ?

Traitement	Nombre	Fréquence
Oui	36	84 %
Non	6	14 %
NR	1	2 %
Total	43	100 %

Un patient a répondu "non" alors qu'il a précisé plus loin qu'il bénéficiait d'une enzymothérapie.

Les traitements précisés étaient pour la majorité (72 %) des enzymothérapies substitutives.

Deux patients parlaient de "*protocole expérimental*" et d'"*essai clinique*" sans autre précision.

Enfin 3 patients avaient subi des transplantations de cellules hématopoïétiques dont une n'avait pas abouti aux effets escomptés.

5.2.8 Degré de handicap

Polyhandicap avec handicap psycho-moteur :
17 patients sur 43 soit **39,5 %**

Pas de handicap :
10 patients sur 43 soit **23 %**

Handicap sensoriel seul :
6 patients sur 43 soit 14 %

Handicap moteur seul :
4 sur 43 soit 9.5 %

Handicap modéré lié à des troubles de l'apprentissage isolés :
6 sur 43 soit : 14 %

Avez-vous des difficultés importantes pour communiquer ?

Difficultés de communication	Nombre	Fréquence
Oui	23	53 %
Non	19	45 %
NR	1	2 %
Total	43	100 %

Les difficultés rapportées étaient des difficultés sensorielles, des troubles de l'audition, de la parole, de l'écriture, un retard d'apprentissage.

Avez-vous des difficultés d'apprentissage ?

Difficultés d'apprentissage	Nombre	Fréquence
Oui	25	58 %
Non	16	37 %
NR	2	5 %
Total	43	100 %

Les troubles mentionnés étaient des troubles de la concentration, de la mémoire, des difficultés d'assimilation.

Parmi les "non-renseignés", un précisait cependant au niveau de la question précédente "Avez-vous des difficultés de communication ?" qu'il avait des troubles de concentration.

Avez-vous besoin, pour vous déplacer, d'être assisté ?

Aide au déplacement	Nombre	Fréquence
Oui	20	47 %
Non	22	51 %
NR	1	2 %
Total	43	100 %

Parmi les aides mentionnées, l'aide humaine, le fauteuil roulant et la poussette étaient les plus fréquentes.

Avez-vous besoin de porter une ou plusieurs orthèses ?

Port d'orthèse	Nombre	Fréquence
Oui	11	25,6 %
Non	31	72 %
NR	1	2 %
Total	43	100 %

Avez-vous besoin d'assistance respiratoire ?

Assistance respiratoire	Nombre	Fréquence
Oui	7	16 %
Non	35	81 %
NR	1	2 %
Total	43	100 %

L'assistance respiratoire mentionnée était la Ventilation Non Invasive et l'oxygénothérapie.

5.2.9 Avez-vous des douleurs chroniques ?

Douleurs chroniques	Nombre	Fréquence
Oui	29	67 %
Non	12	28 %
NR	2	5 %
Total	43	100 %

5.2.10 Êtes-vous suivi en hospitalisation à domicile ?

HAD	Nombre	Fréquence
Oui	6	14 %
Non	35	81 %
NR	2	5 %
Total	43	100 %

5.2.11 Faites-vous partie d'une association de patients ?

Adhésion à une association	Nombre	Fréquence
Oui	24	56 %
Non	19	44 %
Total	43	100 %

L'association majoritaire était "Vaincre les Maladies Lysosomales" (VML). Étaient citées également l' "Association européenne contre les leucodystrophies" (ELA), "Enzo et Thiméo", l' "Association pour l'information et la recherche sur les maladies rénales génétiques" (AIRG), la "National Niemann Pick disorder foundation" (NNPDF), l' "Association des Paralysés de France" (APF) et l'association "Parents en colère".

A noter que six patients adhéraient à deux associations différentes en même temps.

5.2.12 Prise en charge par d'autres professionnels de santé

Paramédicaux	Nombre	Fréquence
Oui	32	74 %
Non	11	26 %
Total	43	100 %

Les professionnels de santé cités sont : kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, auxiliaires de vie, psychothérapeutes, orthophonistes, infirmiers, aide-soignants, prestataires de services.

Les professionnels les plus cités étaient les kinésithérapeutes avec 23 patients suivis en kiné, soit 54 % de la population.

15 patients (35 %) étaient pris en charge par de infirmiers ou infirmières.

9 étaient suivis par des orthophonistes (21 %)

Les psychothérapeutes, les psychomotriciens ainsi que les prestataires de service étaient cités 6 fois, soit 14 %.

Enfin venaient les auxiliaires de vie (5 citations, soit 12 %), les aide-soignants (4 citations, 10 %), et les ergothérapeutes (3 citations, 7 %)

5.2.13 Suivi en ville

Suivi médical en ville	Nombre	Fréquence
Généraliste	26	60 %
Pédiatre	7	16 %
Spécialistes	3	7 %
NR	10	23 %

(questions à choix multiples)

Cependant, parmi les 10 absences de réponses, 4, dans des items suivants, indiquaient être suivis par un médecin généraliste. On peut donc déduire que 30 patients de la population étudiée sont suivis par un généraliste, soit **70 %**

Les spécialistes cités étaient les ORL, dermatologues, cardiologues, chirurgiens orthopédistes, ophtalmologistes, gastro-entérologues.

5.2.14 Suivi hospitalier

18 patients disaient être suivis dans un centre de référence seul.

11 patients étaient suivis dans un centre de référence et dans un centre de proximité (CHU ou CH régional).

4 patients étaient suivis dans des CHU.

Trois patients étaient suivis dans un centre de compétence ainsi qu'un CHU...

Un patient était suivi dans un centre de référence, un centre de compétence et un CHU.

Un patient était suivi dans un centre de référence et un centre de compétence.

Un patient était suivi dans un centre de proximité sans précisions.

4 n'ont pas répondu à cette question.

5.3 Concernant la consultation chez le médecin généraliste

5.3.1 Nombre de recours au médecin généraliste

Nombre de consultations	Nombre	Fréquence
Jamais	3	7 %
Moins d'une fois par an	1	2 %
Une à plusieurs fois par an et moins d'une fois par mois	31	72 %
Une fois par mois	3	7 %
Plusieurs fois par mois	5	12 %
Sans réponse	0	0 %
Total	43	100 %

5.3.2 Motif de recours au médecin généraliste

Motif de consultation	Nombre	Fréquence
Soins sans rapport avec la maladie lysosomale	33	77 %
Soins concernant les symptômes de la maladie lysosomale	15	35 %
Problème socio-administratif	6	14 %
Questions de connaissance médicale	2	5 %
Soutien psychologique, accompagnement	6	14 %
Fratricide	12	28 %
Autres	7	16 %

Pour les soins sans rapports avec la pathologie, les principaux et plus fréquents motifs étaient les infections virales, les vaccins, et autres soins banaux sans gravité qualifiés de "*bobologie*" par deux patients, "*un suivi médical*" pour les "*affections classiques*". La douleur, l'insomnie et "*tous autres symptômes*" ont également été cités.

Parmi les réponses "Autres", certains répondants précisaient "*infections autres que la pathologie*", "*maladie, rhinopharyngite*", d'autres ne précisaient rien.

Mais, ceux qui ne consultaient pas pour des symptômes en rapport avec la pathologie attendaient quand même un soutien de la part de leur généraliste, ou pouvaient consulter pour des problèmes socio-administratifs...

Enfin pour 3 personnes, le médecin généraliste n'était consulté que pour la fratrie.

Seuls 2 répondants ont précisé qu'ils consultaient pour des questions de connaissances médicales.

Les patients ou familles ne vont pas consulter pour un soutien psychologique ou une demande d'information. Cependant, dans les commentaires, ils disent volontiers que le soutien moral, l'accompagnement et l'aide psychologique du médecin généraliste sont bien attendus...

5.3.3 Les réponses obtenues et/ou les soins prodigués vous ont-ils satisfaits ?

Satisfaction	Nombre	Fréquence
Oui tout-à-fait	20	46 %
Plutôt oui	17	40 %
Pas vraiment	2	5 %
Pas du tout	1	2 %
Ne se prononce pas	3	7 %
Total	43	100 %

À la question pourquoi, peu de commentaires :

- à la réponse plutôt oui, un patient signalait que le passage de la pédiatrie au secteur adulte a été difficile.

Un autre patient commentait : *"il ne voit pas le patient dans sa globalité, il soigne les symptômes, il ne connaît pas d'autres praticiens dans le paramédical, il est étourdi"*.

- un patient précisait qu'il était tout-à-fait satisfait *"pour les problèmes autres"*, car *"il ne connaît pas la maladie ni ses symptômes et ne prend pas en compte la douleur. Il pense que le généticien s'en charge. Par contre il prend en compte +++ mon insuffisance rénale et est très précautionneux pour la prescription des médicaments non nocifs pour le rein"*.

Là pointe aussi le manque de communication ...

- le patient pas du tout satisfait précisait : *" pas de recherche sérieuse du médecin sur les problèmes de l'enfant à l'époque "*

- les patients pas vraiment satisfaits ne l'étaient pas à cause de la mauvaise coordination des soins entre les médecins ou entre les villes, *"aux parents de trouver les bonnes personnes"*.

L'autre motif de satisfaction modérée était l'absence de connaissance de la maladie et de suivi médical.

5.4 Attentes par rapport aux médecins généralistes

5.4.1 Le suivi médical du patient

29 répondants, soit 67 %, citaient l'importance, pour les patients, que le médecin généraliste soit efficace et compétent dans son suivi médical, avec une prise en charge globale du patient.

Les éléments prépondérants étaient :

- **Le suivi efficace :**

« l'aide au suivi pour les parents », la prise en charge globale, le suivi des *« maladies classiques simples de l'enfant »*, *« qu'il gère le quotidien d'un enfant comme n'importe quel autre, les choses classiques, et pour le reste, qu'il soit informé de l'évolution. »*, *« compétence »* pour un *« suivi global et général »*.

- **Etre attentif et vigilant :**

« attentif aux problèmes que peut entraîner la maladie sur l'état général », *« une vigilance par rapport à certains symptômes »* comme le périmètre crânien par exemple, ou encore qu'il soit *« particulièrement vigilant »*.

- **Savoir adapter les traitements :**

« connaissance des symptômes de la maladie afin d'adapter les traitements des maladies courantes », *« savoir prescrire les médicaments nécessaires, même en cas de petites infections »*

- **Prendre en charge la douleur :**

*« traitement pour me soulager les **douleurs** »*
« ne prend pas en compte la douleur »
*« soulager les **douleurs** », « calmer mes douleurs »*
*« suivi de l'état général, des **douleurs** »*

- **Prise en charge comme n'importe quel autre patient :**

« nous attendons des généralistes qu'ils reçoivent notre fille et qu'ils l'adressent à l'hôpital si besoin; en résumé, ce que tout généraliste fait pour un patient lambda » *« une prise en charge de notre fille comme tout patient lambda car elle peut faire une angine comme tout le monde »*
« gérer le quotidien d'un enfant comme n'importe quel autre »

5.4.2 Réassurance et soutien psychologique

16 citations se rapportaient à l'importance du suivi psychologique, tant pour le patient, les parents ou la fratrie, avec un *"soutien psychologique dans les moments difficiles"*, qu'il soit *"présent quand il y a besoin"*.

37 % de la population étudiée trouvaient important que le médecin généraliste soit une oreille attentive et sache leur apporter soutien et réconfort dans des situations parfois éprouvantes.

L'aide psychologique était :

- **pour les parents** : *"soutien des parents", "soutien moral pour les parents si besoin"*

- **pour le patient** : *"être rassurée", "soutien morale pour le patient"*

- **pour la fratrie** : *"soutien psychologique de la fratrie"*

- **tout au long de la prise en charge** :

"proposer un soutien psychologique dès l'annonce diagnostique", "un accompagnement", et "un soutien psychologique dans les moments difficiles.", "être présent quand il y a besoin"

Cinq personnes avaient noté comme motif de recours au généraliste, un soutien psychologique (soit 11 %).

5.4.3 Connaissance de la pathologie

Au même titre que le soutien moral, la connaissance de la maladie était citée pour 16 répondants, soit 37 %.

La connaissance se base sur trois points :

- **La formation du médecin :**

Il faudrait "intégrer la maladie dans les études de médecine générale, avec compréhension, connaissance, diagnostic, consultations approfondies et écoute; que les maladies rares, pas si rares que ça, figurent dans les programmes de formation avec stage de sensibilisation pour comprendre l'étendue de la maladie et ses répercussions".

Un autre parent souhaitait *« que certaines maladies soient plus que vite effleurées lors des études. »*

- **L'information du médecin**

« il faudrait que les généralistes reçoivent un "livret" explicatif dès que le diagnostic est posé »

« connaître les résultats au niveau national »

« un dossier médical informatisé pour mieux connaître le patient et sa maladie »

- **« L'auto-formation » du médecin**

Connaissance de la maladie pour d'une part *« éviter les surconsultations »*, et d'autre part pour *« adapter les traitements »*

"qu'il se tienne informé, qu'il ait un minimum de connaissances sur la pathologie"

Cette connaissance ne peut être exhaustive :

"il est difficile pour un MG de prendre le temps de développer des connaissances sur la maladie rare, cependant, le nôtre a pris le temps."

5.4.4 Lien inter-professionnels

Sur 43 répondants, 16 citaient l'importance du contact entre le médecin généraliste et les différents acteurs de la prise en charge, notamment le centre spécialisé, soit **37 %**.

- **Coordination**

*"Le médecin généraliste devrait être l'**interlocuteur n°1** à mes yeux pour toutes les parties, coordinateur de tout l'ensemble. Quand celui-ci souhaite bien s'investir."*

*"Que le généraliste soit **un guide** en quelque sorte pour orienter les familles vers les spécialistes nécessaires par rapport à tel souci particulier"*

58 % des patients trouvaient qu'il y a un manque de communication.

- **Lien avec le centre spécialisé**

- **contact direct** : *" un contact direct avec le centre spécialisé qui me suit",*

" qu'il échange avec le spécialiste et s'y réfère si besoin ",

"faire le lien, plus de communication entre le centre spécialisé, contact avec le spécialiste",

" participation à la consultation pluridisciplinaire pour information, donner son avis et discuter"

- **contact par l'intermédiaire des comptes-rendus, et dans les 2 sens :**

"meilleure communication sur la maladie et envoi des compte-rendus au médecin scolaire",

"que les compte-rendus du centre de référence soient bien adressés au médecin généraliste",

"plus de respect du travail du médecin généraliste qui s'investit" de la part du centre spécialisé."

"les résultats devraient être, à mon avis, systématiquement envoyés au médecin généraliste qui devrait faire le lien et s'occuper de la prise en charge globale du patient. Il devrait être en contact avec le spécialiste pour répondre rapidement à toute urgence pouvant advenir du fait de la pathologie génétique"

- **Lien avec les autres professionnels et structures :**

"qu'il puisse se mettre plus facilement en relation avec les professionnels qui s'occupent de mon fils"

"soutien et information pour accès aux structures spécialisées et complémentaires"

5.4.5 Qualités humaines

13 répondants sur 43, soit 30 % notaient leurs attentes par rapport aux qualités humaines du médecin généraliste.

- **L'ÉCOUTE.**

Elle était citée 8 fois sous la plume des personnes répondant aux questionnaires. Par exemple " *Faire confiance et écouter les parents*"

- **la COMPRÉHENSION**

"*qu'ils comprennent mieux l'étendue des maladies avec leurs problèmes et la répercussion sur la vie de tous les jours de ces patients*"

- **L'HONNÊTETÉ**

"*plus de franchise sur l'état de santé de l'enfant*", "*sincérité*"

- **L'EMPATHIE**

"*Il est important que les médecins, dans le cadre d'une pathologie rare avec un pronostic vital engagé, ait des qualités de psychologues, d'écoute, d'empathie, qualité humaine.*"

5.4.6 Réactivité

La réactivité était citée 12 fois, soit chez **28 %** des répondants.

- **Premier recours :**

"*savoir réagir dans l'urgence*",

de "*soigner rapidement en cas de problème de santé, et s'il y a un souci qu'il nous aide pour avoir un rendez-vous à l'hôpital*",

"*avoir un appui pour un rendez-vous en urgence*".

"*être en lien avec le spécialiste pour savoir répondre à toute urgence*"

- **Accessibilité :**

Le médecin généraliste doit être "*accessible s'il y a un problème lié à la maladie*", et joignable "*plus facilement pour les visites à domicile*".

Un patient écrivait : "*il est plus disponible que les médecins hospitaliers et on peut le joindre plus facilement*".

Une autre maman notait dans un commentaire : "*souvent, les généralistes ont peur de notre fille et nous renvoient sur l'hôpital sans même l'avoir reçue, hôpital situé à 45 min; nous attendons des généralistes qu'ils reçoivent notre fille et qu'ils l'adressent à l'hôpital si besoin; en résumé, ce que tout médecin fait pour ses patients.*"

5.4.7 Pédagogie-Conseil

11 répondants ont mentionné cet item, soit un quart de la population interrogée.

- Pédagogie pour :
 - expliquer la maladie à la fratrie : *"conseils pour expliquer la maladie à la fratrie"*
 - expliquer les comptes-rendus : *"explications parfois poussées des CR qu'il reçoit en copie aux parents, et à la fratrie (avec niveau adapté pour eux)"*
- Conseil pour :
 - l'orientation vers les structures complémentaires : *"information et soutien pour l'accès aux structures d'accueil type IME, information et soutien pour l'accès aux structures complémentaires (centre d'accueil vacances et cours, et longs séjours)"*
 - l'orientation vers les associations : *"nous diriger vers des associations de parents"*

5.4.8 Investissement

16 % des répondants, soit 7 personnes citaient l'investissement du médecin généraliste.

Ils attendaient par exemple : *"un plus grand investissement pour la maladie", "qu'il s'y intéresse plus"*

58 % de la population interrogée souhaitaient que le médecin s'implique plus dans la prise en charge de la pathologie, soit 25 patients sur 43;

"mais encore faut-il que le généraliste ait envie de le faire et de poursuivre dans la durée (bis : ce n'est pas qu'il y ait un manque de communication proprement dit puisqu'il reçoit tous les CR, mais il ne s'y intéresse pas plus que ça)"

5.4.9 Attentes déçues

9 patients citaient leurs déceptions.

3 répondants sur 43, soit 7 %, rapportaient leurs insatisfactions par rapport aux soins prodigués par le médecin généraliste.

- absence d'intérêt
 - "le médecin généraliste ne connaît pas du tout la pathologie et ne s'y intéresse pas (pas de connaissance des différentes chirurgies et traitements reçus)"*
 - "pas de recherche sérieuse sur les problèmes de l'enfant"*

- absence de vision globale

"il ne voit pas le patient dans sa globalité (il soigne le symptôme)"

"il ne connaît pas la maladie ni ses symptômes ne prend pas en compte la douleur (pense que le généticien s'en charge)"; Par contre il prend en compte +++ mon insuffisance rénale et est très précautionneux pour la prescription des médicaments non nocifs pour le rein"

- absence de suivi

"les médecins généralistes devraient suivre l'évolution de la maladie de leurs patients, ce qui n'est pas le cas actuellement; aucune relation avec les hôpitaux et les centres médico éducatifs."

- peur de la complexité

"nous sommes satisfaits de la prise en charge de notre médecin généraliste sauf quand elle part en vacances car souvent les autres généralistes ont "peur" de notre fille et nous renvoient sur l'hôpital sans même l'avoir reçue"

5.5 Point sur la situation actuelle

- Concernant la prise en charge de la maladie, faites-vous confiance :

- au généraliste seul : 2 sur 43, soit 4 %
- au spécialiste seul : 24 sur 43 soit 55 %
- aux généraliste et aux spécialistes : 10 sur 43 soit 23 %
- à tous : 5 soit 11 %
- Ne se prononce pas : 2 sur 43 soit 4 %

Un patient ayant confiance dans les spécialistes comme les généralistes a écrit *"généraliste +++ , spécialiste +"*

Dans la proportion de patients faisant confiance à tous, un précisait *"en fonction de l'implication"*.

- Pensez vous qu'il existe un manque de communication/collaboration entre le généraliste et les différents intervenants de la prise en charge ?

Existe-t-il un manque de communication ?	Nombre	Fréquence
OUI	25	58 %
NON	17	40 %
Non renseigné	1	2 %
Total	43	100 %

Parmi les réponses positives, 4 étaient nuancées, avec un qui *"ne sait pas mais plutôt oui"*, un autre pour qui *"cela dépend"*, et enfin une personne qui précise que *"cela s'est amélioré avec les courriers électroniques"*.

- Souhaitez-vous que votre généraliste soit plus impliqué dans la prise en charge de la maladie ?

Souhait d'une implication plus grande du généraliste	Nombre	Fréquence
OUI	25	58 %
NON	14	32 %

Une personne a répondu "Oui et non" sans préciser davantage.
 Un sans objet car le patient était suivi par les pédiatres exclusivement.
 Enfin une autre réponse à cette question a été de ne rien cocher et de commenter "peu importe".

- Êtes-vous satisfait de la situation actuelle ?

La majorité de la population (65 %) était tout-à-fait satisfaite de la situation. Certains patients ont coché "tout-à-fait" à cette question, en donnant des commentaires plutôt négatifs.
 Certains commentaires modulaient la réponse, par exemple : "je m'arrange pour", ou encore précisait que "le centre hospitalier gère bien la situation".

Satisfaction par rapport à la situation actuelle	Nombre de citations	Fréquence
Tout-à-fait	29	67 %
Un peu	7	16 %
Pas du tout	3	7 %
Ne se prononce pas	4	10 %
Total	43	100 %

5.6 Analyse par sous-groupe

5.6.1 Selon le degré de handicap

5.6.1.1 Avec un handicap majeur

17 patients sur 43 avaient des handicaps lourds, un retard psycho-moteur ou un polyhandicap.

Nombre de consultations :

- 11 patients consultaient une à plusieurs fois par an mais moins d'une fois par mois, soit 65 % (versus 72 % dans la totalité de l'échantillon)

- 5 patients consultaient une à plusieurs fois par mois, dont un précisant "*avant la prise en charge dans le centre spécialisé*", soit 30 %. (versus 12 % dans l'échantillon total)

Motif de consultations :

- 11 patients sur 17 consultaient pour des soins sans rapport avec la pathologie ou pour la fratrie, soit 65 %
- 2 patients consultaient pour un soutien psychologique et un accompagnement, soit 12 %.

Souhait d'une implication plus soutenue du médecin généraliste :

- 12 patients sur 17 souhaitaient une plus grande implication du médecin, soit 71%.

Concernant leurs attentes :

- Le suivi médical était cité 8 fois, soit 47 %;
- Les qualités humaines telles que l'écoute, la franchise, de la psychologie à l'annonce, faire confiance aux parents, de l'honnêteté, étaient citées 8 fois également, soit 47 %
- Le soutien psychologique apparaissait chez 5 patients sur 17, soit environ 30 %
- 4 répondants citaient la coopération avec le centre spécialisé et les autres professionnels, soit 24 %
- La réactivité était citée 3 fois, ainsi que le rôle de conseiller, soit 18 %
- 3 patients notaient l'importance d'un plus grand intérêt de la part du médecin généraliste, soit 18 %
- 2 répondants n'attendaient rien du médecin généraliste pour le patient, soit 12 %
- Aucun n'attendait plus de connaissance sur la pathologie.

5.6.1.2 Sans handicap

10 patients ne rapportaient aucun handicap secondaire à leur pathologie.

Nombre de consultations :

Sur 10 patients, 7 consultaient plusieurs fois par an, soit 70 %

Un ne consultait jamais

Un patient consultait moins d'une fois par an

Un patient n'a pas renseigné cet item.

Motif de consultations :

Pour 5 patients sur 10, la consultation concernait des soins avec ou sans rapport avec la pathologie lysosomale, soit 50 %.

5 patients sur 10 ne consultaient le médecin généraliste que pour des soins sans rapport avec la pathologie, des soins courants.

Les autres motifs étaient :

- un accompagnement et un soutien psychologique pour 2 patients (20 %)
- des problèmes socio-administratifs pour 3 répondants (30 %)
- des questions de connaissances médicales pour un patient (10 %)

Souhait d'une implication plus soutenue du médecin généraliste :

La moitié des patients ne voulait pas plus d'implication du médecin généraliste dans la prise en charge.

Un patient répondait "peu importe" par rapport à une plus grande implication du médecin généraliste dans sa prise en charge.

Concernant les attentes :

40 % des patients nommaient le suivi médical.

30 % citaient le soutien psychologique et l'écoute.

30 % également citaient le rôle de lien et de coordination avec les autres professionnels.

20 % attendaient de son médecin généraliste qu'il ait des connaissances médicales concernant la maladie.

Ensuite venaient la disponibilité, la réactivité, l'intérêt et l'investissement pour la maladie, ainsi que l'aide administrative pour 10 % des répondants.

		Handicap majeur	Pas de handicap
Nombre de consultation	Plusieurs fois par mois	17 % (3)	0
	Une fois par mois	12 % (2)	0
	Plusieurs fois par an	53 % (9)	70 % (7)
	Une fois par an	12 % (2)	10 % (1)
	Jamais	6 % (1)	10 % (1)
	Non renseigné	0	10 % (1)
Motif	Soins en lien avec la maladie rare	35 % (6)	50 % (5)
	Soins sans lien avec la maladie rare	47 % (8)	70 % (7)

	Problème socio-administratifs	0	30 % (3)
	Questions de connaissances médicales	6 % (1)	10 % (1)
	Soutien psychologique	12 % (2)	20 % (2)
	Fratrie	41 % (7)	0
Souhait de plus d'implication du généraliste	oui	71 %	40 %
	non	29 %	50 %

Table 2. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction du handicap.

5.6.2 Selon l'adhésion ou non à une association

5.6.2.1 Adhérents à une association

24 patients adhéraient à une ou plusieurs associations, soit 56 %.

Nombre de consultations :

- 4 consultaient plusieurs fois par mois, soit 17 %
- 1 consultait une fois par mois en moyenne, soit 4 %
- 14 consultaient plusieurs fois par an, soit 58 %
- 3 consultaient moins d'une fois par an, soit 12 %
- 2 ne consultaient jamais, soit 8 %

Motifs de consultation :

8 patients consultaient exclusivement pour des soins sans rapport avec la pathologie, soit 33 %

2 répondants consultaient exclusivement pour la fratrie, soit 8 %

Pour des soins avec ou sans rapport avec la pathologie : 13 patients, soit 54 % de la population

5 répondants disaient consulter pour un accompagnement psychologique, soit 21 %

2 patients consultaient pour des questions de connaissances médicales, soit 8 %

Enfin, 3 patients consultaient pour des problèmes socio administratifs, soit 12,5 %

Souhait d'une implication plus grande du médecin généraliste :

16 patients répondaient oui, soit 67 %, avec des nuances pour 2 patients "oui si je devais le voir plus souvent mais suivi par l'équipe de greffe", "oui surtout au début".

6 patients ont répondu "NON", soit 25 %
Un patient a répondu "oui et non" car "cela aurait été nécessaire à un moment"
Un patient n'a pas répondu à cette question.

Concernant les attentes :

14 patients citaient le suivi médical, soit 58 %
Le soutien psychologique était cité par 7 répondants, soit 29 %
33 % soit 8 patients attendaient du médecin généraliste une plus grande connaissance de la pathologie.
La capacité de faire le lien, d'être le coordinateur était cité par 10 patients, soit 42 %
7 patients attendaient que leur médecin généraliste ait des qualités humaines, soit 29 %
La réactivité était citée par 4 patients, soit 17 %
La pédagogie et le rôle de conseil étaient cités par 7 patients, soit 29 %
3 patients souhaitaient que leur médecin généraliste soit plus investi dans la prise en charge, soit 12,5 %
3 répondants manifestaient des reproches à leur médecin traitant, soit 12,5 %.

5.6.2.2 Non adhérents

19 répondants n'adhéraient à aucune association de patients, soit 44% de l'échantillon.

Nombre de consultations :

12 patients, soit 63 % consultaient plusieurs fois par an.
3 patients consultaient moins d'une fois à une fois par an, soit 16 %.
2 patients soit 11 % consultaient une fois par mois.
Un patient consultait plusieurs fois par mois, soit 5 %.
Et un patient ne consultait jamais son médecin généraliste (5 %).

Motif de consultation

15 patients, soit 79 % consultaient pour des soins sans rapport avec la maladie lysosomale.
7 répondants consultaient pour la fratrie (37 %).
3 patients consultaient pour des soins en rapport avec la pathologie, soit 16 %.
2 patients consultaient pour des problèmes socio-administratifs (11 %).

Souhait d'une implication plus grande du médecin généraliste :

9 patients répondaient OUI, soit 47 %
8 patients répondaient NON, soit 42 %
Un patient a répondu "Peu importe"
Un patient n'a pas répondu à cette question.

Concernant les attentes par rapport au médecin généraliste :

7 patients, soit 37 %, citaient le suivi médical.

4 patients, soit 21 %, citaient les connaissances sur la pathologie.

4 patients également attendaient du médecin généraliste une disponibilité et une réactivité dans certaines situations.

3 patients, soit 16 %, notaient le rôle de coordinateur.

Les qualités humaines, le soutien psychologique et le rôle de conseiller étaient cités par 2 personnes, soit 11 % de l'échantillon.

Enfin, un patient n'attendait rien de son généraliste.

		Adhérent	Non adhérent
Nombre de consultations	Plusieurs fois par mois	17 %	5 %
	Une fois par mois	4 %	11 %
	Plusieurs fois par an	58 %	63 %
	Une fois pas an	12 %	16 %
	Jamais	8 %	5 %
Motif de consultation	Soins en lien avec la maladie rare	58 % (14)	16 % (3)
	Soins sans lien avec la maladie rare	79 % (19)	79 % (15)
	Problème socio administratif	12,5 % (3)	11 % (2)
	Questions de connaissance médicale	8 % (2)	0
	Soutien psychologique	21 % (5)	0
	Fratrerie	21 % (5)	37 % (7)
	Autres	0	16 % (3)
Souhait d'une implication plus grande	Oui	67 % (16)	48 % (9)
	Non	25 % (6)	42 % (8)
	Oui et Non	4 % (1)	5 % (1)

Table 3. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction de l'adhésion à une association, ou non.

5.6.3 Selon l'âge des patients

5.6.3.1 De 0 à 10 ans

9 patients se trouvent dans cette tranche d'âge.
Sur ces 9 répondants, trois ont spécifié consulter un pédiatre généraliste.

Nombre de consultations :

4 consultaient plusieurs fois par an, soit 44 %
3 consultaient moins d'une fois par an à une fois par an, soit 33 %
1 consultait plusieurs fois par mois avant la prise en charge spécialisée, soit 12 %
Enfin, un n'a pas répondu à la question.

Motifs de consultation :

Pour 7 d'entre eux, des soins sans rapport avec la pathologie, soit 78 %
La fratrie pour 3 d'entre eux, dont un uniquement pour la fratrie, soit 34 %
Des soins en rapport avec la pathologie et autres pour un patient, soit 12 %.

Souhait d'une implication plus grande du médecin généraliste :

4 parents rapportaient vouloir une implication plus grande du généraliste dans la prise en charge, soit 44 %.
3 répondants ne souhaitaient pas de plus grande implication du généraliste, soit 33 %.
Enfin 2 n'ont pas répondu à la question.

Concernant les attentes :

Le suivi médical était cité par 5 répondants, soit 55 %.
Le rôle de coordinateur était cité par 4 parents, soit 44 %.
Les qualités humaines et le soutien psychologique étaient nommés par 2 répondants, soit 22 % pour chaque item.
Deux parents déclaraient ne rien attendre de leur médecin généraliste.
L'investissement, la capacité de conseil, les connaissances sur la pathologie ainsi que la disponibilité étaient cités une fois, soit par 11% de l'échantillon.

5.6.3.2 De 10 à 20 ans

17 patients sont dans cette tranche d'âge.

Nombre de recours :

10 consultaient plusieurs fois par an, soit 59 %
2 patients ne consultaient jamais soit 12 %
2 consultaient une fois par mois, soit 12 %

1 consultait plusieurs fois par mois , soit 6 %

1 consultait une fois par an, soit 6 %

Motifs de recours :

11 patients sur 17, soit 65 % consultaient pour des soins sans rapport avec la pathologie.

4 patients, soit 24 % déclaraient consulter pour la fratrie.

3 patients consultaient pour des soins avec et sans rapport avec la pathologie lysosomale, soit 18 %.

2 répondants consultaient pour des problèmes socio-administratifs, soit 12 %.

Un répondant déclarait consulter pour des problèmes autres.

Un patient n'a pas répondu à cette question, soit 6 %.

Souhait d'une plus grande implication du médecin généraliste :

8 patients ont répondu OUI, soit 47 %.

2 autres ont répondu OUI et NON, soit 12 %.

6 patients ont répondu NON, soit 35 %.

Un patient a répondu "peu importe".

Concernant les attentes par rapport au médecin généraliste :

8 répondants (47 %) nommaient le suivi médical.

Le rôle de coordinateur était cité par 6 patients, soit 35 %.

5 patients ont cité le rôle de conseiller, soit 29 %.

L'attente de soutien psychologique et d'accompagnement était notée par 4 patients, soit 24 % de l'échantillon.

4 patients citaient la réactivité et la disponibilité soit 21 %.

3 patients (18 %) attendaient de leur médecin des qualités humaines.

Enfin, un patient attendait de son médecin plus de connaissances sur la pathologie lysosomale.

5.6.3.3 De 20 à 30 ans

4 patients appartenaient à cette tranche d'âge.

Nombre de consultations :

2 patients sur 4 consultaient plusieurs fois par an, soit 50 %.

1 patient consultait une fois par mois (25 %)

1 patient consultait plusieurs fois par mois.

Motifs de recours :

3 patients (75 %) consultaient pour des soins en rapport avec la pathologie.

2 patients sur 4 (50 %) consultaient pour un soutien psychologique, un accompagnement.

1 patient consultait pour des soins sans lien avec la pathologie lysosomale.
1 patient consultait pour des problématiques socio-administratives.
1 patient consultait pour des questions de connaissances médicales.

Concernant leurs attentes :

2 patients sur 4 nommaient l'attente de qualités humaines chez leur généraliste.
Le soutien, la disponibilité, les connaissances sur la maladie rare étaient citées par 25 % de l'échantillon.

5.6.3.4 30 ans et plus

10 patients étaient dans cette tranche d'âge.

Nombre de consultations :

6 patients (60 %) consultaient leur médecin généraliste plusieurs fois par an.
2 patients (20 %) consultaient plusieurs fois par mois.
Un patient consultait une fois par an.
Un patient ne consultait jamais.

Motif de consultation :

8 patients sur 10, soit 80 % consultaient pour des soins avec ou sans rapport avec la pathologie rare.
2 patients consultaient uniquement pour des soins sans lien avec la maladie lysosomale.
2 patients consultaient pour un soutien psychologique (20 %).
Un patient consultait pour des problèmes socio administratifs.
Un patient consultait pour des questions de connaissances médicales.

Concernant leurs attentes :

5 patients (50 %) nommaient le suivi médical.
5 patients citaient le rôle de coordinateur, de lien inter-professionnels.
4 patients (40 %) nommaient les qualités humaines telles que la compréhension, l'écoute.
4 patients attendaient des connaissances sur la pathologie.
3 patients déclaraient attendre un soutien psychologique, une disponibilité et une réactivité dans l'urgence.
Enfin, 2 patients nommaient le rôle de conseiller dans la prise en charge (explication des comptes-rendus, conseil sur les soins paramédicaux ...).

		0-10 ans	10-20 ans	20-30 ans	30 et plus
Nombre de consultations	Plusieurs fois par mois	0	6 % (1)	25 % (1)	20 % (2)
	Une fois par mois	11 % (1)	12 % (2)	25 % (1)	0
	Plusieurs fois par an	44 % (4)	58 % (10)	50 % (2)	60 % (6)
	Une fois par an	33 % (3)	6 % (1)	0	10 % (1)
	Jamais	0	12 % (2)	0	10 % (1)
	Non renseigné	11 % (1)	6 % (1)	0	0
Motif de consultation	Soins en lien avec la maladie rare	11 % (1)	24 % (4)	75 % (3)	80 % (8)
	Soins sans lien avec la maladie rare	78 % (7)	82 % (14)	50 % (2)	80 % (8)
	Problèmes socio administratifs	0	12 % (2)	25 % (1)	10 % (1)
	Questions de connaissances médicales	0	0	25 % (1)	10 % (1)
	Soutien psychologique	0	0	50 % (2)	20 % (2)
	Fratrie	33 % (3)	24 % (4)	0	0
	Autres	11 % (1)	6 % (1)	0	20 % (2)
	Souhait d'une implication plus grande	Oui	44 % (4)	47 % (8)	75 % (3)
Non		33 % (3)	35 % (6)	25 % (1)	40 % (4)
Oui et Non		0	18 % (3)	0	0
Non renseigné		22 % (2)	0	0	0

Table 4. Attentes vis-à-vis du médecin généraliste en fonction de l'âge.

5.7 Synthèse

	Pas de handicap rapporté	Polyhandicap	Adhérent à une association	Non adhérent	Age				Total
					0-10 ans	10-20 ans	20-30 ans	30 ans et plus	
ATTENTES									
Suivi médical	30%	47%	58%	37%	55%	47%	0%	30%	68%
Qualités humaines	20%	47%	29%	11%	22%	18%	50%	50%	30%
Soutien psychologique	20%	30%	29%	11%	22%	24%	25%	10%	37%
Coopération	10%	24%	42%	16%	44%	35%	0%	0%	37%
Réactivité	20%	18%	17%	21%	11%	21%	25%	30%	28%
Conseiller	0%	18%	29%	11%	11%	29%	0%	10%	25%
Investissement	10%	18%	12.5%	16%	11%	6%	0%	0%	16%
Connaissance de la pathologie	20%	0%	33%	21%	11%	6%	25%	40%	37%
Rien	0%	12%	12,5 %	5%	22%	0%	0%	0%	7%
Non renseigné	30%	6%	8%	26%	0%	18%	0%	10%	16%

Table 5. Synthèse des attentes vis-à-vis du médecin généraliste.

6 DISCUSSION

6.1 Critique de la méthode

6.1.1 Faiblesses

6.1.1.1 *Biais de recrutement*

Bien que nous ayons cherché à être le plus large possible dans la diversité de l'échantillon avec une distribution électronique et manuelle, une grande partie des patients interrogés étaient issue de l'association VML et de centres de références parisiens.

Le test du questionnaire a été soumis à des membres du conseil de l'association. Ces personnes sont a priori plus habituées que d'autres à remplir ce type de questionnaire. Donc le test n'a pas forcément été optimal et s'il avait été soumis à des personnes plus "naïves", peut-être aurait-il révélé les défauts de certaines questions.

6.1.1.2 *Biais de mesure*

La méthode du questionnaire induit forcément un biais de mesure. Cette méthode n'est pas la meilleure pour récolter des informations objectives et non orientées.

Un biais de mémorisation est également introduit lorsque les répondants doivent, dans l'instant, faire appel à des situations antérieures.

On a d'ailleurs pu constater au cours de notre travail, que ce questionnaire présentait des défauts avec des questions trop directives ou pas assez claires, biaisant la collecte et l'interprétation des résultats.

Il aurait pu être construit de manière plus adaptée avec des questions semi-ouvertes plus précises, une possibilité de commentaire plus nette et plus visible, des données démographiques plus courtes et placées en fin de questionnaire.

Une méthode par entretien semi-dirigé aurait peut-être permis d'affiner les résultats, en association à ce questionnaire.

Biais de non réponse à certaines questions. Tous les questionnaires ont cependant été analysés.

6.1.1.3 *Biais d'interprétation*

L'absence de triangulation, c'est-à-dire l'analyse par un autre investigateur, malgré nos efforts en ce sens, a limité l'interprétation des résultats à une seule personne, induisant un biais dans l'analyse et l'interprétation des données.

La contamination de l'enquêteur par rapport aux répondants a peut-être induit un biais d'intervention également, puisque ce questionnaire était parfois remis

en main propre, au cours de consultation ou du week-end VML par exemple, et cela était parfois l'occasion de reformulation ou d'aide au remplissage.

6.1.2 Forces

Cette étude originale explore un domaine vaste, les maladies rares, qui reste peu abordé, même s'il fait l'objet de plus en plus de recherches.

Il existe en effet peu de travaux qui s'attardent sur les attentes des patients atteints de maladies rares par rapport au médecin généraliste.

Notre travail a cherché à être d'une part, vraiment centré sur le médecin généraliste et d'autre part, plus attentif aux malades qu'aux maladies, en essayant de montrer que le médecin généraliste qui soigne la personne, ne peut être mis à l'écart de la prise en charge, même de celles porteuses de pathologies rares.

La taille de l'échantillon, relativement importante pour une étude qualitative, permet aussi d'avoir des résultats intéressants et représentatifs. Ces résultats peuvent aussi être extrapolés à des populations proches telles les maladies rares en général, les polyhandicapés, voire même toute situation marginale dans l'exercice quotidien, mais complexe, comme la fin de vie par exemple, le tout formant une population spécifique certes, mais conséquente.

Le questionnaire, malgré ses défauts, est une méthode rapide et facilement acceptable par les patients, de plus en plus souvent sollicités.

Le taux de réponse avoisinant les 50% est satisfaisant et montre un intérêt des patients pour ce sujet, notre enquête ayant été globalement très bien accueillie, avec des patients étonnés parfois qu'un médecin généraliste se penche sur leurs problèmes.

Ce sujet est également dans la mouvance d'une politique de santé publique, qui se met en place depuis une bonne dizaine d'années maintenant, et qui cherche à mieux définir le rôle du médecin généraliste.

On peut noter à ce sujet, le rapport récent de la Cour de Comptes sur la réforme du médecin traitant (soit 95% de généralistes) commencée en 2004, qui recommande de réaffirmer clairement le médecin traitant comme le coordinateur de soins (36).

Cette étude permet aussi d'affirmer le rôle pivot du médecin généraliste en pratique, et dans des situations complexes.

Ce travail s'inscrit aussi dans un projet associatif fort et concret. Cela montre aussi que la collaboration entre professionnels et associatifs est un atout majeur à développer pour une meilleure information réciproque.

6.2 Analyse des résultats

6.2.1 La population

6.2.1.1 La répartition géographique

Occupant les quatre coins de la France, elle est cependant inhomogène sur le territoire national, avec une concentration en Ile-de-France (un quart de l'échantillon), Centre, Bourgogne et Ouest.

Cette répartition s'explique essentiellement par les lieux d'investigation, et par le fait que le week-end national de l'association avait lieu à Nouen-le-Fuzelier (Loir-et -Cher), favorisant peut-être les patients des régions environnantes.

Il n'y a pas de données sur la répartition géographique des maladies lysosomales sur le territoire français.

6.2.1.2 Les pathologies concernées

Elles ne suivent pas tout-à-fait la répartition des maladies lysosomales. Les mucopolysaccharidoses de type 2 (MPS 2) touchent 23 % de notre population, alors que cette pathologie a une incidence de 6 % dans la population des maladies lysosomales.

En revanche, concernant la maladie de Gaucher type 1, elle représente 19 % de notre population, pour une incidence de 14 %.

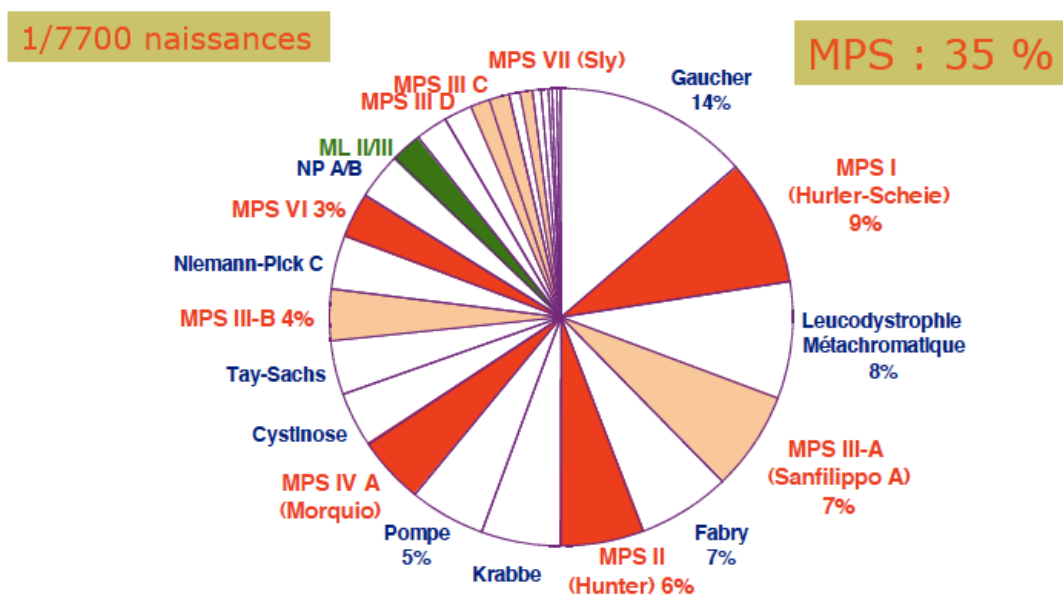


Figure 4. Incidence des pathologies lysosomales.

Source : Les maladies lysosomales, maladies des molécules complexes, 2008, Dr Forest, Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme, Lyon

6.2.1.3 L'âge

L'âge de diagnostic est en moyenne de 3 ans, ce qui est comparable aux données nationales sur l'âge de diagnostic d'une maladie rare rapporté par l'observatoire des maladies rares de 2012 (11).

La majorité de notre population (60 %) est représentée par des patients âgés de 0 à 20 ans, ce qui correspond à l'espérance de vie d'une grande partie de ces maladies dans leurs atteintes les plus sévères.

6.2.1.4 Handicap

Les différents degrés de handicap retrouvés dans notre enquête reflètent la complexité et la diversité des pathologies lysosomales. Ainsi, 39,5 % sont polyhandicapés et 23 % n'ont pas de handicap sensori-moteur.

6.2.1.5 La présence de douleurs chroniques

Elle est rapportée chez 67 % de la population, soit une correspondance avec l'étude menée en 2004-2005 par Florence Reiter chez des enfants atteints de maladie lysosomale qui retrouvait une fréquence de 73 % de douloureux chroniques (37).

La fréquence de ce symptôme permet donc d'insister sur une attention particulière à apporter à la prise en charge de la douleur par tout médecin prenant en charge le patient, et ainsi améliorer notablement sa qualité de vie.

6.2.1.6 L'adhésion à une association

56 % de notre échantillon est adhérent à une association, versus 44 % de non adhérents. Cela révèle donc une bonne hétérogénéité de la population malgré le biais de sélection potentiel.

6.2.2 Concernant le médecin généraliste

6.2.2.1 Pas de "sur-consultation" ni de "sous-consultation"

La population interrogée reflète la population générale en terme de fréquence de consultation de son médecin traitant par an. En effet, dans notre population, 72 % consultent plusieurs fois par an mais moins d'une fois par mois, sachant que chaque français consulte en moyenne quatre fois par an son médecin généraliste(38).

On peut donc penser que les patients atteints de maladie rare ne sont pas de plus grands consommateurs de soins primaires ni ne négligent ce premier recours.

6.2.2.2 *Pas pour la maladie rare, mais en attente de ...*

Cependant, on remarque que 77 % de la population interrogée ne consulte pas son médecin traitant pour des problèmes en lien avec la maladie rare. On note une satisfaction par rapport aux soins prodigués pour 86 % de l'échantillon.

Mais, même si 67 % sont satisfaits de la situation actuelle, 58 % souhaitent une plus grande implication de son médecin généraliste.

Ces résultats correspondent aux données de la littérature. Par exemple, le rapport de l'Observatoire National des Maladies Rares 2012 montre que pour 59,4 % des personnes interrogées, le rôle attribué au médecin traitant se cantonne à un renouvellement d'ordonnance, et 55,7 % des médecins traitants s'occupent du suivi des autres problèmes de santé (11).

Une meilleure communication est également attendue. En effet, 58 % de la population interrogée estime qu'il existe un manque de communication entre les différents professionnels de santé.

6.2.2.3 *Nuances*

En regardant de plus près nos résultats, on constate des nuances.

Ainsi, contrairement à notre attente, les patients adhérents à une association ont tendance à plus consulter pour des soins en rapport avec la maladie rare, par rapport aux non adhérents (58% versus 16%). Ils ont également tendance à avoir un plus grand souhait d'implication du médecin généraliste par rapport aux patients non adhérents (67% versus 48%).

On peut en déduire que l'implication dans une association ne semble pas entraîner une désertification des cabinets du fait d'une information suffisante ou d'une prise en charge dans des centres plus spécialisés. Au contraire, il semble que l'appartenance à une association peut être moteur dans la prise en charge avec une plus grande sensibilisation à l'optimisation des soins, l'information des professionnels. Il en ressort que les associations peuvent être un allié précieux pour le médecin traitant. Elles sont un bon recours pour l'information, la formation.

Cela va dans le sens du rapport d'évaluation du PNMR 1, qui met en lumière la bonne collaboration des associations et centres de références (21).

Les associations peuvent donc être un interlocuteur intéressant pour le médecin généraliste et on peut supposer qu'un patient pris en charge par son médecin traitant ainsi qu'au sein d'une association est alors mieux accompagné.

Concernant les différents degrés de handicap, on ne constate pas de différences majeures.

Plus le handicap est lourd, plus les consultations auront tendance à être fréquentes (29 % consultent une à plusieurs fois par mois versus 0 % en l'absence de handicap). Ils ont plus tendance à consulter pour la fratrie de l'enfant handicapé (41 % versus 0 %), et souhaitent plus une implication du généraliste qu'en l'absence de handicap (71 % versus 40 %).

Cela laisse donc à penser que le médecin traitant doit aussi avoir des compétences suffisantes pour accompagner les patients porteurs de handicap, que ce soit sur le plan médical ou social.

A ce sujet, la formation initiale pourrait être améliorée, avec, durant l'internat, plus de cours pratiques sur toutes les ressources existantes pouvant nous aider dans les démarches à suivre, afin de pouvoir répondre aux questions des patients.

Enfin, suivant l'âge des patients, on remarque des différences.

Plus le patient est âgé, plus il consulte son médecin généraliste pour des problèmes en lien avec la maladie rare (80 % des 30 ans et plus, versus 11 % des 0-10 ans).

En revanche, plus l'enfant est petit, plus les parents auront tendance à consulter pour la fratrie (33 % pour les 0-10 ans versus 0 % pour les 20 ans et plus).

Enfin moins de la moitié des parents de patients ayant 0 à 10 ans souhaitent que le médecin généraliste soit plus impliqué (44 %), alors que 60 % des 30 ans et plus souhaitent une plus grande implication de leur médecin généraliste.

Ainsi, on peut supposer que les parents avec des enfants jeunes atteints de maladie rare s'adressent plutôt aux spécialistes en premier recours.

L'impact sur la fratrie doit aussi être pris en compte par le médecin traitant qui pourrait peut-être avoir l'initiative d'aborder le sujet avec eux, en discuter et leur laisser un espace de parole si besoin, ou bien, le cas échéant, les adresser à des psychologues.

Ces résultats montrent donc que le médecin généraliste n'est pas "hors-circuit", et que, même si le recours au médecin généraliste est variable suivant les situations, les patients sont demandeurs d'une plus grande part pour le généraliste dans la prise en charge du patient atteint de maladie rare.

6.3 Attentes des patients

6.3.1 Résultats principaux

Notre enquête fait émerger les points sur lesquels les patients sont plus demandeurs.

La majorité de la population interrogée (67 %) souhaite que le médecin généraliste assure un bon suivi.

Le soutien psychologique, la bonne connaissance de la pathologie et la fonction de lien entre les différents intervenants sont ensuite au même niveau d'attente, avec 37 % de réponses dans ce sens.

Ensuite vient l'importance d'avoir des qualités humaines (écoute, compréhension, honnêteté, empathie...) pour 30 %.

28 % attendent une disponibilité et la capacité à réagir dans l'urgence.

Pour 26 % des personnes interrogés, les aptitudes pédagogiques (pour expliquer la maladie aux patients à la fratrie, ou "débriefer" une consultation avec le spécialiste par exemple) sont importantes.

6.3.2 Continuité, suivi, coordination des soins

La place du médecin généraliste dans le suivi de la maladie est plébiscitée à 67 %.

6.3.2.1 Le suivi

Le suivi doit être "*efficace*", le médecin "*attentif*" et "*vigilant*", qu'il sache adapter les traitements et prendre en charge la douleur, comme pour n'importe quel autre patient.

Cette première information rentre totalement dans le rôle assigné au médecin généraliste, puisqu'il a "la responsabilité d'assurer des soins continus et longitudinaux, selon les besoins du patient."(39).

Le médecin généraliste reste cependant dans le domaine du "*soin médical courant*", il est même parfois cantonné à "*la bobologie*" pour citer un des répondants.

Certains veulent aussi être soignés comme, je cite encore : "*un patient lambda*", sans être considérés comme un "patient quelconque", mais un patient porteur de maladie rare. Cette ambiguïté laisse une place inconfortable au médecin qui doit faire preuve d'adaptation et de souplesse. En effet, il ne peut pas considérer une personne dans sa globalité sans prendre en compte la maladie rare, mais ne doit pas restreindre la personne à cette maladie et ne pas voir le patient pour cette raison. Une maman par exemple, déplorait que le médecin remplaçant refuse de voir sa fille et l'adresse directement au centre hospitalier le plus proche.

Le suivi par le médecin semble donc important pour les patients : même s'il ne suit pas de près la pathologie, ce qui est l'affaire de spécialistes, qu'il suive l'évolution de la maladie et du parcours du patient est essentiel aux yeux des malades. Cela permet de le maintenir au courant et d'agir de manière adaptée (ajustement de traitements, gestion d'une urgence...) en cas de nécessité.

Enfin il faut souligner l'attention particulière à porter aux douleurs qui sont relativement fréquentes. Que ce soit pour les adultes comme pour les enfants, le médecin généraliste est tout à fait habilité à prendre en charge ce symptôme.

6.3.2.2 La coordination

On note également un rôle important donné à la coordination des soins et des différents acteurs de la prise en charge, avec par exemple, un répondant qui souhaitait que le médecin généraliste soit "l'interlocuteur n°1".

Une fois encore, c'est une des missions principales du médecin généraliste, pour tout patient, avec ou sans maladie rare (39).

On peut cependant s'interroger : dans le cadre d'une situation complexe ou d'une maladie rare, le médecin traitant est-il le plus à même de le faire ? Demander un investissement supplémentaire à un médecin, sachant que le temps et la rémunération ne sont pas élastiques, est difficilement envisageable en pratique.

Par exemple, dans l'étude qualitative de Benjamin Mazy, est évoqué le problème de la revalorisation de ces prises en charge complexes (40).

Pour contourner ce problème, des métiers nouveaux ont été créés et sont en cours d'évaluation. Les coordinateurs de soins, généralement des infirmiers diplômés d'état (IDE), en font partie (22).

L'importance du lien inter-professionnel que peut être le médecin est soulignée par 37 % de la population interrogée.

Cette coordination des soins concerne le lien avec les spécialistes comme avec les paramédicaux, les médecins scolaires, ou les structures d'accueil.

Le rapport de l'Observatoire des Maladies Rares en 2012 montrait que les médecins généralistes assuraient la coordination des soins du patient pour seulement 19,8 % (11).

La notion de Dossier Médical Personnel est également abordée par un patient. Ce DMP est un dossier médical dématérialisé, sécurisé, accessible par internet depuis 2011. Il est créé par un professionnel de santé après consentement du patient.

Selon le rapport d'évaluation du PNMR, ce DMP a du mal à être mis en place. À ce jour du 15 août 2014, 481 076 DMP ont été créés (41). Une enquête récente réalisée auprès de médecins généralistes montre également le manque d'information et donc d'utilisation de cet outil, qui pourtant est un outil d'avenir (42).

6.3.3 Approche centrée sur le patient, relation, communication

6.3.3.1 Relation avec le patient, soutien moral

Selon 37% de la population interrogée, le médecin a un rôle dans la réassurance et le soutien psychologique. Pour le patient quelque soit son âge, pour les parents, pour la fratrie, et tout au long de la prise en charge, en particulier au moment du diagnostic et de l'annonce.

On note que peu disent consulter pour un soutien psychologique, mais la plupart sont en attente d'un soutien moral, pour eux ou pour la famille. Cela montre donc implicitement l'importance du médecin généraliste dans cet aspect de la prise en charge des maladies rares.

De plus, on remarque que même les patients suivis par un psychothérapeute attendent une aide psychologique de leur médecin généraliste. Le médecin traitant ne se substitue donc pas au psychothérapeute mais a une place dans l'accompagnement du patient et de son entourage.

Cela rejoint tout à fait l'étude élaborée en Languedoc-Roussillon en 2009, interrogeant des personnes atteintes de maladies rares, qui fait également ressortir cette nécessité d'une aide psychologique (14).

De même, dans une étude menée en 2006 sur les besoins et attentes en matière d'accompagnement des patients, la nécessité d'un accompagnement psychologique est soulignée, encore faut-il que le psychothérapeute soit au fait des spécificités de prise en charge des maladies rares (43).

L'écoute, la compréhension, l'honnêteté, l'empathie sont des qualités nécessaires et attendues par les patients atteints de maladie rare.

L'écoute est très marquée dans les réponses, avec surtout une attente d'être entendu et cru par le médecin généraliste.

Écouter et croire ce que dit le patient semble une évidence, mais finalement est un exercice difficile dans maintes situations quotidiennes pour le médecin. Que dire alors lorsque ce sont des situations inhabituelles pour lui ? Cela a peut-être comme conséquence une attente plus forte et un effort plus important à fournir de la part du médecin généraliste.

Cette écoute attentive, ajoutée au crédit apporté à la parole du patient, est un exercice d'humilité qui n'est pas simple, mais devant des patients porteurs de pathologies chroniques, complexes et peu connues, il permet de tisser un lien thérapeutique de confiance non négligeable.

Enfin la crédibilité accordée aux propos des patients apprend au médecin (au moins au jeune médecin que je suis, un peu formaté par un système d'enseignement théorique pas toujours adapté à la réalité du terrain) à mettre en doute ses pratiques habituelles. On ne parle pas de doute envers les capacités cliniques du médecin, ni de ses connaissances, mais un doute sur une situation donnée évitant des conclusions ou jugements hâtifs. Il faut être attentif à ne pas savoir ni répondre avant d'écouter.

Ces qualités sont également attendues dans la population générale, comme le rapporte un travail de thèse de médecine générale sur le "Rôle du médecin en soin primaire en 2012" et qui notait l'efficacité, l'écoute, le caractère compréhensif, l'honnêteté comme des qualités essentielles attendues par les patients. "Une consultation doit être efficace, un médecin humain"(44).

6.3.3.2 Information, communication

Notre travail met également en évidence une attente d'information adaptée pour les patients et leur entourage, incluant notamment l'information adaptée à la fratrie. Le médecin a donc un rôle à jouer dans l'explication des comptes-rendus aux parents, mais aussi aux frères et soeurs, apportant là une aide précieuse aux parents parfois démunis devant le langage médical.

De même, l'importance de la communication est implicitement révélée par le fait que 58 % de la population interrogée trouve qu'il existe un manque de communication entre les professionnels. Cette communication ne doit pas être

unidirectionnelle, uniquement des spécialistes vers le généraliste, mais aussi du généraliste vers les spécialistes ou vers les médecins scolaires ou paramédicaux. Ces chiffres sont en adéquation avec les données de la littérature. En effet le rapport de l'Observatoire des Maladies Rares 2012 montre qu'un peu plus de la moitié des médecins généralistes et spécialistes sont en lien (55 %), avec une coordination jugée bonne pour 58 % des patients interrogés (11).

Dans cette même étude, en ce qui concerne les médecins et les paramédicaux, seuls 31,8 % des répondants déclaraient qu'il existe un lien entre eux, mais 82,6 % jugent que leur coordination est bonne, quand elle existe.

Nous pouvons citer ici plusieurs médecins spécialistes, qui nous ont confié qu'ils aimeraient aussi avoir un retour des médecins généralistes. En effet leurs patients ont souvent un numéro de portable pour les joindre, et donc a fortiori les médecins pourraient aussi avoir ce même numéro, en cas de questions ou d'informations à fournir.

Dans certains services et quelle que soit la spécialité, il existe un numéro d'astreinte joignable par les médecins. On pourrait donc envisager qu'il existe un tel numéro dans les services des centres de référence et que ce numéro soit communiqué au médecin traitant qui aurait ainsi un recours téléphonique si besoin.

La collaboration médecin-patient passe par la collaboration médecin-médecin.

6.3.4 Approche globale, complexité

6.3.4.1 Connaissance de la pathologie

La prise en charge globale et générale est une attente souvent retrouvée dans notre échantillon. Il est ainsi reproché au généraliste de ne pas avoir de vision globale "*il ne voit pas le patient dans sa globalité*".

Cette approche globale du patient inclut des connaissances de la pathologie. Ainsi 37 % de la population interrogée réclame plus de formation et d'information du médecin.

Cela se retrouve dans la littérature. Notamment dans le rapport de l'Observatoire National des Maladies Rares, 59 % des patients jugent le niveau de connaissances de leur médecin généraliste, concernant la maladie rare, trop faible (11).

Ces attentes doivent probablement être nuancées par le fait que ces patients sont souvent exigeants et que leurs désirs sont parfois inadaptés à la réalité du médecin généraliste.

De même dans le rapport d'évaluation du PNMR 1, les efforts concernant l'information des professionnels de santé portent du fruit, mais de manière encore trop insuffisante (21).

On ne peut surcharger le médecin de formations et d'informations supplémentaires, la charge de travail et d'acquis étant déjà assez conséquente.

Cependant, une sensibilisation plus forte aux maladies rares et à leurs conséquences sur la vie quotidienne du patient et de son entourage peut être bénéfique.

Il serait illusoire de croire que des thèmes d'étude sur les maladies rares soient une priorité de Formation Médicale Continue (FMC).

Cependant, sans vouloir surcharger le médecin de formations et d'informations, une meilleure communication sur les outils existants est primordiale.

En effet, concernant Orphanet par exemple, les résultats d'une étude, menée dans le cadre d'un travail de thèse, sont révélateurs d'une méconnaissance globale de cette plateforme (8).

Dans ce même travail de thèse, il était montré que le manque d'informations sur les réseaux de prise en charge des maladies rares est un frein pour les médecins généralistes.

Ces dernières années ont permis un développement important de sites de qualité, comme la plateforme maladies rares ou Orphanet.

Enfin, des aides pratiques ont été développées et mises en ligne par la HAS comme les PNDS. Concernant les maladies rares, il en existe pour la maladie de Gaucher (date de création 2007), la MPS 1 (2007) et la maladie de Fabry (2010), très utiles même si un peu longs, pour mieux prendre en charge ces patients.

Les outils étant là, il est important de mieux communiquer sur leur existence, afin de fluidifier les pratiques et les prises en charge.

6.3.4.2 Connaissance de la prise en charge

De même le manque d'intérêt, la peur de la complexité ou encore le manque d'investissement sont pointés du doigt par les patients. Par exemple, une maman raconte que *"souvent les autres généralistes ont "peur" de notre fille et nous renvoient sur l'hôpital sans même l'avoir reçu, hôpital situé à 45 min"*, un autre déplore qu'il *"ne connaît pas du tout la pathologie et ne s'y intéresse pas"*.

Au contraire, certains patients mettent en évidence le fait que leur médecin généraliste s'investit beaucoup, et souhaitent une plus grande reconnaissance du travail accompli, de la part des médecins spécialistes. Ainsi, un des répondants attend *"de la part du centre spécialisé, plus de respect du travail du MG qui s'investit"*.

Ainsi, on perçoit bien que la réponse et l'investissement face à une problématique rare dépendent beaucoup de la pratique, la personnalité, l'histoire de chaque médecin. Il semble donc inadapté de chercher à créer ou formaliser des réseaux qui demanderaient beaucoup d'énergie et de moyens pour un résultat décevant, d'autant plus que les médecins généralistes ont des freins à la mise en place de réseaux (45). Le réseau informel tissé autour du patient semble donc la solution la plus adaptée.

Les filières maladies rares en cours d'élaboration sont créées pour organiser et coordonner les actions des différents intervenants. Leur but est de faciliter l'orientation du patient et des professionnels de santé afin d'améliorer la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale.

Il en existe quinze à ce jour.

Ces filières ont pour objectif d'améliorer la prise en charge individuelle et globale des personnes atteintes de maladies rares, afin :

- de permettre une meilleure lisibilité, diminuer l'errance diagnostique et faciliter l'orientation dans le système;
- de décloisonner les structures pour assurer un continuum entre les acteurs médicaux, la recherche et l'innovation diagnostique et thérapeutique ainsi que le secteur médico-social.

Ainsi, chaque filière construite autour d'un ensemble cohérent de maladies rares doit permettre :

- de structurer la coordination des CRMR en mutualisant les moyens de coordination et d'animation ; de faciliter pour toutes les personnes atteintes de maladie rare et pour leur médecin traitant le repérage et l'orientation dans le système de prise en charge ;
- de renforcer la coordination de la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale ; d'organiser la collecte des données cliniques à des fins de suivi et de recherche en assurant leur qualité;
- d'impulser et de coordonner les actions de recherche; de regrouper les ressources et l'expertise au niveau national pour en accroître la visibilité au niveau international, notamment dans la perspective de faciliter leur intégration dans les futurs réseaux européens de référence (46).

Les maladies lysosomales peuvent être incluses dans la filière G2M, qui regroupe les maladies héréditaires du métabolisme et dont le coordonnateur est le Pr Brigitte Chabrol à Marseille.

6.3.5 Premier recours, urgence

Notre enquête met en évidence l'attente d'une certaine disponibilité de la part du médecin généraliste. Ainsi un patient souligne que son médecin généraliste est *"plus disponible que les médecins hospitaliers et on peut le joindre plus facilement"*.

De même, les patients ont besoin d'un médecin réactif, capable de réagir dans l'urgence (28 % des répondants).

Pour cela, des outils intéressants sont mis en ligne sur Orphanet (rubrique "Procédures d'urgences" par exemple), et devraient être mieux connus des médecins généralistes, surtout ceux prenant en charge un patient porteur de maladie rare.

Ce problème d'accessibilité et de disponibilité n'est pas une problématique liée aux maladies rares. Tous les patients attendent que leur médecin généraliste soit disponible.

Mais pour être capable d'agir dans l'urgence, il faut avoir un minimum d'informations sur le malade, sa pathologie et son évolution. Ainsi, il faudrait une collaboration avec échanges d'informations et une lettre émanant du centre de référence, expliquant et détaillant les conduites à tenir et les pièges à éviter dans les situations cliniques données, avec des coordonnées joignables.

En conclusion sur ce point, on peut dire que, concernant les attentes des patients, deux grandes tendances peuvent se détacher de nos résultats.

D'une part des attentes de "savoir-être", de capacités communicationnelles et relationnelles, et d'autre part des attentes de "savoir-faire", de connaissances et de compétences médicales, scientifiques, et sociales.

On peut résumer les résultats en disant que les patients attendent du généraliste, qu'il soit... un bon généraliste!

En effet, leurs attentes d'un suivi efficace, d'un soutien psychologique, d'une prise en considération de la douleur, de qualités humaines... ne sont rien d'autres que les qualités d'un médecin généraliste face à tout patient (47).

Cependant, il doit quand même avoir une spécificité que l'on pourrait appeler "la culture de la maladie rare", qui consiste en une culture du doute, savoir remettre en question ses connaissances et passer la main si nécessaire, s'investir un minimum pour connaître, se former dans le domaine en question, et coordonner les différents acteurs de la maladie.

6.3.6 Perspectives

6.3.6.1 Enquêtes complémentaires

Ces résultats pourraient être étoffés par une étude auprès des médecins généralistes et/ou des internes en médecine générale, avec un travail qualitatif utilisant la méthode des focus group par exemple, pour connaître leurs vécus et pouvoir ainsi confronter les points de vue différents.

Il serait également intéressant de leur proposer les différents outils existants et ceux proposés plus loin, pour avoir leur avis quant à leur utilité et faisabilité.

L'analyse des attentes des médecins permettrait ainsi d'affiner encore plus les objectifs de prises en charge afin d'adapter au mieux le parcours de soin à l'offre médicale et ses possibilités.

L'étude de Camille Mollet (8) permet déjà de confronter quelques résultats. Cette thèse de médecine générale est une enquête quantitative qui porte sur le niveau de connaissance des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares chez 260 médecins généralistes du Nord-Pas-de-Calais.

Concernant leurs rôles dans la prise en charge du patient souffrant de maladie rare, 92 % percevaient leur place dans le fait de prendre en charge le patient dans sa globalité, et pour les autres problèmes rencontrés. 89 % estimaient avoir un rôle dans l'orientation du malade, 69 % dans le soutien à la prise de décision, et 64 % dans l'information.

Ces résultats concordent avec les attentes des patients de notre étude.

Il est donc important de faciliter la tâche du médecin pour qu'il se repère facilement dans les filières de soins, et qu'il puisse avoir des ressources fiables pour tenir le malade informé. Les principales difficultés soulignées par les médecins de cette étude étaient en effet le manque de savoir médical sur le sujet, ainsi que le manque d'information sur les réseaux d'aide à la prise en charge.

A propos des aides pouvant leur être utiles, 70 % des médecins généralistes interrogés réclamaient une plaquette informative au diagnostic de leur patient, 78 % plébiscitaient la création d'un site type Orphanet pour l'aide à la prise en charge, et 52 % un service téléphonique pour avoir un avis d'expert dans certains cas.

De même, l'étude de Benjamin Mazy (40), souligne le manque de temps, de formation et de communication ressenti par les médecins généralistes dans la prise en charge des maladies rares.

Sans attendre une enquête plus large auprès des internes et médecins généralistes sur leurs vécus par rapport aux maladies rares, on peut déjà conclure à l'utilité, d'une part d'une **meilleure formation** sur les maladies rares et les outils existants, et d'autre part, à la mise en oeuvre par les centres de référence, d'une **plaquette informative** par pathologie relayée au médecin généraliste, dans le cas d'un diagnostic particulier chez un de ses patients.

Une autre enquête intéressante serait à réaliser auprès des médecins spécialistes de ces maladies rares, pour connaître leur ressenti et leur vécu par rapport aux médecins généralistes. Elle pourrait se présenter sous la forme d'un questionnaire adressé aux médecins des centres de référence et de compétence, afin de préciser leurs points de vue, les problèmes rencontrés, les difficultés soulevées, ce qu'ils attendent eux-mêmes d'une coopération avec le médecin généraliste, les outils qui leur seraient utiles pour une meilleure communication etc...

Ainsi, tous les acteurs de la prise en charge médicale seraient interrogés, et cela permettrait peut-être d'apporter des éléments objectifs et concrets pour améliorer le soin apporté aux personnes confrontées à cette problématique.

6.3.6.2 Formation

Il serait intéressant de développer durant l'internat de médecine générale, une sensibilisation à cette problématique de maladie rare et de situation complexe.

Par exemple, dans les programmes de cours du DES (le jeudi à l'université Paris Descartes par exemple), une demi-journée ou une journée de formation pourrait être envisagée, avec différents intervenants : médecins généralistes et spécialistes, représentants d'associations, travailleurs sociaux et représentants des MDPH. L'information sur Orphanet et tous les outils déjà existants pourraient aussi y être développée, étant donné qu'il existe désormais beaucoup d'informations disponibles et actualisées, que ce soit via Orphanet, Alliance Maladie Rare ou le site internet du Ministère de la Santé.

Cela susciterait une curiosité, ainsi qu'une prise de conscience de nos lacunes en ce domaine, une culture du doute et de l'humilité en quelque sorte. Cela permettrait également de donner des outils pratiques et concrets aux médecins généralistes, qui se trouveraient probablement moins démunis lors de ces rencontres ultérieures avec les patients en situation complexe, et leur entourage.

A l'université de Dublin, un module optionnel transdisciplinaire a été développé sur six mois, au cours des études de médecine, visant à former l'étudiant aux maladies rares, non dans un but d'exhaustivité et d'apprentissage d'un catalogue de maladies, mais pour améliorer la conscience de cette problématique et bien percevoir qu'il n'est pas rare d'avoir une maladie rare. L'évaluation se basait sur un portfolio rempli tout au long du semestre ainsi que la rédaction par l'étudiant d'une brochure d'informations sur une pathologie choisie (48).

Sans vouloir reproduire forcément ce modèle, l'approche translationnelle est très intéressante. Elle permet en effet un éveil de la curiosité, un travail en lien avec des acteurs de santé, pour une meilleure prise en charge du patient, ce qui est le coeur de notre métier.

A mon sens, l'internat de médecine générale n'est pas assez tourné vers les autres professions, notamment paramédicales et sociales, très (trop?) concentré peut-être sur le savoir médical. Or, en pratique, le savoir est nécessaire, certes, mais le savoir-faire est aussi important. Le métier de médecin généraliste est au coeur d'un système de santé avec ses rouages multiples, et il serait intéressant de mieux nous informer sur toutes les possibilités qu'il offre. Les connaissances sur les parcours de santé, les compétences et champs d'action des autres professions avec lesquelles nous travaillons quotidiennement (paramédicaux, travailleurs sociaux...) gagneraient à être développées, même si bien entendu, l'expérience joue un rôle majeur.

6.3.6.3 *Coopération et coordination*

Le développement de la télémédecine peut également être un atout potentiel, dans le cadre de la téléexpertise ou de la téléconsultation, qui constituent deux des cinq actes décrits dans la loi (article R.6316-1 du Code de la santé publique) avec la télésurveillance médicale, la téléassistance médicale et la réponse médicale qui est apportée dans le cadre de la régulation médicale. Le médecin généraliste pourrait, lors d'une consultation par exemple, être en lien avec le spécialiste dans le centre de référence, permettant une homogénéisation des prises en charge sur le territoire et évitant également des déplacements compliqués.

La télémédecine est en cours de déploiement sur le territoire, avec cinq priorités nationales :

- la permanence des soins en imagerie,
- la prise en charge de l'AVC,
- la santé des personnes détenues,
- la prise en charge d'une maladie chronique,
- les soins dans les structures médico-sociales ou en hospitalisation à domicile.

Il reste beaucoup de difficultés et de chemin à faire pour développer la télémédecine, mais les potentialités sont importantes.
On pourrait donc imaginer que les maladies rares, entrant dans les maladies chroniques, bénéficient aussi de cette technologie (49).

Concernant la coordination des soins, un modèle intéressant est celui du cancer ou des pathologies chroniques.

En effet, un Plan Personnalisé de Soins est développé, avec des modèles existants. Il permet au patient et au médecin d'avoir un plan de soin défini, avec un certain nombre d'informations importantes et utiles dans un même document.

Ainsi le plan proposé par l'INCa comporte les informations administratives du patient et de l'établissement qui le prend en charge, un volet soins, un volet social et les coordonnées utiles.

Les recommandations sur le programme de soin élaborées par la HAS sont en annexe de ce travail.

Ce schéma est parfaitement reproductible pour les maladies rares, et notamment les maladies lysosomales. Le patient et le médecin auraient ainsi une vision claire et globale de la prise en charge.

Même si l'on peut avoir des doutes quant à la fidélité du patient, voire du médecin, à "remplir" ce plan, dans le cadre des maladies rares, on peut supposer que les patients et les parents des patients, seront plus attentifs à tenir à jour leur carnet de suivi, étant donné qu'une telle approche peut leur procurer un sentiment de sécurité et d'écoute, qui est souvent mis à mal dans la problématique des maladies rares.

Suivant le canevas proposé par la HAS, on pourrait imaginer un document remis à tous les malades dès le début de la prise en charge, avec copie au médecin traitant après accord du patient.

Il doit rester simple, informatif afin d'exposer clairement le parcours de soins coordonnés qui va se mettre en place autour du malade et de son entourage.

Son contenu pourrait avoir 4 parties :

1) Information relative au patient

- Nom, prénom du/de la patient(e)
- Date et lieu de naissance
- N° d'identification
- Code postal de résidence
- Coordonnées du tuteur légal, ou de la personne de confiance et présence

lors de la remise du programme de soins

- Date de la consultation d'annonce
- Date de la remise du programme et coordonnées du médecin l'ayant

remis au patient.

- Coordonnées du centre de référence

2) Le volet soins

- Calendrier prévisionnel de soins et de suivi
- Proposition thérapeutique

- Bilans de contrôle et de suivi
- Les documents transmis au médecin traitant et leur date de transmission

3) Le volet social

- Coordonnées de la personne ayant fait le bilan social
- Coordonnées de l'assistante sociale
- Informations relatives au bilan social

4) Les contacts utiles

- Médecins spécialistes référents
- Médecin traitant
- Infirmière d'information et de coordination
- Pharmacien de ville
- Laboratoire d'analyses médicales
- Intervenants de ville : IDE, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychothérapeutes, auxiliaires de vie, orthophonistes ...
- Centre de compétence
- Structures d'HAD ou hôpital de proximité
- Centres médico-éducatifs, ou médico-sociaux
- Associations de malades
- Organismes sociaux (CAF, CPAM, assistante sociale de secteur, CCAS, MDPH, numéro Maladie Rare Info Service...)

Pour les enfants, un format "carnet de santé" faciliterait son utilisation et permettrait la prise en charge "classique" conjointement à la prise en charge de la maladie rare.

Le DMP évoqué par certains patients est aussi un outil qui pourrait être développé et mis en oeuvre de manière plus large, comme c'est le cas en ce moment, lentement, mais sûrement. Des formations sur le DMP sont en train d'être développées dans le cadre de la FMC et apparemment sont bénéfiques, selon une récente étude commandée par l'ASIP (Agence des Systèmes d'Information Partagée de santé), organisme chargé du déploiement de ce DMP(42). Malheureusement, il n'est pas accessible aux mineurs à ce jour.

Nous nous sommes également interrogés un temps sur l'intérêt de développer des réseaux de prise en charge. Cependant dans la problématique des maladies lysosomales, cette réponse ne semble pas adaptée. En effet, les réseaux nécessitent, pour un bon fonctionnement, l'inclusion d'un nombre conséquent de patients, ce qui ne serait pas le cas.

De plus, plusieurs rapports mettent en évidence l'avenir incertain des réseaux, du fait de difficultés financières avec une faible rentabilité, ainsi qu'un investissement mitigé des médecins (50)(51).

Certains patients évoquaient l'intérêt pour le médecin généraliste de participer aux consultations multidisciplinaires, pour qu'il puisse avoir voix au chapitre, et aussi se tenir informé et pleinement participant à la prise en charge du patient. Cette idée est bonne et intéressante, mais on perçoit la difficulté voire

l'impossibilité du médecin de dégager autant de temps dans son emploi du temps surchargé.

Ainsi, seuls 9% des médecins interrogés dans l'étude de C. Mollet étaient partants pour être intégrés aux réunions des centres de référence.

En matière de coordination de soins, la loi HPST prévoit aussi la mise en place de Protocole de Coopération entre professionnels de santé pour, entre autres, "réorganiser leur mode d'intervention auprès du patient". Ce type de coopération pourrait aussi parfaitement s'envisager dans le cadre de maladie rare et de maladie lysosomale, avec par exemple une coopération entre spécialiste et généraliste et paramédicaux.

Pour conclure, on peut donc valider notre hypothèse, qui consistait à dire que les patients sont en attente d'une plus grande présence du médecin traitant dans leur prise en charge. De même, malgré d'énormes progrès faits ces dernières années, il reste encore du travail pour améliorer leur prise en charge.

Pour cela, il apparaît nécessaire :

- de mieux communiquer sur les outils d'aide existants (Orphanet, Maladies Rares Infos Services, les PNDS...);
- de créer un livret sur la pathologie donnée au moment du diagnostic;
- de créer les programmes personnalisés de soins, afin de faciliter le suivi et la coordination du parcours de soin de son patient;
- de sensibiliser plus durant les études à la problématique des maladies rares et des situations complexes nécessitant une interdisciplinarité et une communication accrues entre professionnels de santé et du champ social. Pour cela, proposer des cours dédiés à la prise en charge médico-sociale avec les outils existants.

CONCLUSION

Nous avons fait l'hypothèse initialement, que les patients atteints de maladie rare étaient en attente d'une plus grande présence de leur médecin généraliste dans leur prise en charge

Notre enquête auprès de patients atteints de maladie lysosomale a permis de valider cette hypothèse puisqu'elle a mis en évidence que, oui, le médecin généraliste a un rôle à jouer et que sa place est importante.

En effet, 58 % des patients de cette étude souhaitent son implication dans leur prise en charge, avec un rôle important dans le suivi, la prise en charge des douleurs et la coordination des soins.

Le médecin généraliste peut aussi être un recours pour prendre en charge la fratrie dans ce contexte, et pouvoir expliquer la maladie avec des mots simples et adaptés.

Pour assurer pleinement sa fonction de coordination, il a cependant besoin d'être aidé et de disposer d'outils.

Ainsi il apparaît important de :

- lui donner les informations nécessaires concernant la pathologie et l'organisation des soins;
- mieux communiquer sur les actions, données et outils existants;
- préciser sa place dans les filières maladies rares.

Pour ce faire, un livret explicatif pourrait lui être adressé lors du diagnostic d'un de ses patients.

Des programmes personnalisés pourraient être mis en place afin de l'aider à assurer le suivi.

En amont, il serait pertinent d'étoffer la formation des internes de médecine générale sur les maladies rares, mais également sur les secteurs paramédicaux et sociaux, qui interviennent à ses côtés dans la prise en charge de ces pathologies complexes. Une demie-journée, voire une journée, pourrait y être consacrée dans le cadre des cours obligatoires du DES. Cela leur donnerait les moyens de mieux appréhender ces prises en charges rares mais complexes. Il pourrait s'agir de rencontres avec des professionnels médicaux spécialistes, des secteurs sociaux ou paramédicaux, des associations... Elles auraient pour but d'aider le médecin à prendre conscience de la problématique et de tout ce que cela implique dans le quotidien des patients et de leur entourage, de communiquer sur les outils existants et de développer l'information.

Des outils tels que le DMP ou la télémédecine devraient aussi permettre d'améliorer la prise en charge actuelle.

Suite à cette enquête, une étude qualitative auprès d'internes de médecine générale et de médecins généralistes pourrait aussi être envisagée. Elle aurait pour but d'évaluer la connaissance et l'intérêt porté à la problématique des maladies rares.

Cela permettrait également de confronter les points de vue des patients et des soignants.

Dans cette même perspective, une enquête prospective auprès des médecins généralistes des patients atteints de maladies lysosomales est en cours de réalisation par l'association VML.

Une enquête auprès des médecins spécialistes pourrait aussi être intéressante pour connaître leurs attentes vis-à-vis des médecins généralistes.

De nombreux efforts ont été faits ces dernières années dans le domaine des maladies rares, avec de bons résultats sur le terrain. D'autres pistes sont à explorer pour encore améliorer le quotidien des patients et du médecin généraliste qui n'est pas pivot de la prise en charge de la pathologie, mais pivot de la prise en charge de la personne et de son entourage.

ANNEXES

ANNEXE 1- Lettre d'accompagnement du questionnaire

Marie-Anne Sévêque
14 passage des écoliers
75015 Paris
maseveque@yahoo.fr

Paris, le 6 mai 2013

Actuellement interne en médecine générale à Paris V, je prépare ma thèse de doctorat en médecine sur la place du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares.

Dans ce cadre, je m'intéresse plus particulièrement aux patients atteints de maladies lysosomales et à leurs attentes.

L'étude a pour but de relever les attentes, besoins et réflexions concernant la place du médecin généraliste, afin d'adapter et ajuster nos pratiques, et ainsi améliorer la prise en charge et l'accompagnement des personnes présentant une maladie lysosomale, et plus largement, une maladie rare.

Ce questionnaire anonyme et confidentiel s'adresse donc à toute personne atteinte, ou à son représentant légal, en accord avec l'équipe médicale, et en collaboration avec l'association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML).

Merci de le remplir avec attention, cela ne vous demandera que quelques minutes.

Votre contribution est précieuse, non seulement pour la réalisation de ma thèse, mais surtout pour l'optimisation du parcours de soin et l'amélioration de la qualité de vie des personnes ayant une maladie rare.

Bien cordialement,
Marie-Anne Sévêque

ANNEXE 2- Questionnaire

QUESTIONNAIRE

Le médecin généraliste et les maladies rares Prise en charge dans le cadre des Maladies Lysosomales

QUI REMPLIT LE QUESTIONNAIRE

- Le patient lui même
- Les parents du patient *Expliquer pourquoi :*
- Autre *Préciser le lien avec le patient :*
- Expliquer pourquoi :*

MIEUX CONNAITRE LE PATIENT

Votre Code Postal _____

Année de naissance du patient _____

Le patient est de sexe masculin de sexe féminin

Situation :

- En scolarité : Coursus scolaire « classique » Semi « classique » (Classe d'Intégration Scolaire, Spécialisé, Institut Médico-Educatif)
- Coursus scolaire à domicile
- En activité En recherche d'emploi Un adulte protégé (curatelle, tutelle)
- En invalidité

• De quelle maladie lysosomale souffrez-vous :.....
.....

Quel âge aviez-vous lors du diagnostic de la maladie _____ ans

• Prenez vous un ou des médicaments pour votre maladie ?

Oui Non

Si oui, merci de bien vouloir préciser noms et dates d'initiation et/ou d'arrêt :

Enzymothérapie :

Inhibiteur de substrat :

Greffè de moelle : _____

Autres :

• Avez-vous des douleurs chroniques liées à votre maladie ?

Oui Non

• Avez-vous des difficultés importantes pour communiquer (voir, entendre, parler, écrire) ?

Oui Non

Si oui, merci de préciser :

• Avez-vous des difficultés d'apprentissage (être attentif, se rappeler, apprendre, comprendre) ?

Oui Non

Si oui, merci de préciser :

• Avez-vous besoin pour vous déplacer d'être assisté :

Oui Non

Si oui, merci de bien vouloir préciser :

Poussette Cannes Déambulateur Fauteuil roulant
 Aide humaine

• Avez-vous besoin de porter une ou des orthèses ? (appareils d'immobilisation, corset, plâtre, coque, attelle, siège moulé ...)

Oui Non

Si oui, merci de bien vouloir préciser :

• Avez-vous besoin d'assistance respiratoire ?

Oui Non

Si oui, merci de bien vouloir préciser : Trachéotomie Appareil de ventilation Oxygène

• Êtes-vous en dialyse ?

Oui Non

• Combien y-a-t-il eu d'hospitalisation dans l'année ?

• Pour quelles raisons :

Dialyse
 Perfusions
 Chirurgie
 Décompensation
 Autres

2

MIEUX CONNAITRE LE SUIVI

Par qui, dans quel service êtes-vous suivi actuellement pour votre maladie (choix multiple possible sans mentionner de nom) :

• **Hôpital :**

- Centre de Référence labellisé « maladies rares »
 Centre de Compétences labellisé « maladies rares »
 De "proximité" autre que celui d'un centre de référence ou compétences :
 Centre Hospitalier Universitaire Centre Hospitalier Régional Clinique

• **En ville :**

- Généraliste Pédiatre Spécialiste(s) (préciser le(s) type(s) de spécialiste) :

Etes-vous suivi en hospitalisation à domicile ?

- Oui Non

Si vous êtes également pris en charge par les professionnels de santé suivants, merci de mettre une croix dans la case correspondante

- | | | | | |
|--|--|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> en clinique | <input type="checkbox"/> A l'hôpital | <input type="checkbox"/> Au cabinet | <input type="checkbox"/> à domicile | |
| <input type="checkbox"/> Aide soignante | <input type="checkbox"/> Auxiliaire de vie | <input type="checkbox"/> Infirmière | <input type="checkbox"/> Kinésithérapeute | |
| <input type="checkbox"/> Ergothérapeute | <input type="checkbox"/> Orthoptiste | <input type="checkbox"/> Orthophoniste | <input type="checkbox"/> Psychothérapeute | <input type="checkbox"/> Prestataires de service |
| <input type="checkbox"/> Psychomotricien | | | | |

Faites-vous partie d'une association de patients ?

- Non
 Oui, laquelle ?

MIEUX CONNAITRE LA PLACE DU GENERALISTE

• Avez-vous recours à votre généraliste :

- plusieurs fois par mois
 une fois par mois
 plusieurs fois par an
 une fois par an
 jamais

• Avez-vous recours à votre généraliste :

- pour des soins concernant les symptômes ou le traitement de la maladie lysosomale?
 pour des soins courants sans rapports avec la pathologie ?
si oui, lesquels?
 pour des problèmes socio-administratifs
 pour des questions de connaissances médicales
 pour un soutien psychologique, un accompagnement
 pour la fratrie
 autres :

- oui, tout-à-fait
- plutôt oui
- pas vraiment
- pas du tout
- ne se prononce pas

Si vous n'avez pas été satisfait, pouvez-vous expliquer pourquoi ?

- Concernant la prise en charge de la maladie, faites-vous confiance:

- au généraliste
- au pédiatre généraliste
- aux spécialistes
- à tous
- à aucun
- ne se prononce pas

- Qu'attendez-vous de votre généraliste:

- pour le patient (vous ou votre enfant)
- pour vous (parents)
- pour la fratrie
- en lien avec le centre spécialisé

- Pensez vous qu'il existe un manque de communication/collaboration entre le généraliste et les différents intervenants de la prise en charge ?

- Non
- Oui :

- Souhaitez-vous que votre généraliste soit plus impliqué dans la prise en charge de la maladie ?

- Oui
- Non

- Etes-vous satisfait par la situation actuelle ?

- Tout-à-fait
- Un peu
- pas du tout
- ne se prononce pas

- Suggestions pour améliorer la prise en charge ?

HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Programme personnalisé de soins (PPS)



FÉVRIER 2012

Source: has-sante.fr

Définition et objectifs

Le PPS est un **outil opérationnel** proposé aux professionnels de santé pour organiser et planifier le parcours de soins des personnes ayant une ou plusieurs maladies chroniques. Il explicite les points de vue du patient et du médecin traitant sur la situation de la personne et identifie les objectifs partagés entre le médecin et la personne malade. Il correspond à un plan d'action pour la prise en charge prospective de cette personne.

La nécessité de la coordination augmente avec le nombre de professionnels impliqués selon la complexité de la situation et la polyopathie : le PPS est un **outil de coordination** des différents professionnels participant à la prise en charge des personnes ayant une maladie chronique.

Le PPS est le support d'une démarche qui vise à assurer :

■ Une planification coordonnée et prospective de la prise en charge

Il s'agit de simplifier le parcours du patient et de prévoir les différentes prises en charge nécessaires en cas de situation stable. Le PPS précise les conduites à tenir en cas d'aggravation ou d'instabilité. Il contribue ainsi à éviter ou limiter l'évolution vers les formes graves ou compliquées et à améliorer ou réduire le retentissement de la maladie sur la qualité de vie en particulier dans les formes évoluées. Il permet aux autres professionnels d'intervenir en proposant une réponse adaptée et cohérente.

■ Une implication du patient

Le PPS est partagé entre les professionnels de santé et le patient :

il permet au médecin et au patient de s'accorder sur des objectifs de prise en charge en tenant compte des priorités établies avec la personne malade ;

il renforce l'information du patient sur sa prise en charge ;

il permet au patient qui le souhaite de participer à la circulation de l'information médicale le concernant¹ auprès des autres professionnels de santé impliqués dans sa prise en charge et ainsi de renforcer la cohérence de la prise en charge et sa continuité.

■ Une harmonisation des pratiques et une personnalisation du parcours du patient

Une approche par les points critiques du parcours de soins (éléments déterminants pour la qualité d'une prise en charge et qu'il est nécessaire de maîtriser) vise à améliorer l'efficacité de la prise en charge adaptée à chaque patient. La prise en compte de ces points critiques doit être une des priorités du médecin.

Le PPS définit les différents aspects de la prise en charge pour répondre de manière adaptée aux problèmes de santé, aux besoins, aux attentes, aux difficultés en tenant compte du contexte de vie du patient et de son environnement.

Utilisation du PPS

- En pratique, le PPS est élaboré par le médecin avec la personne, en lien avec les professionnels de santé impliqués. Il est remis à la personne et inséré dans le dossier médical. Il est amendé si nécessaire lors des consultations courantes.

Il comporte 2 volets décrits dans les tableaux suivants.

Personnalisation de la prise en charge (tableau 1)

■ Description de la situation de la personne

- Quelle est la **situation sociale et médicale** de la personne ? Identification des situations et des risques ou des points critiques dans le parcours de soins de la personne. Cette évaluation prend en compte les informations apportées par les autres professionnels de santé en rapport avec le patient.
- Quels sont le **point de vue et/ou les besoins les attentes de la personne** ?
Comment la personne se représente-t-elle sa situation et quelles sont ses attentes ?
- Quel est le **point de vue du médecin** ?
À ce stade de la maladie, quel est le point que le médecin doit gérer de façon prioritaire ?
- Quels sont les **freins** à une prise en charge correcte ou quels sont les éléments de **contexte** à prendre en compte ? Ils peuvent être liés à la sévérité de la maladie, aux préférences de la personne, à la situation sociale, etc.

L'ensemble de ces éléments permet de définir les **priorités de la prise en charge**.

Planification du suivi (tableau 2)

La planification, en cohérence avec le guide maladie chronique, de tous les actes médicaux, paramédicaux, de l'éducation thérapeutique et de l'intervention médico-sociale si besoin, est précisée pour permettre :

- au patient de se repérer dans son parcours ;
- aux professionnels de dispenser une information commune partagée ;
- de réévaluer les propositions et réajuster si besoin.

Elle comporte la conduite à tenir et les personnes à contacter en cas d'aggravation progressive et en cas d'urgence

Personnalisation de la prise en charge (tableau 1)

NOM :

Date :

Situation du patient				Objectif partagé	Actions		
Risque/maladie	Point de vue et attentes du patient	Point de vue et priorités du médecin	Contexte/freins		Moyens	Intervenants	Date de réévaluation
Situation 1 : exemple							
Situation 2							
Situation 3							
Situation 4							
Situation 5							

Planification du suivi (tableau 2)

NOM :

Date :

	Janv	Février	Mars	Avril	Mai	Juin	Juillet	Août	Sept	Octobre	Nov	Déc
Consultation MG												
Consultation spécialiste 1												
Consultation spécialiste 2												
Paramédical 1												
Paramédical 2												
Paramédical 3												
Ex complémentaire 1												
Ex complémentaire 2												
Ex complémentaire 3												
Biologie 1												
Biologie 2												
Éducation thérapeutique												
Commentaires/précisions ETP :												
Aide medico-sociale												
Médecin généraliste	Tél :		Association de patients		Tél :		Paramédical 1		Tél :			
Spécialiste d'organe 1	Tél :		Réseau		Tél :		Paramédical 2		Tél :			
Autre spécialiste	Tél :		Assistante sociale		Tél :		Hôpital		Tél :			
	Tél :		Pharmacien		Tél :							

ANNEXE 4 - Associations nationales en lien avec les maladies lysosomales

Liste non exhaustive

(source pour certaines : <http://portail-web.aphp.fr/mamea/Associations-de-patients.html?article&lang=fr&dir=ltr>)

ORPHANET

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

<http://orphanet.net/>

Alliance Maladies Rares

<http://www.alliance-maladies-rares.org> ou par mail

alliance@maladiesrares.org

EURORDIS

<http://www.eurordis.org>

La fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares

Association Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

<http://www.vml-asso.org>

Association Francophone des Glycogénoses (AFG)

<http://www.glycogenoses.org> ou par mail afg@glycogenoses.org

Association Nos Anges (maladies génétiques)

<http://www.nosanges.asso.st> ou par mail nosanges@orange.fr

Association Alliance Sanfilippo www.sanfilippo-syndrome.org

Email : karen@alliancesanfilippo.com

Association Dantomchoeur (maladie de Sanfilippo et mucopolysaccharidoses)

www.dantomchoeur.com ou par mail dantomchoeur@free.fr

APMF-Fabry (maladie de Fabry)

www.apmf-fabry.org

AIRG (maladie génétique rénale)

www.airg-france.fr

ELA (leucodystrophies)

www.ela-asso.com

Association Cystinose France

www.cystinose.fr

Association IRIS (Immunodéficience primitive Recherche Information Soutien; syndrômes de Chediak-higashi et Papillon-Lefevre entre autres...)

www.associationiris.org

ANNEXE 5- Filières Maladies Rares existantes

Anomalies du développement déficience intellectuelle de causes rares	AnDDI-Rares	Pr Laurence Olivier- Faivre (Dijon)
Maladies cardiaques héréditaires	CARDIOGEN	Dr Philippe Charron (Paris)
Maladies rares à expression motrice ou cognitive du système nerveux	BRAIN-TEAM	Pr Christophe Verny (Angers)
Maladies rares du développement cérébral et déficience intellectuelle	DéfiScience	Pr Vincent des Portes (Lyon)
Maladies auto-immunes et auto-inflammatoires systémiques rares	FAIR	Pr Eric Hachulla (Lille)
Maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique	FAVA-Multi	Pr Guillaume Jondeau (Paris)
Maladies hépatiques rares de l'enfant et de l'adulte	FILFOIE	Pr Olivier Chazouillères (Paris)
Maladies neuromusculaires	FILNEMUS	Pr Jeu Pouget (Marseille)
Maladies rares en dermatologie	FIMARAD	Pr Christine Bodemer (Paris)
Maladies rares endocriniennes	FIRENDO	Pr Jérôme Bertherat (Paris)
Maladies héréditaires du métabolisme	G2M	Pr Brigitte Chabrol (Marseille)
Maladies rares immuno- hématologiques	MARIH	Dr Régis Peffault de Latour (Paris)
Maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythropoïèse	MCGRE	Pr Frédéric Galactéros (Créteil)
Maladies hémorragiques constitutionnelles	MHémo	Pr Claude Négrier (Lyon)
Mucoviscidose et affections liées à une anomalie de CFTR	Muco/CFTR	Pr Isabelle Durieu (Lyon)
Complications neurologiques et sphinctériennes des malformations	NeuroSphinx-GBS	Dr Célia Crétole (Paris)

pelviennes et médullaires rares		
Os-Calcium/Cartilage-Rein	OSCAR	Pr Valérie Cormier-Daire (Paris)
Maladies rénales rares	ORKID	Pr Denis Morin (Montpellier)
Maladies respiratoires rares	RESPIFIL	Pr Annick Clément (Paris)
Maladies rares sensorielles	SENSGENE	Pr Hélène Dollfus (Strasbourg)
Sclérose latérale amyotrophique	SLA	Pr Claude Desnuelle (Nice)
Maladies rares de la tête, du cou et des dents	TETECOUC	Pr Marie-Paule Vazquez (Paris)

Source: sante.gouv.fr

ANNEXE 6 - Centres labellisés pour les maladies lysosomales (groupe des maladies métaboliques et héréditaires)

(source : cetl.net)

CENTRES DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES

PARIS et IDF :

▶ [Centre de référence pour les maladies lysosomales Coordonnateur : Dr Nadia BELMATOUG, service de médecine interne, hôpital Beaujon, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, 100 bld du Gal Leclerc - 92100 Clichy -](#)

▶ Centre de référence commun pour les maladies héréditaires du métabolisme
Coordonnateur: Pr Pascale de LONLAY, service de maladie du métabolisme,
hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris 149
rue de Sèvres, 75743 Paris Cedex 15

Et le service de neurologie, maladies métaboliques, hôpital Robert Debré,
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris, 48 bld Sérurier, 75935 Paris cedex 19

▶ Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique
Coordonnateur : Pr Philippe LABRUNE, Service de pédiatrie, hôpital Antoine
Béclère, AP-HP, 157, rue de la Porte de Trivaux 92141 Clamart cedex

▶ Centre de référence pour la maladie de Fabry et les maladies héréditaires du
tissu conjonctif à expression cutané-articulaire
Coordonnateur : Pr Dominique-Paul GERMAIN, Service de Génétique Médicale -
Hôpital Raymond Poincaré - 104 bld Raymond Poincaré - 92380 Garches

LYON :

▶ Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme
Coordonnateur : Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON, Hospices Civils de
Lyon ; Hôpital Femme, Mère, enfant, 59 bld Pinel, 69677 BRON cedex

MARSEILLE :

▶ Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant
Coordonnateur : Dr Brigitte CHABROL, service de neurologie pédiatrique, hôpital
La Timone, Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille, 264 rue Saint Pierre,
13385 Marseille cedex

LILLE

► Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme.
Coordonnateur : D^r Dries DOBBELAERE, Clinique de Pédiatrie (Gastro-entérologie, hépatologie et nutrition), Hôpital Jeanne-de-Flandre, centre hospitalier universitaire de Lille, Avenue Eugène Avinée, 59037 Lille cedex

NANCY

► Centre de Référence des Maladies Héréditaires du Métabolisme, Pr François Feillet et D^r Chrystèle Bonnemains, Service de Médecine Infantile 1, CHU Brabois Enfant - Allée du Morvan, 54500 Vandoeuvre les Nancy, Tél 03 83 15 47 96

CENTRES DE COMPÉTENCE

Plusieurs centres de compétence ont été labellisés pour les maladies lysosomales.

TOULOUSE

CHU de Toulouse - Hôpital des Enfants 330, avenue de Grande Bretagne - TSA 70034 – 31059 TOULOUSE Cedex 9 Personne responsable : D^r Pierre. Broue Tél : 05 34 55 85 66 broue.p@chu-toulouse.fr

TOURS

CHRU de Tours 2 boulevard Tonnelle 37044 TOURS Cedex 9 Personne responsable : Pr François. Labarthe Tél : 02 47 47 38 18 labarthe@med.univ-tours.fr

BREST

CHU Brest Hôpital Morvan 2, avenue Foch- 29609 BREST Cedex Personne responsable : Pr Loic de Parscau Tél : 02 98 22 36 66 loic.deparscau@chu-brest.fr

Bibliographie

1. Martin Isler. Recherche en médecine de premier recours-un défi partout dans le monde. *Prim Care*. 2003;3 : 472–8.
2. Alliance Maladies Rares. Définition et chiffres clés [Internet]. Alliance Maladies Rares. [cited 2014 Aug 7]. Available from : [http : //www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/definition-et-chiffres-cles/](http://www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/definition-et-chiffres-cles/)
3. Direction générale de la santé (DGS). Les actions programmées au niveau national (plans stratégiques, plans et programmes) : principes et présentation générale. *Santé Publique*. 2004;16(4) : 661–72.
4. Loi n° 2004-810 du 13 août 2004 relative à l'assurance maladie [Internet]. 2004 [cited 2014 Aug 7]. Available from : [http : //www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=82B4EE25DE4E07DF6BFFF6B00E7412B7.tpdjo11v_2 ?cidTexte=JORFTEXT000000625158&dateTexte=20140817](http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=82B4EE25DE4E07DF6BFFF6B00E7412B7.tpdjo11v_2?cidTexte=JORFTEXT000000625158&dateTexte=20140817)
5. Société Française Médecine Générale. (S.F.M.G.). Paris. FRA. Le patient et son généraliste "médecin traitant". Paris : SFMG; 2010 p. 13p.
6. Schieppati A, Henter J-I, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*. 2008;371(9629) : 2039–41.
7. Senior T, Knight A. Rare diseases : a role for primary care. *Lancet*. 2008 Sep 13;372(9642) : 890.
8. Camille Mollet. 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 pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. [Faculté Henri Warembourg] : Université du droit et de la santé-Lille 2; 2013.
9. Dieterich K. L'information sur les maladies rares en médecine générale : l'exemple d'orphanet [Internet]. Université Joseph-Fourier-Grenoble I; 2008 [cited 2014 Aug 8]. Available from : [http : //hal.archives-ouvertes.fr/tel-00344997/](http://hal.archives-ouvertes.fr/tel-00344997/)
10. Sébastien Couderette. Prise en charge ambulatoire d'une pathologie chronique rare, la drépanocytose : place et rôle du médecin traitant à partir d'un questionnaire patient [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. Paris 6 Pierre et Marie Curie; 2012.
11. Cemka-Eval et Kynos. Les résultats 2012 de l'Observatoire National des Maladies Rares. *Observatoire des maladies rares*, 2012; p. 98.
12. Avellaneda Fernández A, Pérez Martín A, Pombo Allés G, Gutiérrez Delgado E, Izquierdo Martínez M, en nombre del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de Semergen. [Perception of rare diseases by the primary care physicians]. *Semerger Soc Esp Med Rural Generalista*. 2012 Oct;38(7) : 421–31.

13. Warren Kaplan et al. Priority Medicines for Europe and the World 2013 Update. WHO Library Cataloguing-in-Publication Data. 2013.
14. Bernard Azema, Nathalie Martinez. Etude sur les maladies rares : Attentes et besoins des malades et familles. CREAI LR; 2009 Juillet p. 159.
15. Ministère des Affaires sociales et de la Santé. La politique en faveur des maladies rares en France historique -. www.sante.gouv.fr; 2009.
16. Colloque. Forum National Citoyen "Maladies rares et système de santé". (Compte-rendu des Etats Généraux de la Santé). 1999;27. Available from : [http : //www.myobase.org/opac/index.php ?lvl=notice_display&id=53997](http://www.myobase.org/opac/index.php?vl=notice_display&id=53997)
17. Bernard Barataud. Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique. 2001 Oct p. 131.
18. MATTEI Jean-François. Déclaration de M. Jean-François Mattei, ministre de la santé, de la famille et des personnes handicapées, sur les objectifs du projet de loi relatif à la politique de santé publique, à Paris le 11 septembre 2003. [Internet]. 2003 [cited 2014 Aug 2]. Available from : [http : //discours.vie-publique.fr/notices/033003274.html](http://discours.vie-publique.fr/notices/033003274.html)
19. Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique [Internet]. Legifrance. [cited 2014 Aug 17]. Available from : [http : //www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do ?cidTexte=JORFTEXT000000787078](http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000787078)
20. Ministère de la Santé et des Solidarités. Plan National Maladie Rare 2005-2008. Sicom; 2006.
21. Haut Conseil de la Santé Publique. Evaluation du Plan National Maladie Rare 2005-2008. 2009 p. 198.
22. Ministère du travail, de l'emploi et de la santé. Plan National Maladie Rare 2011-2014. Paris : Ministère du travail, de l'emploi et de la santé; 2011. 56+6+1 p.
23. Direction Générale de l'Offre de Soins. Un centre de référence c'est quoi .pdf [Internet]. sante.gouv.fr. 2013. Available from : [http : //www.sante.gouv.fr/un-centre-de-referance-c-est-quoi.html](http://www.sante.gouv.fr/un-centre-de-referance-c-est-quoi.html)
24. Ijsbrand Kramer et Gérard Tramu, Professeurs de l'Université Bordeaux 1. La cellule, ses organites et leurs fonctions [Internet]. 2003. Available from : [http : //www.ulyse.u-bordeaux.fr/atelier/ikramer/biocell_diffusion/](http://www.ulyse.u-bordeaux.fr/atelier/ikramer/biocell_diffusion/)
25. Yann Bassaglia. Biologie Cellulaire. 3è édition. Paris : Maloine; 2013.
26. Thierry Levade (avec la collaboration de Irène Maire et Marie-Thérèse Vanier). Atlas des maladies lysosomales-VML. VML; 2006.

27. Bénédicte Héron, Nathalie Guffon. Progrès dans les maladies lysosomales. Les maladies métaboliques héréditaires. Doin. 2011.
28. Catherine Holué. Les maladies rares, une priorité de santé publique. Rev Prat. 2012 Jan;62 : 79–94.
29. Ministère des Affaires sociales et de la Santé. Stratégie nationale de santé, feuille de route. Paris : Ministère des Affaires sociales et de la Santé; 2013 p. 32.
30. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust [Internet]. 2006 [cited 2013 Aug 8];185(2). Available from : <https://www.mja.com.au/journal/2006/185/2/common-problem-rare-disease-general-practice>
31. Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche. Bulletin officiel n°22 du 7 juin 2007 [Internet]. Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche; 2007 [cited 2014 Aug 2]. Available from : <http://www.education.gouv.fr/bo/2007/22/MENS0753287A.htm#top>
32. Liptak GS, Orlando M, Yingling JT, Theurer-Kaufman KL, Malay DP, Tompkins LA, et al. Satisfaction with primary health care received by families of children with developmental disabilities. J Pediatr Health Care Off Publ Natl Assoc Pediatr Nurse Assoc Pract. 2006 Aug;20(4) : 245–52.
33. Borgès Da Silva G. La recherche qualitative : un autre principe d'action et de communication. Rev Med Mal. 2001;32(2) : 117–21.
34. Aubin-Auger I, Mercier A, Baumann L, Lehr-Drylewicz A-M, Imbert P, Letrilliart L, et al. Introduction à la recherche qualitative. Exercer [Internet]. 2008 [cited 2014 Aug 9];84(19) : 142–5. Available from : <http://dmg.medecine.univ-paris7.fr/documents/Cours/Outils%20methodo%20pour%20la%20these/introduction%20RQ%20Exercer.pdf>
35. Dr Marie-Hélène Boucand. La relation soignant-soigné dans les maladies rares, une confiance spécifique et une relation médicale complexe. Journée régionale “Maladies rares”; 2013 Mars 13; Limoges.
36. Cour des Comptes. Le médecin traitant et le parcours de soins coordonnés-une réforme inaboutie. Paris : Cour des Comptes; 2013 février p. 32.
37. Florence Reiter, Dr Barbara Tourniaire et al. Incidence de la douleur chez 60 enfants atteints d'une maladie lysosomale.pdf. Paris : Padiadol; 2006. Available from : <http://www.padiadol.org/-Actes-2006-.html>
38. Muriel Barlet et al. Offre de soins de premier recours : proximité ne rime pas toujours avec accessibilité. INSEE Prem. 2012 Oct;(1418) : 4.
39. Europe W. The European definition of general practice/family medicine. Barc WONCA Eur [Internet]. 2002 [cited 2014 Aug 9]; Available from : <http://www.wonca.org>

[//www.aile.net/sunum/dersnot/fame/module1/pres1/pres1europeandef.pdf](http://www.aile.net/sunum/dersnot/fame/module1/pres1/pres1europeandef.pdf)

40. Mazy B. La prise en charge de la maladie rare en cabinet de médecine générale [Internet]. 2011. Available from : [http : //www.theses.fr/2011AGUY0410](http://www.theses.fr/2011AGUY0410)
41. Site d'information du Dossier Médical Personnel - DMP [Internet]. [cited 2014 Aug 9]. Available from : [http : //www.dmp.gouv.fr/](http://www.dmp.gouv.fr/)
42. Lydia Oumakhlouf. Le Dossier Médical Personnel, enquête auprès de médecins généralistes sur leurs connaissances et leurs besoins de formation. [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine] : Paris 6 Pierre et Marie Curie; 2014.
43. Jean Samuel BEUSCART. Étude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. [Internet]. AFM; 2006. Available from : [http : //www.firah.org/centre-ressources/upload/rl-aides-a-domicile/autres-medias/notice-4/etude-sur-les-besoins-et-les-attentes-en-matiere-d-accompagnement-des-personnes-atteintes-de-maladies-rares.pdf](http://www.firah.org/centre-ressources/upload/rl-aides-a-domicile/autres-medias/notice-4/etude-sur-les-besoins-et-les-attentes-en-matiere-d-accompagnement-des-personnes-atteintes-de-maladies-rares.pdf)
44. Alexandre Inchaupse. Rôle du médecin en soins primaires en 2012 : l'avis des patients. Thèse descriptive de 250 sujets en France et à l'étranger sur les attentes des patients quant à leur médecin et à la consultation médicale [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. Toulouse; 2012.
45. Nogue II OB-K. La coordination des soins dans un réseau de santé territorial : quelle acceptabilité par les médecins généralistes ? [Internet] [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. [Grenoble] : Joseph Fourier; 2011 [cited 2014 Aug 15]. Available from : [http : //dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00648886/](http://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-00648886/)
46. Direction générale de l'offre de soins, Bureau qualité et sécurité des soins, Yannick Le Guen. Instruction relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014. Paris; 2013 juillet. Report No. : DGOS/PF2/2013/ 306.
47. Anne-Charlotte Decourselle, Benoît Thiebaut. Perceptions et attentes des patients vis-à-vis de leur médecin traitant : étude qualitative réalisée auprès d'habitants du Nord de la France [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. Lille; 2012.
48. Byrne PC. Training medical students on rare disorders. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2012 Nov 22 [cited 2013 Nov 11];7(Suppl 2) : A15. Available from : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3504557/>
49. HAS-Service évaluation économique et santé publique. Efficience de la télémédecine : état des lieux de la littérature internationale et cadre d'évaluation. 2013 Juillet.

50. Christine Daniel, Bérénice Delpal, Christophe Lannelongue. Contrôle et évaluation du fond d'aide à la qualité des soins de ville et de la dotation de développement des réseaux. Inspection Générale des Affaires Sociales; 2006 Mar p. 75. Report No: 2006022.
51. Caroline Corvaisier Barbot. Implication des médecins généralistes dans les réseaux de santé.pdf [Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine]. [Créteil] : Créteil-Paris XII; 2008.

Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ? Analyse des attentes des patients atteints de maladie lysosomale

INTRODUCTION. Les patients atteints de maladies lysosomales font partie de ces patients rares dans nos cabinets de médecine générale. Mais leur prise en charge est multidisciplinaire et inclut le médecin généraliste. Quelle est sa place dans cette prise en charge souvent complexe? Nous avons interrogé les patients sur leurs attentes afin d'y répondre de manière adaptée, chercher à décrire au mieux notre rôle, et trouver des outils pratiques pour optimiser la prise en charge du médecin traitant.

METHODE. Etude qualitative réalisée de mai à novembre 2013 à l'aide d'un questionnaire distribué directement, par voies postale et électronique, à des patients atteints de maladies lysosomales, ou leur parent le cas échéant, concernant leurs attentes vis-à-vis de leur médecin généraliste.

RESULTATS. Avec un taux de réponse d'environ 50%, notre enquête montrait que le médecin généraliste a un rôle à jouer dans la prise en charge des maladies rares. Plus de la moitié des patients interrogés (58%) souhaitaient une plus grande implication de leur médecin généraliste dans leur prise en charge. Les patients attendaient de lui la coordination du suivi, la capacité d'écoute et d'accompagnement, un minimum de connaissances sur la maladie et ses conséquences sur la vie quotidienne.

DISCUSSION. Même si les maladies sont rares et complexes, le médecin généraliste a un rôle à jouer dans la prise en charge de ces patients qui sont en demande d'une meilleure collaboration. Des outils existent déjà pour l'aider, il est important d'en développer la connaissance. Une plus grande sensibilisation à cette problématique est aussi à envisager. L'amélioration de la coordination avec le centre de référence est souhaitable, par la création d'outils simples et personnalisés.

Mots-clés : "maladie rare et médecine générale", "attentes des patients", "rôle du médecin généraliste", "médecin traitant et maladie rare", "coordination des soins", "soins primaires", "maladies orphelines", "rôle/mission/place du médecin généraliste", "attentes, patients, maladies rares", "étude qualitative".

Treating rare diseases : what role should a GP play ? Analysing the feedback and expectations of patients with lysosomal disorders

INTRODUCTION. Patients with lysosomal storage disorders are few and far between our daily general practice. However, they need multidisciplinary care, and the general practitioner (GP) needs to be involved. What is the GP's role in this complex situation? We interviewed patients to learn about their expectations for the general practitioner, in order to propose solutions, to define this role as well as possible, and to find useful tools that may help the GP handle these cases.

METHOD. A qualitative study was conducted from May to November 2013. It was based on a survey that was handed out directly or sent by mail or email, to patients with lysosomal storage disorder, or their parents if needed. This survey asked about their expectations towards their GP.

RESULTS. With a 50% response rate, our survey showed that the GP has a part to play in the treatment of rare diseases. More than half the interviewed patients (58%), wanted their GP to be more involved. They expected them to coordinate the various aspects of the treatment, they looked to their GP for guidance and expected them to listen to their concerns, know about the disease and about its consequences on their daily lives.

DISCUSSION. Even if rare diseases are complex, the GP has a role in the care of these patients who expect a better collaboration. Some tools already exist, but there is still too little communication about them. Awareness to the problem of rare diseases should also be increased among the medical community. Finally, simple and personalized tools should be created for the GP to better coordinate with expert centers.

Key-words : "Healthcare network and lysosomal (storage) disorder", "lysosomal disorder and general practitioner", "rare diseases and general practitioner", "patients expectations and rare diseases", "healthcare network and general practitioner", "qualitative research".

Faculté de Médecine - Université Paris Descartes - 12, rue de l'École de Médecine
75270 Paris Cedex 06