



HAL
open science

Ressenti du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares : étude qualitative auprès de 11 médecins généralistes suivant des patients atteints de déficit immunitaire primitif

Matthieu Roué

► To cite this version:

Matthieu Roué. Ressenti du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares : étude qualitative auprès de 11 médecins généralistes suivant des patients atteints de déficit immunitaire primitif. Médecine humaine et pathologie. 2019. dumas-02641067

HAL Id: dumas-02641067

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02641067>

Submitted on 12 Jun 2020

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 - ShareAlike 4.0 International License

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER-NIMES

THESE

Pour obtenir le titre de

Docteur en Médecine

Présentée et soutenue

par

ROUÉ Matthieu

Le 7 février 2019

Titre :

« RESSENTI DU MEDECIN GENERALISTE DANS LA PRISE EN
CHARGE DES MALADIES RARES : ETUDE QUALITATIVE AUPRES
DE 11 MEDECINS GENERALISTES SUIVANT DES PATIENTS
ATTEINTS DE DEFICIT IMMUNITAIRE PRIMITIF »

Directeur de Thèse : Docteur Eric JEZIORSKI

JURY

Président : Monsieur le Professeur LAMBERT Philippe

Assesseurs :

Monsieur le Docteur JEZIORSKI Éric

Madame le Docteur OUDE-ENGBERINK Agnès

Monsieur le Docteur CASTAN Jean-Luc

UNIVERSITE DE MONTPELLIER
FACULTE DE MEDECINE MONTPELLIER-NIMES

THESE

Pour obtenir le titre de

Docteur en Médecine

Présentée et soutenue

Par

ROUÉ Matthieu

Le 7 février 2019

Titre :

« RESSENTI DU MEDECIN GENERALISTE DANS LA PRISE EN
CHARGE DES MALADIES RARES : ETUDE QUALITATIVE AUPRES
DE 11 MEDECINS GENERALISTES SUIVANT DES PATIENTS
ATTEINTS DE DEFICIT IMMUNITAIRE PRIMITIF »

Directeur de Thèse : Docteur Eric JEZIORSKI

JURY

Président : Monsieur le Professeur LAMBERT Philippe

Assesseurs :

Monsieur le Docteur JEZIORSKI Éric

Madame le Docteur OUDE-ENGBERINK Agnès

Monsieur le Docteur CASTAN Jean-Luc

ANNEE UNIVERSITAIRE 2018 - 2019

PERSONNEL ENSEIGNANT

Professeurs Honoraires

ALLIEU Yves	DUBOIS Jean Bernard	MION Charles
ALRIC Robert	DUMAS Robert	MION Henri
ARNAUD Bernard	DUMAZER Romain	MIRO Luis
ASTRUC Jacques	ECHENNE Bernard	NAVARRO Maurice
AUSSILLOUX Charles	FABRE Serge	NAVRATIL Henri
AVEROUS Michel	FREREBEAU Philippe	OTHONIEL Jacques
AYRAL Guy	GALIFER René Benoît	PAGES Michel
BAILLAT Xavier	GODLEWSKI Guilhem	PEGURET Claude
BALDET Pierre	GRASSET Daniel	PELISSIER Jacques
BALDY-MOULINIER Michel	GROLLEAU-RAOUX Robert	POUGET Régis
BALMES Jean-Louis	GUILHOU Jean-Jacques	PUECH Paul
BALMES Pierre	HERTAULT Jean	PUJOL Henri
BANSARD Nicole	HUMEAU Claude	PUJOL Rémy
BAYLET René	JAFFIOL Claude	RABISCHONG Pierre
BILLIARD Michel	JANBON Charles	RAMUZ Michel
BLARD Jean-Marie	JANBON François	RIEU Daniel
BLAYAC Jean Pierre	JARRY Daniel	RIOUX Jean-Antoine
BLOTMAN Francis	JOYEUX Henri	ROCHFORT Henri
BONNEL François	LAFFARGUE François	ROSSI Michel
BOUDET Charles	LALLEMANT Jean Gabriel	ROUANET DE VIGNE LAVIT Jean Pierre
BOURGEOIS Jean-Marie	LAMARQUE Jean-Louis	SAINT AUBERT Bernard
BRUEL Jean Michel	LAPEYRIE Henri	SANCHO-GARNIER Hélène
BUREAU Jean-Paul	LESBROS Daniel	SANY Jacques
BRUNEL Michel	LOPEZ François Michel	SEGNARBIEUX François
CALLIS Albert	LORIOT Jean	SENAC Jean-Paul
CANAUD Bernard	LOUBATIERES Marie Madeleine	SERRE Arlette
CASTELNAU Didier	MAGNAN DE BORNIER Bernard	SIMON Lucien
CHAPTAL Paul-André	MARY Henri	SOLASSOL Claude
CIURANA Albert-Jean	MATHIEU-DAUDE Pierre	THEVENET André
CLOT Jacques	MEYNADIER Jean	VIDAL Jacques
D'ATHIS Françoise		VISIÉ Jean Pierre
DEMAILLE Jacques		

DESCOMPS Bernard
DIMEGLIO Alain

MICHEL François-Bernard
MICHEL Henri

Professeurs Emérites

ARTUS Jean-Claude
BLANC François
BOULENGER Jean-Philippe
BOURREL Gérard
BRINGER Jacques
CLAUSTRES Mireille
DAURES Jean-Pierre
DAUZAT Michel
DEDET Jean-Pierre
ELEDJAM Jean-Jacques
GUERRIER Bernard
JOURDAN Jacques
MAURY Michèle
MILLAT Bertrand
MAUDELONDE Thierry
MONNIER Louis
PREFAUT Christian
PUJOL Rémy
SULTAN Charles
TOUCHON Jacques
VOISIN Michel
ZANCA Michel

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers

PU-PH de classe exceptionnelle
ALBAT Bernard - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
ALRIC Pierre - Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option chirurgie vasculaire)
BACCINO Eric - Médecine légale et droit de la santé
BASTIEN Patrick - Parasitologie et mycologie
BONAFE Alain - Radiologie et imagerie médicale
CAPDEVILA Xavier - Anesthésiologie-réanimation
COLSON Pascal – Anesthésie-réanimation
COMBE Bernard - Rhumatologie
COSTA Pierre - Urologie
COTTALORDA Jérôme - Chirurgie infantile
COUBES Philippe – Neurochirurgie
COURTET Philippe – Psychiatrie d'adultes, adictologie
CRAMPETTE Louis - Oto-rhino-laryngologie
CRISTOL Jean Paul - Biochimie et biologie moléculaire

DAVY Jean Marc - Cardiologie
DE LA COUSSAYE Jean Emmanuel - Anesthésiologie-réanimation
DELAPORTE Eric - Maladies infectieuses ; maladies tropicales
DEMOLY Pascal – Pneumologie, addictologie
DE WAZIERES Benoît - Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
DOMERGUE Jacques - Chirurgie générale
DUFFAU Hugues - Neurochirurgie
DUJOLS Pierre - Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
ELIAOU Jean François - Immunologie
FABRE Jean Michel - Chirurgie générale
FRAPIER Jean-Marc – Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
GUILLOT Bernard - Dermato-vénéréologie
HAMAMAH Samir-Biologie et Médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
HEDON Bernard-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
HERISSON Christian-Médecine physique et de réadaptation
JABER Samir-Anesthésiologie-réanimation
JEANDEL Claude-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
JONQUET Olivier-Réanimation ; médecine d'urgence
JORGENSEN Christian-Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
KOTZKI Pierre Olivier-Biophysique et médecine nucléaire
LANDAIS Paul-Epidémiologie, Economie de la santé et Prévention
LARREY Dominique-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
LEFRANT Jean-Yves-Anesthésiologie-réanimation
LE QUELLEC Alain-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
MARTY-ANE Charles - Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
MERCIER Jacques - Physiologie
MESSNER Patrick – Cardiologie
MONDAIN Michel – Oto-rhino-laryngologie
PELISSIER Jacques-Médecine physique et de réadaptation
RENARD Eric-Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
REYNES Jacques-Maladies infectieuses, maladies tropicales
RIBSTEIN Jean-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
RIPART Jacques-Anesthésiologie-réanimation
ROUANET Philippe-Cancérologie ; radiothérapie
SCHVED Jean François-Hématologie; Transfusion
TAOUREL Patrice-Radiologie et imagerie médicale
UZIEL Alain -Oto-rhino-laryngologie
VANDE PERRE Philippe-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YCHOU Marc-Cancérologie ; radiothérapie

PU-PH de 1re classe

AGUILAR MARTINEZ Patricia-Hématologie ; transfusion
AVIGNON Antoine-Nutrition
AZRIA David -Cancérologie ; radiothérapie
BAGHDADLI Amaria-Pédopsychiatrie ; addictologie
BEREGI Jean-Paul-Radiologie et imagerie médicale

BLAIN Hubert-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
BLANC Pierre-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BORIE Frédéric-Chirurgie digestive
BOULOT Pierre-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
CAMBONIE Gilles -Pédiatrie
CAMU William-Neurologie
CANOVAS François-Anatomie
CARTRON Guillaume-Hématologie ; transfusion
CHAMMAS Michel-Chirurgie orthopédique et traumatologique
CHANQUES Gérald – Anesthésie-réanimation
CORBEAU Pierre-Immunologie
COSTES Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
CYTEVAL Catherine-Radiologie et imagerie médicale
DADURE Christophe-Anesthésiologie-réanimation
DAUVILLIERS Yves-Physiologie
DE TAYRAC Renaud-Gynécologie-obstétrique, gynécologie médicale
DEMARIA Roland-Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire
DEREURE Olivier-Dermatologie – vénéréologie
DE VOS John – Cytologie et histologie
DROUPY Stéphane -Urologie
DUCROS Anne-Neurologie
GARREL Renaud – Oto-rhino-laryngologie
HAYOT Maurice - Physiologie
KLOUCHE Kada-Réanimation ; médecine d'urgence
KOENIG Michel-Génétique moléculaire
LABAUGE Pierre- Neurologie
LAFFONT Isabelle-Médecine physique et de réadaptation
LAVABRE-BERTRAND Thierry-Cytologie et histologie
LAVIGNE Jean-Philippe – Bactériologie – virologie, hygiène hospitalière
LECLERCQ Florence-Cardiologie
LEHMANN Sylvain-Biochimie et biologie moléculaire
LE MOING Vincent – Maladies infectieuses, maladies tropicales
LUMBROSO Serge-Biochimie et Biologie moléculaire
MARIANO-GOULART Denis-Biophysique et médecine nucléaire
MATECKI Stéfan -Physiologie
MEUNIER Laurent-Dermato-vénéréologie
MOREL Jacques - Rhumatologie
MORIN Denis-Pédiatrie
NAVARRO Francis-Chirurgie générale
PETIT Pierre-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
PERNEY Pascal-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
PRUDHOMME Michel - Anatomie
PUJOL Jean Louis-Pneumologie ; addictologie
PUJOL Pascal-Biologie cellulaire
PURPER-OUAKIL Diane-Pédopsychiatrie ; addictologie
QUERE Isabelle-Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire (option médecine vasculaire)
SOTTO Albert-Maladies infectieuses ; maladies tropicales
TOUITOU Isabelle-Génétique
TRAN Tu-Anh-Pédiatrie
VERNHET Hélène-Radiologie et imagerie médicale

PU-PH de 2ème classe

ASSENAT Éric-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
BERTHET Jean-Philippe-Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
BOURDIN Arnaud-Pneumologie ; addictologie
CANAUD Ludovic-Chirurgie vasculaire ; Médecine Vasculaire
CAPDEVIELLE Delphine-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
CAPTIER Guillaume-Anatomie
CAYLA Guillaume-Cardiologie
COLOMBO Pierre-Emmanuel-Cancérologie ; radiothérapie
COSTALAT Vincent-Radiologie et imagerie médicale
COULET Bertrand-Chirurgie orthopédique et traumatologique
CUVILLON Philippe-Anesthésiologie-réanimation
DAIEN Vincent-Ophthalmologie
DORANDEU Anne-Médecine légale -
DUPEYRON Arnaud-Médecine physique et de réadaptation
FAILLIE Jean-Luc – Pharmacologie fondamentale, pharmacologie clinique, addictologie
FESLER Pierre-Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
GAUJOUX Viala Cécile-Rhumatologie
GENEVIEVE David-Génétique
GODREUIL Sylvain-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
GUILLAUME Sébastien-Urgences et Post urgences psychiatriques -
GUILPAIN Philippe-Médecine Interne, gériatrie et biologie du vieillissement; addictologie
GUIU Boris-Radiologie et imagerie médicale
HERLIN Christian – Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique, brûlologie
HOUEDE Nadine-Cancérologie ; radiothérapie
JACOT William-Cancérologie ; Radiothérapie
JUNG Boris-Réanimation ; médecine d'urgence
KALFA Nicolas-Chirurgie infantile
KOUYOUMDJIAN Pascal-Chirurgie orthopédique et traumatologique
LACHAUD Laurence-Parasitologie et mycologie
LALLEMANT Benjamin-Oto-rhino-laryngologie
LE QUINTREC Moglie - Néphrologie
LETOUZEY Vincent-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
LONJON Nicolas - Neurologie
LOPEZ CASTROMAN Jorge-Psychiatrie d'Adultes ; addictologie
LUKAS Cédric-Rhumatologie
MAURY Philippe-Chirurgie orthopédique et traumatologique
MILLET Ingrid-Radiologie et imagerie médicale
MORANNE Olivier-Néphrologie
NAGOT Nicolas-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
NOCCA David-Chirurgie digestive
PANARO Fabrizio-Chirurgie générale
PARIS Françoise-Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
PASQUIE Jean-Luc-Cardiologie
PEREZ MARTIN Antonia-Physiologie
POUDEROUX Philippe-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
RIGAU Valérie-Anatomie et cytologie pathologiques
RIVIER François-Pédiatrie
ROGER Pascal-Anatomie et cytologie pathologiques
ROSSI Jean François-Hématologie ; transfusion
ROUBILLE François-Cardiologie

SEBBANE Mustapha-Anesthésiologie-réanimation
SIRVENT Nicolas-Pédiatrie
SOLASSOL Jérôme-Biologie cellulaire
STOEBNER Pierre – Dermato-vénéréologie
SULTAN Ariane-Nutrition
THOUVENOT Éric-Neurologie
THURET Rodolphe-Urologie
VENAIL Frédéric-Oto-rhino-laryngologie
VILLAIN Max-Ophtalmologie
VINCENT Denis -Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement, médecine générale, addictologie
VINCENT Thierry-Immunologie
WOJTUSCISZYN Anne-Endocrinologie-diabétologie-nutrition

PROFESSEURS DES UNIVERSITES

1re classe :

COLINGE Jacques - Cancérologie, Signalisation cellulaire et systèmes complexes

2ème classe :

LAOUDJ CHENIVESSE Dalila - Biochimie et biologie moléculaire
VISIER Laurent - Sociologie, démographie

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - Médecine générale

1re classe :

LAMBERT Philippe

2ème classe :

AMOUYAL Michel

PROFESSEURS ASSOCIES - Médecine Générale

CLARY Bernard
DAVID Michel

PROFESSEUR ASSOCIE – Médecine

BESSIS Didier - Dermato-vénéréologie
MEUNIER Isabelle – Ophtalmologie
MULLER Laurent – Anesthésiologie-réanimation
PERRIGAULT Pierre-François - Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
ROUBERTIE Agathe – Pédiatrie

Maîtres de Conférences des Universités - Praticiens Hospitaliers

MCU-PH Hors classe

BOULLE Nathalie – Biologie cellulaire
CACHEUX-RATABOUL Valère-Génétique
CARRIERE Christian-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
CHARACHON Sylvie-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
FABBRO-PERAY Pascale-Epidémiologie, économie de la santé et prévention
HILLAIRE-BUYS Dominique-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
GIANSILY-BLAIZOT Muriel – Hématologie, transfusion
PELLESTOR Franck-Cytologie et histologie
PUJOL Joseph-Anatomie
RICHARD Bruno-Thérapeutique ; addictologie
RISPAIL Philippe-Parasitologie et mycologie
SEGONDY Michel-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière

MCU-PH de 1re classe

BADIOU Stéphanie-Biochimie et biologie moléculaire
BOUDOUSQ Vincent-Biophysique et médecine nucléaire
BOURGIER Céline-Cancérologie ; Radiothérapie
BRET Caroline -Hématologie biologique
COSSEE Mireille-Génétique Moléculaire
GABELLE DELOUSTAL Audrey-Neurologie
GIRARDET-BESSIS Anne-Biochimie et biologie moléculaire
LAVIGNE Géraldine-Hématologie ; transfusion
LESAGE François-Xavier – Médecine et santé au travail
MATHIEU Olivier-Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
MENJOT de CHAMPFLEUR Nicolas-Neuroradiologie
MOUZAT Kévin-Biochimie et biologie moléculaire
PANABIERES Catherine-Biologie cellulaire
PHILIBERT Pascal-Biologie et médecine du développement et de la reproduction
RAVEL Christophe - Parasitologie et mycologie
SCHUSTER-BECK Iris-Physiologie
STERKERS Yvon-Parasitologie et mycologie
TUAILLON Edouard-Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
YACHOUH Jacques-Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie

MCU-PH de 2ème classe

BERTRAND Martin-Anatomie
DE JONG Audrey – Anesthésie-réanimation
DU THANH Aurélie-Dermato-vénérologie
GALANAUD Jean Philippe-Médecine Vasculaire
GOUZI Farès-Physiologie
HERRERO Astrid – Chirurgie générale
JEZIORSKI Éric-Pédiatrie
KUSTER Nils-Biochimie et biologie moléculaire

MAKINSON Alain-Maladies infectieuses, Maladies tropicales
MURA Thibault-Biostatistiques, informatique médicale et technologies de la communication
OLIE Emilie-Psychiatrie d'adultes ; addictologie
PANTEL Alix – Bactériologie-virologie, hygiène hospitalière
PERS Yves-Marie – Thérapeutique, addictologie
SABLEWSKI Vanessa – Anatomie et cytologie pathologiques
THEVENIN-RENE Céline-Immunologie

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES - Médecine Générale

Maîtres de conférence de 1ère classe

COSTA David

Maîtres de conférence de 2ème classe

FOLCO-LOGNOS Béatrice
OUDE-ENGBERINK Agnès

MAITRES DE CONFERENCES ASSOCIES - Médecine Générale

GARCIA Marc
MILLION Elodie
PAVAGEAU Sylvain
REBOUL Marie-Catherine
SERAYET Philippe

MAITRES DE CONFERENCES DES UNIVERSITES

Maîtres de Conférences hors classe

BADIA Eric - Sciences biologiques fondamentales et cliniques

Maîtres de Conférences de classe normale

BECAMEL Carine - Neurosciences
BERNEX Florence - Physiologie
CHAUMONT-DUBEL Séverine - Sciences du médicament et des autres produits de santé
CHAZAL Nathalie - Biologie cellulaire
DELABY Constance - Biochimie et biologie moléculaire
GUGLIELMI Laurence - Sciences biologiques fondamentales et cliniques
HENRY Laurent - Sciences biologiques fondamentales et cliniques
LADRET Véronique - Mathématiques appliquées et applications des mathématiques
LAINE Sébastien - Sciences du Médicament et autres produits de santé
LE GALLIC Lionel - Sciences du médicament et autres produits de santé
LOZZA Catherine - Sciences physico-chimiques et technologies pharmaceutiques
MAIMOUN Laurent - Sciences physico-chimiques et ingénierie appliquée à la santé
MOREAUX Jérôme - Science biologiques, fondamentales et cliniques
MORITZ-GASSER Sylvie - Neurosciences

MOUTOT Gilles - Philosophie
PASSERIEUX Emilie - Physiologie
RAMIREZ Jean-Marie - Histologie
TAULAN Magali - Biologie Cellulaire

PRATICIENS HOSPITALIERS UNIVERSITAIRES

CLAIRE DAIEN-Rhumatologie
BASTIDE Sophie-Epidémiologie, économie de la santé et prévention
GATINOIS Vincent-Histologie, embryologie et cytogénétique
PINETON DE CHAMBRUN Guillaume-Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
SOUCHE François-Régis – Chirurgie générale
TORRE Antoine-Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale

REMERCIEMENTS

Aux membres du jury :

A M. le Professeur Philippe LAMBERT : Vous m'avez fait l'honneur d'accepter de présider cette thèse. Je vous remercie pour votre disponibilité et votre rapidité à répondre. Veuillez trouver ici l'expression de ma sincère gratitude et de tout mon respect.

A M. le Docteur Eric JEZIORSKI : Merci de m'avoir reçu si rapidement alors que je désespérais de trouver un sujet de thèse. Je te remercie pour ton aide et ton soutien dans ce projet.

A Mme le Docteur OUDE-ENGBERINK Agnès : Je te remercie d'avoir accepté de faire partie du jury de ma thèse et de m'avoir également guidé et conseiller pour ce travail.

A M. Le Docteur Jean-Luc Castan : Je te remercie d'avoir accepté de faire partie de mon jury. Je te remercie aussi pour ta confiance régulièrement renouvelée lors de mes remplacements successifs dans ton cabinet. Je resterai toujours impressionné par ta dévotion envers tes patients, ton empathie et la quantité de travail que tu réussis à abattre sans jamais que cela nuise à sa qualité. Tu es vraiment un médecin comme on n'en fait plus.

Au personnel des services, médecins, maître de stage et infirmier/ères que j'ai rencontrés au cours de mon cursus, je vous remercie. Vous avez fait de moi le médecin que je suis aujourd'hui.

Aux médecins que j'ai remplacés, merci pour votre confiance.

Aux médecins de SOS médecin Montpellier, merci pour votre confiance durant ces 3 années de remplacements. C'est un réel plaisir de travailler au sein de votre équipe.

A ma Famille :

A mes parents : Merci, merci pour votre amour, votre éducation positive et votre soutien inconditionnel. C'est une fierté d'être votre fils. Merci aussi d'avoir régulièrement accueilli la moitié de la fac de médecine de Brest à la maison avec tant de bonne humeur. *A papa*, merci de m'avoir donné cette passion des jeux de cartes, ou plutôt des jeux en général, qu'y m'aura été fort utile au cours de mes années de médecine ^^ . Merci surtout d'avoir si durement travaillé toute ta vie pour nous, ta passion pour ton métier et le plaisir que tu as en le pratiquant ont joué énormément dans le choix de mes études. Tu n'en as pas oublié pour autant d'être présent aux moments importants de notre vie. *A maman*, merci d'avoir pris ta retraite d'infirmière prématurément pour t'occuper de nous 4, d'avoir toujours été disponible pour nous emmener à droite à gauche, à l'écoute et aux petits soins ; je ne serai certainement pas aussi épanoui sans tout cela aujourd'hui. Et bien sur merci pour la relecture sans quoi cette thèse serait truffée de fautes d'orthographe.

David : Yoooooooo mon Brrrooooo !!!!! Je voue une admiration sans faille pour la ténacité et la persévérance dont tu as fait preuves pour atteindre et poursuivre tes rêves. Merci de m'avoir gratifié de soirées de légende (main de dieu), de ski plaisir ou encore de vieilles charrues à faire les rouleaux compresseurs à la belote. L'Indonésie reste à ce jour l'un des mes voyages préférés dont je garderai un souvenir impérissable, entre le Rinjani, le ski Garden et les virés en scooter... Je suis sûr que tu feras un excellent Parrain pour Gaspard.

Les Filles : Il s'en est passé du chemin depuis que je changeais vos couches ^^ ! Je suis fier des belles jeunes femmes que vous êtes devenus. Je ne suis pas toujours très présent hélas, je m'en excuse. *Ade* bravo pour ta réussite en médecine, bon courage pour cette dernière ligne droite, je suis sûr que tu vas tout cartonner. Si jamais tu ne sais pas trop où aller pour ton internat je connais un endroit plutôt ensoleillé où il fait bon vivre ☺ . *Juju* je te félicite, résister à tous ses échecs dans des conditions si peu favorable, et réussir derrière le concours de Kinésithérapeute relevait de l'impossible. Tu t'en es pourtant sortie avec bien plus que les honneurs.

Parrain : Je remercie mes parents pour leur choix, je n'aurai pas pu rêver meilleur parrain. Je ne me lasse pas de ton talent d'orateur lors des grandes occasions familiales ; et batailler avec toi à la belote jusqu'au lever du jour est toujours un bonheur. Sache que même si je ne suis pas des plus loquaces lors de tes coups téléphones réguliers, ils sont pour moi un grand bonheur. Je sais que je pourrai toujours compter sur toi.

A ma petite Famille :

Marie : Merci mon Amour. Sans toi rien de tout cela n'aurait été possible. Ta tolérance face à mes différentes addictions comme la belote, le poker, les jeux vidéo, les soirées et j'en passe..., n'a d'égal que ton calme, ta patience et ta gentillesse. Tes éternels doutes me charment autant qu'ils me font sourire. Merci de supporter mon caractère de cochon et de toujours trouver les mots qui m'apaisent. Nos vacances à deux sont des moments de bonheur irremplaçables. Il me tarde de repartir (à 3 😊 ?). Sache que je mesure chaque jour un peu plus la chance de t'avoir à mes côtés, je n'imaginais pas la vie sans toi. Tu es la femme de ma vie !

Gaspard : Ta naissance a fait naître en moi un sentiment d'amour qui m'était jusque là inconnu. Tu es un véritable rayon de soleil au quotidien, je serai toujours là pour toi, mon fils.

A la famille LAURENS :

Difficile de ne pas se sentir à l'aise au milieu de votre famille 😊

A Geneviève et Jean-Marie plus particulièrement : Merci pour votre accueil chaleureux lors de nos week-ends à St-Pons. Merci aussi pour votre précieuse aide dans l'aménagement de notre appartement ou votre disponibilité à garder Gaspard.

Anne-So et Clairé : Les filles, merci pour vos petites attentions et messages de soutien. Merci aussi de nous aider auprès de Gaspard. C'est un réel plaisir d'être votre « bof ». On ne s'ennuie jamais en votre compagnie !

Aux Brestois de Montpellier :

Max : Qui aurait pu croire que la P1 scellerait une si belle amitié ! Au passage, je te remercie. Sans toi, elle se serait soldée par un échec et j'aurais fini manager chez Mc'Do. Quelles années fantastiques, d'abord à Brest, puis à Montpellier grâce à ton choix inattendu ! Difficile de te trouver le moindre défaut, tu es un ami irremplaçable. Je me réjouis que ta nouvelle vie au Canada avec Annie soit un succès, et j'espère bien venir vous voir rapidement !

Bidouille : Cher compère Toitoin, je pense dire sans me tromper, que la deuxième meilleure décision dans mes études, après le choix de venir à Montpellier, fut d'accepter de mixer nos chambres au ski suite à une bévue de l'orga ! Résultats : des vacances mémorables et le début d'une belle amitié. Beloteur aguerri au phlegme sans pareil, toujours prêt à faire demi-tour au beau milieu de la France pour venir me chercher ou pour se taper 6 étages à deux avec un canapé d'angle. Il ne fait aucun doute que tu es un ami sur qui on peut compter. Cuistot hors pair, mes papilles se rappelleront longtemps de ton bœuf basse température !

Guiqui : Pierre angulaire (je sais que t'adore ce mot !) de notre quatuor Brestois, ta résistance à l'alcool et ta capacité à aller travailler un lendemain de cuite n'ont d'égaux que ta mémoire sans limite ! Je reste stupéfait de voir que le moindre verre pris en ta compagnie, aussi innocent soit-il, finit inévitablement en soirée de l'espace ! Mettre des branlées à la belote, refaire le monde en fin de soirée ou visiter les capitales européennes en ta compagnie est juste un pur kiff. Merci pour cette amitié à toute épreuve !

Aux Groupes ElectroRV ^^ :

Maucci : Mon boooooonnnnnn pppèèèèèèrrrrreeeee Maumau ! En arrivant sur Montpellier, j'ai pu découvrir avec plaisir un compère aussi addict que moi aux jeux vidéo, à boombeach, à la belote, au poker et j'en passe..... Homme de tous les superlatifs, chaque soirée passée en ta compagnie, est juste mémorable ! Ton mental d'acier à la belote nous aura valu une défaite de légende au ski ! Homme de cœur,

toujours prêt à aider, il ne fait aucun doute que tu es un ami des plus précieux. Te voir rayonnant aux côtés de Caro fait vraiment plaisir, tu as trouvé la bonne j'en suis certain !

Jérémie : Artiste complet aux multiples facettes, je suis ravi que tu te sois acoquiné avec les brestoïis, sans quoi, notre amitié n'aurait certainement pas pris une telle dimension ! Débattre avec toi à moitié saoul, en campant sur nos positions respectives, est un des petits plaisirs de la vie montpelliéraine. Tout comme nos duologues sur le groupe ElectroRV, dont je garde des souvenirs et des barres de rires mémorables. Partenaire de l'invincible équipe des Butcher's Beloteur, toujours un plaisir de voir que tu lis dans mes stratégies les plus tordues.

Stéphane : Je me demande encore aujourd'hui pourquoi je t'ai connu si tard ? Véritable révélation au ski 2017, t'es un mec en Or. Tes anecdotes, et les situations cocasses dans lesquelles tu t'embarques souvent en compagnie du père Audren, me feront toujours rire.

Barbie : Sacré petit bout de femme ! Je garde un souvenir impérissable de notre pique-nique électro et je suis sûr que toi aussi ^^ . Jamais en reste quand on se lance dans une belote ou quand on part en soirée, voire parfois les 2 en même temps. Je ne cache pas mon plaisir de te voir avec Martin et je suis ravi pour vous 2 !

Paolita : Bidouille a trouvé là, une perle rare dont il peut être fier. J'en profite pour te remercier d'avoir pris le volant lors de notre craquage complet lors de l'épisode : « Mission Port Aventura, pour l'anniversaire du Père Bidet », et nous offrir ainsi week-end qui restera dans les annales !

Audrey : Arrivée sur le tard dans notre cercle très fermé des beloteurs aguerris, tu y as maintenant toute ta place ! Toujours agréable de voir que tu es motivée pour un petit verre, un resto ou une soirée.

Aux brestoïis :

Corkuff : Presque 20 ans d'amitié ^^ ! Et ce n'est pas prêt de s'arrêter.... Des 400 coups à la Croix-Rouge, en passant par les soirées médecines, pour finir par nos agréables

soirées pain pâté vin rouge, Irish Coffee. Toujours un grand plaisir de refaire le monde avec toi !

Noé : Notre première rencontre a eu lieu lors d'une soirée transipeg Vodka dans l'appartement de Goulven, que tu squattais alors. Au final, une soirée tout à fait normale, quand on la compare à l'orgie du nouvel an, où tout Brest déambulait dans ton appart pendant que tu comatais, ivre mort !! Une chose est sûre, quand il s'agit de tes amis, dont je suis fier de faire partie, tu n'as pas de limites Noé. T'avoir eu si proche de nous pendant ton internat était vraiment top ! Reste que je t'en voudrais éternellement de m'avoir coiffé sur le poteau du doctorat !

LaGuiz : Exception qui confirme la règle, seul artiste de la bande à avoir traversé les années d'externat sans redoubler et avoir enchaîné avec un magnifique combo thèse à la fin de son internat. Belle performance ! Le temps a passé depuis les épisodes de Prison Break matés chez Yolande ^^ ! Véritable Globe-trotteur du remplacement médical, tu es toujours présent pour les grandes occasions et pour nos découvertes « culturelles » des différentes capitales européennes. Je m'aperçois avec plaisir que la distance n'entrave en rien cette belle amitié.

Nanard : J'en ai rencontré des personnages, mais des immondes comme toi, JAMAIS ! Charismatique leader du MBFC et guide des plus précieux dans Budapest, je ne doute pas qu'il en sera de même en Allemagne ! Une chose est sûre, entre l'alcool, les hôtels, les portables et j'en passe..... Chacun de tes passages apocalyptiques à Montpellier, aura fait monter d'un point le chiffre de la croissance en France. Véritable love machine au cœur d'artichaud, quand tu aimes ce n'est pas à moitié ! « Ichwünsche Ihnen alles Gute mit IhremSchatz in Deutschland ».

Greg : L'anesthésiste réanimateur de la bande, toujours prêt à pratiquer un bloc sciatique par -40° dans la neige quand on se fait renverser par un taxi ^^ . J'attends avec impatience notre semaine au ski ensemble chaque année. Bien content que tu n'aies pas déménagé à Quimper. Mes retours brestois n'en n'ont que plus de saveur !

Jb, Xav, Vinvin,Py : Merci les gars pour ces bons moments à l'externat. Toujours un plaisir de se faire une bouffe et une soirée quand je remonte à Brest !

Goul, Dédé, Jb : S'il y'a bien 3 brestoises qui nous ont montré la voie de la teuf (des « repêches », et du redoublement par la même occasion !) à l'externat, c'est bien votre promo ! Ravi que cette amitié perdure. Toujours un plaisir de vous revoir quand je remonte à Brest.

Souf : Ton rire inimitable aura rythmé nos soirées, tout comme ces inarrêtables envies de pousser la chansonnette ^^ ! Membre à part entière de la coloc rue Volney, on a bien légendé le bordel ! Ton retour sur Brest est une bénédiction qui annonce des futures soirées épiques !

Nico Minou : 5 mois à glander avant que tu commences tes études de contrôleur aérien, une soirée à jouer du trombone en caleçon sous la fenêtre de Stéphanie. Il n'en fallait pas plus pour nouer une belle amitié ! Je suis ravi que tu aies de la belle famille dans le sud, cela nous permet de nous retrouver régulièrement ! Promis, quand tu auras fini ta maison à Reims, on montera.

Yves et Medhi : Déjà teufeurs de classe internationale au cours de notre externat, c'est au cours de nos voyages culturels que j'ai pu découvrir tout votre impressionnant potentiel ! A quand le prochain ???

A la coloc :

Les gars, juste merci ! Cette colocation a été le meilleur choix de mon internat. J'y ai passé des moments inoubliables. Entre barbecue, soirées, comatage post-cuite, etc....

Souf : Véritable siamois de l'internat, on ne s'est plus quitté après nos débuts à Alès, pour le pire et surtout pour le meilleur. Ces années passées ensemble ont su créer une amitié qui m'est chère. La tête sur les épaules, tu es toujours de bon conseil. Je suis content qu'on arrive toujours à se voir, malgré ton départ pour Toulon avec la belle Safia !

Flo : Tu es une vraie belle personne comme il en existe peu. Je me rappelle encore notre première rencontre à l'internat de Nîmes quand je ne connaissais personne. Tu m'as directement mis à l'aise ^^ . Depuis lors, règne une amitié riche et sincère dont je ne pourrai plus me passer.

Zaza : Le père Zaza !!! Toujours jovial et détente, motivé pour tout ! Que du bonheur de t'avoir en ami et en coloc. Vivement cet été, qu'on titille le cochonnet.

Aurél : Le roi des pelles à merde ^^ ! Je garde un souvenir mémorable de notre soirée retrouvaille coloc. Je suis ravi que toi et « petit bolide », vous soyez pris de passion pour nos soirées poker ; ça permet de se voir un peu plus !

A la team Alès :

Yannis : Merci pour ces moments inoubliables et ces fous rires avec tes multiples actions de légendes !

Aurélie : Matrone de l'internat, toujours là pour aider

ClémClém : Mon binôme Alésien ! On en aura partagé des aller-retour Montpellier/Alès

Cyril : Ta joie de vivre aura vraiment rythmé mon internat Alésien ! toujours le smile

Aux Montpelliérains :

Eve, Cyrielle, Marion, Président, Gé, Mélanie, Vadeck et tous ceux que j'oublie, merci pour toutes ces soirées internes, ces danses endiablées et ces bons moments passés ensemble.

Au groupe Passion recherche :

Michou, Jérem, Marie : Merci pour tous vos conseils, sans quoi cette thèse aurait pris beaucoup, beaucoup, beaucoup de retard !

Abréviations

- **DIP** : Déficit immunitaire primitif

- **CEREDIH** : Centre de Référence des Déficiences Immunitaires Héritaires

- **PNMR** : Plan National des Maladies Rares

- **IRIS** : Immuno-déficience primitive, Recherche, Information, Soutien

- **WONCA**: World Organization of National, Academies and Academic of General Practitioners
(Organisation mondiale des médecins généralistes)

- **PNDS** : Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins

- **CREAI** : Centre régional pour l'étude et l'action en faveur des personnes inadaptées

SOMMAIRE

1. Introduction.....	1
1.1. Généralités sur le déficit immunitaire primitif	1
1.2. Les maladies rares	4
1.3. Problématique de l'étude	6
1.4. Question de recherche	8
1.5. Objectif de l'étude.....	9
2. Matériel et méthode.....	9
2.1. Type d'étude.....	9
2.1.1. Etude qualitative	9
2.1.2. Entretien semi-dirigé.....	9
2.2. Echantillonnage	10
2.3. Guide d'entretien	10
2.4. Recueil des données.....	11
2.5. Analyse des données.....	11
3. Résultats.....	12
3.1. Taille de l'échantillon	12
3.2. Caractéristiques de l'échantillon.....	12
3.3. Analyse descriptive thématique.....	14
3.3.1. La prise en charge courante du DIP en médecine générale.....	14
3.3.1.1. Une apparente sensation d'absence de suivi.	14
3.3.1.2. En réalité un suivi général	15
3.3.1.3. Un manque de connaissance de la maladie	17
3.3.1.4. Un (trop) bon suivi spécialisé.....	18
3.3.1.5. Une coordination pluri professionnelle importante et nécessaire.....	19
3.3.1.6. Des patients qui vont « bien »	20
3.3.1.7. L'aspect pédiatrique, un triangle relationnel.	20
3.3.2. Les difficultés dans la prise charge des maladies rares.....	23
3.3.2.1. Le diagnostic, soupçonner la maladie	23
3.3.2.2. Différents problèmes de TEMPS	27
3.3.2.3. Le manque de connaissance.....	30
3.3.2.4. Le manque de coordination avec le spécialiste	30

3.3.2.5.	<i>Le soutien psychologique.....</i>	31
3.3.2.6.	<i>Un patient très informé sur sa maladie.....</i>	31
3.3.2.7.	<i>La perte de confiance du patient.....</i>	32
3.3.3.	Les améliorations envisagées par les médecins.....	32
3.3.3.1.	<i>Une meilleure coordination pluridisciplinaire.....</i>	32
3.3.3.2.	<i>Protocole de dépistage et de diagnostic</i>	33
3.3.3.3.	<i>Une conduite à tenir</i>	34
3.3.3.4.	<i>Un patient avec des questions en suspend.....</i>	35
3.3.3.5.	<i>Un accès spécifique à l'information.....</i>	35
3.3.4.	Une formation superficielle mais adaptée.....	35
3.3.4.1.	<i>Un cursus universitaire déjà bien rempli</i>	36
3.3.4.2.	<i>D'autres formations prioritaires pour le médecin généraliste.</i>	37
3.3.4.3.	<i>Auto-formation.....</i>	38
3.3.4.4.	<i>Former au cas par cas.....</i>	39
3.3.5.	Place du médecin traitant dans la prise en charge des maladies rares.	39
3.3.5.1.	<i>Rôle du médecin traitant.....</i>	39
3.3.5.2.	<i>Ce que les médecins estiment être hors de leur domaine de compétence.....</i>	43
4.	<u>Discussion</u>	46
4.1.	<u>Forces et limites de l'étude.....</u>	46
4.1.1.	Forces	46
4.1.2.	Faiblesses.....	46
4.2.	<u>Des difficultés inéluctables dans la prise en charge des maladies rares par les médecins généralistes.</u>	47
4.2.1.	Un insoluble problème de temps.....	47
4.2.2.	Le manque de connaissances	48
4.3.	<u>En définitive, quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ?</u>	49
4.3.1.	La recherche diagnostique, y penser !	49
4.3.2.	Un suivi rare, mais adapté.....	50
4.3.1.	L'aspect pédiatrique, une relation médecin/patient singulière.....	52
4.3.2.	Solutions envisagées par les médecins interrogés.....	52
5.	<u>Conclusion</u>	53
6.	<u>Bibliographie</u>	55
7.	<u>Annexes.....</u>	59
7.1.	<u>Outil d'aide au diagnostic du CEREDIH</u>	59
7.2.	<u>Guide d'entretien</u>	61

<u>7.3. Axes du 1^{er} PNMR.....</u>	<u>63</u>
<u>7.4. Axes du 2^{ème} PNMR</u>	<u>64</u>
<u>7.5. Axes du 3^{ème} PNMR</u>	<u>65</u>
<u>7.6. Liens Orphanet des différents DIP suivis par les médecins interrogés.....</u>	<u>66</u>
<u>8. Serment d'Hippocrate.....</u>	<u>67</u>

1.Introduction

1.1.Généralités sur le déficit immunitaire primitif

L'immunité est composée du système immunitaire inné (complément, macrophages, polynucléaires neutrophiles, monocytes, Lymphocytes NK) qui agit rapidement face à un agent pathogène, et du système immunitaire adaptatif (lymphocytes B et T) qui agit plus lentement, mais permet la mise en place d'une véritable « mémoire immunitaire » qui engendrera par la suite une réponse plus rapide et efficace grâce aux anticorps.

On parle de déficit immunitaire quand un ou plusieurs facteurs du système immunitaire sont absents (quantitatif) ou défectueux (qualitatif). Celui-ci est dit primitif quand il est d'origine génétique contrairement au déficit secondaire acquis qui sont de loin les plus fréquents (SIDA, chimiothérapie, traitement immunosuppresseur, etc...)¹.

La prévalence des déficits immunitaires (DIP) primitifs en France est estimée à 5.47/100000 et leur incidence comprise entre 1/5000 et 1/10000 en 2013 d'après les chiffres du Centre de Référence des Déficiences Immunitaires Héritées (CEREDIH), à noter que celles-ci sembleraient largement sous-estimées².

Il existe à ce jour plus de 300 DIP, répartis en 9 grands groupes selon une classification phénotypique, récemment mise à jour en 2017 par le comité d'experts de l'Union Internationale des sociétés immunologiques³:

- 1) Immunodéficiences affectant l'immunité cellulaire et/ou humorale.
- 2) Déficiences immunitaires combinés associés à des syndromes bien définis (syndrome de DiGeorge, Syndrome ataxie télangiectasie...).
- 3) Déficiences principalement en anticorps, les plus fréquentes, plus de 60%.
- 4) Maladie de dys-régulations immunologiques (Syndrome lympho-prolifératif avec auto-immunité (ALPS), Lymphohistiocytose hémophagocytaire(LHH)).
- 5) Anomalies congénitales de la phagocytose, quantitatives et/ou qualitatives.

6) Anomalies touchant spécifiquement l'immunité innée.

7) Maladies auto-inflammatoires.

8) Déficiences en complément.

9) Phénotypes de DIH.

Les DIP sont responsables d'une augmentation des risques d'infections et d'une susceptibilité accrue aux maladies auto-immunes et néoplasiques (tableaux 1 et 2)⁴.

Atteinte du système immunitaire	Susceptibilité à	Tableau clinique	Principaux déficits primitifs	Principaux déficits secondaires
Phagocytes	<ul style="list-style-type: none"> ■ Bactéries extracellulaires ■ Champignons 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Gingivostomatites ■ Angines nécrotiques ■ Cellulites ■ Septicémies ■ Pneumopathies ■ Abscès profonds (hépatiques) 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Granulomatose septique chronique ■ Neutropénie congénitale sévère 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Corticoïdes ■ Diabète ■ Chimiothérapie
Lymphocytes T	<ul style="list-style-type: none"> ■ Bactéries intracellulaires ■ Virus ■ Parasites ■ Champignons (<i>pneumocystis</i>, <i>cryptococcus</i>) 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Mycobactériose disséminée ■ Pneumocystose ■ Cytomégalovirus ■ Adénovirus disséminé 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Déficit immunitaire combiné sévère ■ Syndrome de Wiskott-Aldrich ■ Ataxie-Télangiectasie 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Corticoïdes ■ Immunosuppresseurs ■ Chimiothérapies (analogues des purines) ■ Sida ■ Transplantation
Lymphocytes B (anticorps)	<ul style="list-style-type: none"> ■ Bactéries extracellulaires (encapsulées) ■ <i>Giardia intestinalis</i> ■ Entérovirus 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Infections ORL et bronchopulmonaires ■ Diarrhées chroniques ■ Méningo-encéphalites 	<ul style="list-style-type: none"> ■ XLA (Bruton) ■ Déficit immunitaire commun variable 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Leucémie lymphoïde chronique, myélome ■ Rituximab ■ Chimiothérapies ■ Corticoïdes ■ Allogreffes de moelle
Complément	<ul style="list-style-type: none"> ■ <i>Neisseria meningitidis</i> 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Méningites ■ Méningococcémies 	<ul style="list-style-type: none"> ■ Déficit en C3 ■ Déficit en C5-9 ■ Déficit en MBL 	

Tableau 1 Complications infectieuses des DIP

Complication	Déficit Immunitaire
Dilatation des bronches	■ Agamma- et hypogammaglobulinémie
Granulomes	■ Granulomatose septique chronique et hypogammaglobulinémie
Cancers secondaires	■ Ataxie-Télangiectasie
	■ Déficit immunitaire commun variable
	■ VIH/sida
Auto-Immunité	■ Déficit immunitaire commun variable
	■ Syndrome de Wiskott-Aldrich

Tableau 2 Exemples de tableaux cliniques associés aux DIP

Tous les déficits immunitaires ne sont pas égaux en termes de manifestations cliniques et de complications. Certains sont graves et peuvent s'exprimer dès les premiers jours de vie en mettant en jeu le pronostic vital. D'autres peuvent simplement se présenter sous forme d'infections à répétitions plus ou moins sévères.

Pour ces derniers, on comprend toute la place que les médecins généralistes peuvent occuper dans le dépistage et l'aide diagnostique. D'ailleurs, un travail récent effectué par un confrère héraultais sur le sujet des dépistages immunitaires de l'enfant en médecine générale montre l'intérêt des praticiens sur le sujet⁵. Le CEREDIH propose un outil d'aide au diagnostic, incluant des signes d'alertes devant faire rechercher un DIP, mais il est hélas peu diffusé et probablement peu connu des médecins traitants (Annexe 6.1).

Le diagnostic de certitude est posé par un médecin spécialisé à l'aide de critères biologiques et génétiques⁶.

Le traitement spécifique, auquel on associe généralement antibioprophylaxie et vaccination quand elle est possible, sera fonction de la sévérité et du type du DIP. Il peut s'agir d'une substitution en immunoglobuline ou même d'une greffe de cellules souches hématopoïétiques dans les cas les plus sévères.

1.2. Les maladies rares

En Europe une maladie est considérée comme rare si elle touche moins d'une personne sur 2000, ce qui équivaut en France à moins de 30 000 personnes atteintes de la même maladie. Paradoxalement, les maladies rares ne sont pas rares. Nous en dénombrons environ 7000 et estimons leur prévalence totale entre 6 et 10%⁷, ce qui représente un peu plus de 3 millions de personnes atteintes par ces pathologies en France⁸. En comparaison, le diabète avec une prévalence d'environ 5%, touche un peu plus de 3,3 millions de français.

Les maladies rares forment un groupe hétérogène de maladies : neuromusculaires, métaboliques, infectieuses auto-immunes, cancers rares ..., dont 80 % sont d'origine génétique. Pourtant ces malades rencontrent tous des difficultés similaires. Il s'agit de maladies souvent graves et chroniques entraînant de lourdes difficultés sur le plan psychologique, social, économique et culturel⁹. De plus ces pathologies souffrent d'un déficit de connaissance médicale et scientifique souvent responsable d'errance ou d'erreur diagnostique.

Devant ce problème de santé publique, des mesures ont commencé à être mises en place en France avec un premier Plan National Maladie Rare (PNMR) (2005-2008), orienté autour de 10 axes (Annexe 6.3), dont l'objectif était d'assurer l'équité pour l'accès au diagnostic et à la prise en charge des personnes souffrant d'une maladie rare. Ce premier plan a notamment permis à Orphanet, portail des maladies rares sur internet, créé en 1997, de se développer considérablement et de devenir la référence européenne, voire mondiale dans le domaine. Il a été décidé de favoriser l'apprentissage des outils de recherche, plus que la connaissance des maladies rares car celles-ci sont évolutives et les données enseignées sont rapidement obsolètes ; et d'autre part, chaque médecin non spécialisé n'aura en charge, dans sa vie professionnelle, que peu de patients atteints de maladies rares¹⁰.

S'en est suivi un deuxième PNMR initialement prévu de 2011 à 2014, prolongé jusqu'en 2016, orienté en 3 axes (Annexe 6.4) : améliorer la qualité de la prise en charge du patient, développer la recherche sur les maladies rares et amplifier les coopérations

européennes et internationales. Une évaluation de ce deuxième PNMR par le Haut Conseil de Santé Publique, montre qu'il semble y avoir une diminution de l'errance diagnostique, certainement attribuable à l'effort d'information, à la mise en place d'une plateforme d'appels (Maladies Rares Info Services), au développement du site Orphanet et à l'effort de formation des professionnels à la prise en charge des maladies rares. Cependant certains objectifs n'ont pas été atteints, comme par exemple le faible nombre de Protocoles Nationaux de Soins et de Diagnostics (PNDS) élaborés¹¹.

Un 3^{ème} PNMR a débuté en 2018. Il a pour ambition d'améliorer encore le dépistage et de réduire l'errance diagnostique à travers un meilleur parcours de soin et une formation des professionnels de santé, ainsi que de promouvoir l'accès au traitement (Annexe 6.5).

Sur le plan associatif, a été créée en 2001, la plateforme « maladie rare », qui réunit sur un même site, acteurs associatifs et structures publiques agissant dans le domaine des maladies rares¹² :

- 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.
- Eurordis : réseau européen de plus de 200 associations de maladies rares dont 10 alliances nationales, issues de 16 pays européens.
- Maladies Rares Info Services : ligne téléphonique d'écoute, d'information et d'orientation, ouverte aux personnes malades, à leur entourage et aux professionnels de santé.
- l'AFM-Téléthon : association qui agit dans la recherche et le développement de thérapie et dans l'accompagnement des malades.

Le mouvement associatif tient une place de choix dans le domaine des maladies rares en France. Instigatrice avec le gouvernement des différents PNMR, les associations sont

également à l'origine de nombreuses études sur le sujet, de source d'information importante à travers Orphanet, et bien sûr, un acteur de premier plan dans le soutien, l'aide et l'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares.

1.3.Problématique de l'étude

De prime abord, le médecin généraliste ne semble pas concerné par la problématique « maladie rare » car peu confronté à celle-ci dans son exercice. La diversité, la complexité et la spécificité de ces maladies, suggèrent que leurs prises en charge soient réservées au spécialiste. Pourtant le médecin traitant, acteur de soins primaires, occupe une place importante du réseau de santé car il est souvent le premier interlocuteur du patient dans ses démarches de soin. De ce fait, il a inévitablement un rôle à jouer dans la recherche diagnostique. Or, comme le rappelle WONCA Europe, il base sa démarche décisionnelle sur la prévalence et l'incidence des maladies¹³. Il ne lui est donc pas facile d'éviter une période d'errance diagnostique pour le patient devant des symptômes qui peuvent lui sembler bénins. D'ailleurs, l'enquête récente d'Alliance Maladies Rares à ce sujet, indique que plus d'un quart des patients doit attendre au moins 5 ans après l'apparition des premiers symptômes pour avoir un diagnostic. Cette étude nous montre également que près d'un quart des patients, une fois les symptômes apparus, ne sont pas dirigés vers l'hôpital avant 3-4 ans, et donc par conséquent, a comme principal interlocuteur son médecin traitant¹⁴.

Par ailleurs, comme le rappelle la loi, le médecin traitant a un rôle d'orientation et d'organisation pour le patient. Il doit l'accompagner dans la prise en charge de sa maladie en gérant et coordonnant son parcours de soin¹⁵.

Les maladies rares sont un enjeu de santé publique nationale. Les différents PNMR ont permis une amélioration de leur prise en charge avec une meilleure coordination des différents professionnels de santé. Malgré tout, la place et le rôle du médecin généraliste restent flous et ils se heurtent souvent à des difficultés dans la prise en charge de ces maladies peu connues.

Quelques travaux récents se sont intéressés aux points de vue des médecins sur le sujet :

- Camille MOLLET, en 2013, a interrogé à l'aide d'un questionnaire les médecins généralistes sur la connaissance des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares. Les principales difficultés évoquées étaient le manque de connaissances et le manque d'informations du réseau de soin¹⁶.
- Caroline HUZE-JACQUESSON en 2014 a interrogé 928 médecins, elle aussi à l'aide de questionnaires, sur les difficultés rencontrées par les médecins généralistes dans la prise en charge des maladies neuromusculaires. Elle a conclu que les principales difficultés rencontrées portaient sur la prise en charge en amont du diagnostic¹⁷.
- Plus récemment, en 2018, Stéphanie Gaëlle BENDAVID a réalisé un travail de thèse au travers d'une enquête via un questionnaire, auprès de médecins traitants de patients suivis par le centre de référence adulte pour la fièvre méditerranéenne familiale. Elle a constaté un manque de connaissance concernant le traitement et le suivi, lié à une mauvaise communication entre les professionnels¹⁸.

D'autres travaux se sont intéressés aux points de vue des patients :

- Sébastien COUDERETTE, en 2012, a interrogé en entretien des patients sur le rôle du médecin traitant dans la prise en charge de la drépanocytose. Seulement La moitié de ces patients jugeait que le médecin traitant avait un rôle à jouer dans leur prise en charge, la principale critique étant le manque de connaissance¹⁹.
- Florence CORNIAU, en 2012, a interrogé en entretien les patients sur ce qu'ils attendaient de leur médecin traitant dans la prise en charge de leur maladie rare. Ces conclusions différaient quelque peu, indiquant que les patients interrogés étaient compréhensifs et peu critiques sur la méconnaissance des médecins, souhaitant surtout que celui-ci les accompagne sur le plan psycho-social et coordonne les soins avec le spécialiste²⁰.

- En 2014, Emilie GIEL a interviewé les patients sur la place du médecin généraliste dans la prise en charge de patients atteints de maladies neuromusculaires. Ces résultats indiquaient, là aussi, que les patients attendaient surtout que leur médecin soit un acteur de proximité et un coordinateur des soins²¹.

Après ce tour d'horizon bibliographique, nous avons constaté qu'aucun travail qualitatif récent n'a été effectué afin de connaître le ressenti des médecins face à la prise en charge des maladies rares.

Le choix de cibler les DIP a été décidé car ils regroupent un ensemble conséquent de maladies rares. De plus, comme nous l'avons évoqué, certains DIP débutent souvent par des infections ORL ou digestives à répétitions, symptômes bénins et motifs fréquents de consultations en médecine générale. Une fois traités, les patients restent sujets à ce type d'infection qui peut être un motif de consultation chez le médecin traitant. La participation à la journée annuelle de l'association des patients atteints de déficits immunitaires primitifs (IRIS), nous a confortés dans ce choix. En effet, les patients nous ont décrits des difficultés dans la coordination des soins et un manque criant de connaissance de ces maladies en dehors de leur spécialiste. De plus, les DIP sont souvent diagnostiqués chez les enfants, les adolescents ou les jeunes adultes, il s'agit d'un sujet très peu abordé dans la littérature des maladies rares en médecine générale. La pédiatrie représente pourtant une part importante de leur activité : avant l'âge de 16 ans, 79% des enfants consultent uniquement leur médecin généraliste d'après MGFrance et 67% des 2-6 ans, d'après la thèse de Marie MICHEL^{22,23}.

[1.4. Question de recherche](#)

Nous nous sommes donc posés la question de connaître le ressenti des médecins généralistes suivant des patients atteints de DIP dans la prise en charge des maladies rares.

1.5.Objectif de l'étude

L'objectif de cette étude est de comprendre les difficultés auxquelles sont confrontés les médecins généralistes face à la maladie rare, afin mieux définir leurs rôles et leurs attentes sur le sujet.

2.Matériel et méthode

2.1.Type d'étude

2.1.1. Etude qualitative

Issue des sciences humaines et sociales, la recherche qualitative a pour objet d'étudier les représentations et les comportements. Il ne s'agit pas de convertir des opinions en nombre, de quantifier des comportements, mais de saisir le sens que les individus attribuent à leurs actions²⁴. Cette méthode permet d'explorer les émotions, les sentiments des médecins et leurs expériences personnelles. À ce titre, la recherche qualitative est particulièrement adaptée à la recherche en médecine générale, car elle permet un abord plus élargi de la compréhension de la santé et des déterminants des soins²⁵. Au vu de la problématique de notre étude, nous nous sommes donc tournés vers cette méthode, car le but n'était pas de quantifier et de trier par ordre de grandeur, mais bien de comprendre comment et pourquoi les médecins généralistes éprouvaient des difficultés à travers leurs histoires et leurs vécus.

2.1.2. Entretien semi-dirigé

Le choix des entretiens semi-dirigés nous a semblé être le choix le plus opportun parmi les différentes méthodes qualitatives. Il permet de formuler des questions ouvertes laissant un libre choix de réponse à l'interrogé, permettant d'obtenir des éléments qui ne rentrent pas dans les cases des questionnaires ainsi que des réponses auxquelles nous n'aurions pas pensé. De plus, cela nous permet d'adapter le guide d'entretien à chaque intervenant. Il n'y a pas de ligne directrice stricte, l'important étant d'aborder les thèmes prédéfinis.

2.2.Echantillonnage

Nous avons effectué un échantillonnage ciblé et non aléatoire, ce qui est souvent le cas dans les études qualitatives. En effet, celles-ci ne cherchent pas la représentativité d'une population comme les études quantitatives, elles accordent une attention aux caractères uniques des individus et à leur histoire personnelle afin de constater, par exemple, une pratique, des satisfactions ou des attentes²⁶.

Nous avons réalisé celui-ci à partir de la base de données des patients atteints de DIP dans l'Hérault, suivie par le Dr JEZIORSKI, médecin référent au CEREDIH de Montpellier. Les médecins traitants des patients étaient contactés au hasard par téléphone, il leur était alors exposé le sujet de la thèse. Les médecins acceptant de participer à notre étude, convenaient d'un rendez-vous pour effectuer un entretien dans leur cabinet.

Nos critères d'inclusion étaient d'être médecin généraliste thésé, exerçant seul ou en groupe, dans un cabinet et suivant ou ayant suivi un patient atteint de DIP sans limite d'âge.

Notre critère d'exclusion était l'absence de patients atteint de DIP au sein de la patientèle du médecin.

Le nombre de participants à l'étude n'a pas été décidé au préalable. Il a été choisi d'arrêter les entretiens lorsque nous arriverions à saturation des données, lorsque celles-ci n'apporteraient plus d'idées nouvelles à notre problématique.

2.3.Guide d'entretien

Le guide d'entretien (Annexe 6.2) a été réalisé à l'aide de recherches bibliographiques, des travaux de thèse déjà élaborés et du ressenti des patients interrogés lors de la journée annuelle de l'association IRIS. Il a d'abord été testé auprès de 2 médecins ne participants pas à l'étude ce qui nous a permis d'effectuer quelques améliorations sur la formulation. La première question, tout en mettant à l'aise l'interviewé, permet de discuter du patient et de l'errance diagnostique. La deuxième aborde la prise en charge

courante du patient atteint de DIP, puis le reste de l'entretien se focalise principalement sur les difficultés de la prise en charge des maladies rares en médecine générale. Comme indiqué précédemment le guide d'entretien sert de fil rouge, de trame à l'interviewer. Il y figure les sujets et les questions nécessaires à aborder. Il est possible d'inclure d'autres questions au cours de l'entretien en fonction de l'évolution de la discussion.

2.4. Recueil des données

Le recueil des données a été effectué au cabinet des médecins généralistes, au cours d'entretien en face à face, en s'assurant que le praticien avait le temps nécessaire pour celui-ci. Nous avons utilisé le dictaphone d'un iPhone 6s. Il a été rappelé, au début de chaque entretien, la problématique et les objectifs de la thèse, ainsi que la garantie de l'anonymat du médecin et des patients. Enfin, l'intégralité des entretiens a été retranscrite sur Word : l'entretien 1 correspond au premier entretien effectué et ainsi de suite...

2.5. Analyse des données

L'analyse des données a été faite de façon manuelle, selon la méthode d'analyse et d'interprétation des études qualitatives^{27,28}. Il n'a pas été défini de grille d'analyse ; le codage a donc été fait de façon ouverte et inductive. Dans un premier temps, les entretiens ont été lus à plusieurs reprises afin de s'imprégner de leur sens, puis nous avons effectué le codage des données. Il a été dégagé, ligne par ligne, des « codes » correspondant à des idées ou des sentiments exprimés par les médecins qui rentrent dans des catégories de thèmes principaux. Il s'agit du codage vertical. Dans un second temps, ces différents codes sont comparés et associés entre eux afin de former des codes plus généraux, des catégories. Cela s'appelle le codage horizontal. Enfin, les catégories qui ressortaient fréquemment ont fait l'objet d'un codage sélectif, permettant de mettre en avant les thèmes les plus importants.

3. Résultats

3.1. Taille de l'échantillon

Parmi les 119 médecins suivant des patients atteints de DIP référencés dans la base de données du Dr JEZIORSKI, 39 ont été contactés.

Parmi ces médecins, 27 n'ont pas souhaité donner suite et 11 nous ont répondu favorablement.

3.2. Caractéristiques de l'échantillon

L'ensemble des caractéristiques est résumé dans le tableau 3.

Le sex-ratio est de 2.2 hommes pour 3 femmes. L'âge moyen des participants est de 50,18 ans, celui de leurs patients est de 14,6 ans.

Une majorité des médecins, exerce seule.

Quatre des médecins sont installés en milieu urbain et 7 en semi-rural.

Les entretiens ont été réalisés du 29 mai 2018 au 25 octobre 2018. Leur durée moyenne était de 22 minutes et 30 secondes.

Un lien internet permettant de connaître les caractéristiques de chacun des DIP retrouvé chez les patients des médecins interrogés, est disponible en Annexes 6.6.

	Age Médecins	Age patients	Sexe Médecins	Sexe Patients	Type d'exercice	Milieu d'exercice	Types de DIP	Duré entretien
Médecin 1	41	18	F	M	groupe	urbain	APECED	15 mn
Médecin 2	42	19	M	M	seul	urbain	Déficiance en sous-classe d'IgG	10 mn 30
Médecin 3	62	14	M	M	groupe	urbain	ALPS	9 mn 30
Médecin 4	63	18	F	M	seul	urbain	Inconnu	23 mn 45
Médecin 5	53	11	M	M	groupe	Semi-rural	SCID	24 mn
Médecin 6	50	12	F	F	seul	Semi-rural	Déficiance en sous-classe d'IgG	15 mn 47
Médecin 7	44	2	F	F	seul	Semi-rural	HIGM1	22 mn 30
Médecin 8	67	DCD	M	F	seul	Semi-rural	SIOD	25mn44
Médecin 9	46	24	M	M	seul	Semi-rural	Agammaglobulinémie	54mn35
Médecin 10	37	14	M	M	seul	Semi-rural	Neutropénie congénitale sévère	14mn11
Médecin 11	47	14	F	M	seul	Semi-rural	Déficiance sélective en IGA	32mn23

Tableau 3 Caractéristiques de l'échantillon

3.3. Analyse descriptive thématique

3.3.1. La prise en charge courante du DIP en médecine générale

3.3.1.1. *Une apparente sensation d'absence de suivi.*

Bien que l'étude qualitative n'est pas vocation à donner de résultats statistiques, force est de constater que presque tous les médecins interrogés dénotent **un suivi presque inexistant**, de leur patient atteint de DIP.

M1 : « Maintenant le patient 1 ça fait un moment que je l'ai pas vu »

M2 : « je ne l'ai vu qu'une seule fois pour la déclaration de médecin traitant il y a 3 ans [...] Il n'est absolument pas suivi par moi au quotidien »

M3 : « Ha ba oui... Je le vois pas... »

M4 : « Donc je le vois pas, je le vois pour une visite annuelle comme ça, de temps en temps. » « Ba la seule prise en charge que je gère moi c'est son ALD, c'est tout »

M5 : « Je le vois rarement »

M6 : « Mais depuis qu'elle est sous traitement, je la vois quasiment plus ».

M8 : « Et après, il y a eu ce diagnostic de sarcome et là, à la limite, bon, je l'ai moins vu quoi »

M10 : « Je la vois pas très souvent »

Certains médecins semblent toutefois voir plus régulièrement leurs patients.

M7 : « Moi je le vois toujours qu'avec sa maman, une fois avec son papa, et une fois avec sa grand-mère ».

M9 : « Alors moi, tous mes patients qui sont un peu « chauds », soit cancer, soit immuno, soit hémato, je les sensibilise vraiment à leur pathologie, je leur fais comprendre que... Il faut les décharger de leur maladie. A cet âge-là, le patient 9, 24 ans, à cet âge, quand on a ce genre de maladie qui est diagnostiquée, c'est beaucoup de contraintes. Donc j'essaie de les décharger de cette pathologie, c'est-à-dire, c'est moi qui m'en occupe. [...] Donc très mensuellement, je les vois. Après s'ils sont bien équilibrés, je les laisse un peu respirer parce que voilà... Venir me voir tous les mois, au bout d'un moment, ça peut être un peu pénible, surtout si y'a rien de neuf, mais bon c'est l'occasion aussi de faire le point. Donc, si ça va après, ils reviennent me voir dès qu'il y a un petit souci. »

3.3.1.2. En réalité un suivi général

Pourtant malgré cette forte impression d'absence de suivi, nombre des médecins interrogés voient leurs patients atteints de DIP pour **des consultations de médecine générale « normales »** : virose, infections bénignes, traumatisme léger, administratif, conseil, orientation ou non vers le spécialiste ou les urgences...

M1 : « Ils sont venus me voir quand le patient1 avait un rhume, quand il avait un papier un remplir, voilà » « Alors moi à chaque fois qu'il y a eu quelque chose, je l'ai basculé au CHU »

M3 : « A Part une otite ou un truc comme ça »

*M4 : « Je le vois dans le cadre des vaccinations, des examens de routine habituels ».
« Ha ba oui, la bobologie. Il vient me voir, s'il s'est fait une entorse ou un truc. Je le vois, pour des trucs ba de routine quoi »*

M5 : « Je le vois plutôt pour les phénomènes bénins »

M6 : « sauf de temps en temps quelques viroses. [...]. Elle a des otites externes. [...]. Sa mère me l'amène maintenant aussi pour suivre son asthme »

M10 : « Je la vois pour des consultations, entre guillemets, de routine. C'est-à-dire, y a pas vraiment de routine d'ailleurs pour ces patients, mais des consultations pour le suivi ou des vaccins. Parce que de toute façon, elle, c'est très carré au niveau des vaccinations, notamment antigrippales. Je l'ai déjà vue pour... Je l'ai d'ailleurs vue plusieurs fois à répétitions, pour des infections diverses et variées, qui étaient plus ou moins importantes »

Certains médecins se rendent très disponibles pour leur patient, avec notamment, des **avis téléphoniques** lorsque les parents s'inquiètent pour une fièvre ou une complication ; permettant soit de les rassurer, soit de les faire venir en consultation ou de les orienter vers les urgences.

M7 : « Elle (la mère) m'appelle quand elle a un problème, c'est-à-dire qu'elle me téléphone sur mon téléphone portable en me disant il a 38, qu'est-ce que je fais ? Moi, en fonction de ça je peux l'examiner, je l'examine ou je pense que par rapport à ce qu'elle me raconte, mon examen clinique seul ne suffira pas. Et à ce moment-là, je lui dis d'aller à l'hôpital ».

M11 : « Des fois, sa mère, juste au téléphone, me disait : « il va pas bien, il s'encombre » Je lui dis : « On va se calmer ! Qu'est-ce qu'il se passe ? Il respire bien ? il est bleu ? Il a de la fièvre ? », Ba non, en fait, le fait de faire un petit screening, la pression descend »

A noter que seul le médecin 9 (ancien interniste) semble pouvoir gérer totalement son patient, que ce soit sur le plan du suivi, des infections, et des traitements.

M9 : « je leur dis fièvre = docteur = antibiotique. Donc ils viennent me voir tout de suite [...]. Si y'a des prélèvements à faire, je les fais tout de suite, urinaires, etc... Après, j'installe une antibiothérapie probabiliste, voilà d'emblée, d'emblée, d'emblée. Je perds pas de temps » « Les traitements, Moi, je les fais quand le confrère est pas là, le spécialiste. Je sais surveiller les traitements »

3.3.1.3. *Un manque de connaissance de la maladie*

Les médecins de notre échantillon sont nombreux à déclarer **un manque de connaissance de la maladie**, qu'ils trouvent normal, même si celui peut être un frein à un suivi plus régulier.

M4 : « Ben le problème, c'est qu'effectivement, MOI, quand j'ai fait la connaissance des parents [...] je connaissais pas cette maladie, j'avoue hein... »

M5 : « Donc moi je suis pas en mesure d'assurer le suivi de quelqu'un suite à une transplantation et donc forcément, il a un suivi hospitalier »

Quelques médecins prennent soin d'en discuter et de prévenir la famille de leurs patients, **fixant ainsi les limites de leurs capacités** avec leur patientèle.

M1 : « Après la connaissance, je trouve pas que ça freine [...]. Et puis je l'ai dit aux parents directement, donc ils en ont conscience aussi, je pense que ça c'est important. Les parents comprennent bien que je n'ai pas la science infuse et que le syndrome d'APECED est certainement le seul que je verrai dans ma vie »

M7 : « Je leur ai dit que j'étais pas du tout spécialiste de la pathologie et que je pouvais pas le suivre de manière très rapprochée »

Dans d'autres cas, à tort ou à raison, le **patient décrète** de son propre chef que le médecin traitant n'est pas qualifié.

M3 : « De toute les façons les parents ils ont toujours une trouille épouvantable, vite chez le spécialiste parce que mon fils il est épouvantable, il a une maladie machin... L'autre, il y connaît rien, ce en quoi il a bien raison ».

3.3.1.4. *Un (trop) bon suivi spécialisé*

Par ailleurs, le suivi des spécialistes, à proprement parler, **entraîne logiquement une diminution du passage** chez le médecin généraliste, d'autant plus que celui-ci est de qualité, rapproché, ou facile d'accès pour le patient. Presque tous les médecins interrogés s'accordent sur ce fait.

M1 : « Le reste du temps, c'est quand même géré par le CHU, parce qu'il le voit quand même régulièrement ».

M4 : « il est suivi à l'hôpital, très, très régulièrement » « Mais sinon, il est complètement encadré, vu par l'hôpital. C'est vraiment le CHU qui le gère »

M5 : « Je le vois rarement. Il est vu tellement souvent à l'hôpital » « Sa maman a tellement l'habitude de ces spécialistes et de ces services dans lesquels il est suivi, qu'elle a des contacts directs » « Surtout les maladies chroniques rares, graves. Il y a tellement de liens entre les parents et le service directement, qu'il ne passe pas par le généraliste. Du coup c'est vrai que dans son cas particulièrement, on est un peu extérieur à ce groupe évaluation, symptôme, traitement »

M7 : « Comme je sais qu'il a un suivi et que je veux pas faire trop intrusion non plus, enfin il a un suivi hyper régulier sur Montpellier »

A noter que quelques médecins interrogés soulignent tout de même un problème de **retard dans les courriers du spécialiste**.

M8 : « J'avais des courriers toujours avec le même problème qui est, surtout avec le CHU, mais que ce soit Val d'Aurel, c'est pareil, les courriers, ils arrivent fort décalés dans le temps. »

M10 : « Ba moi, je reçois des courriers et c'est à peu près tout. Si ce n'est, mais c'est comme ça pour tout, que ce soit les maladies rares ou autres. Ba, les contacts, ça va être

surtout des courriers, quand ils arrivent un jour, si ce n'est pas 3 mois après ! Ça, ça a pas changé ! (Rires) »

Un autre facteur observé est le choix du patient d'aller **directement aux urgences ou voir le spécialiste**, lors d'épisodes infectieux aigus ou de complications qu'ils soupçonnent liées au DIP.

M1 : « Les parents l'ont fait hospitaliser direct »

M3 : « De toute façon les parents, ils ont toujours une trouille épouvantable, vite chez le spécialiste parce que mon fils il est épouvantable, il a une maladie machin... »

M4 : « Vraiment dès qu'il y a un problème les parents l'emmènent à l'hôpital, au CHU, il est tout de suite pris en charge »

M10 : « Je pense que les parents sont habitués à l'emmener directement à l'hôpital s'il y a un problème »

3.3.1.5. *Une coordination pluri professionnelle importante et nécessaire*

Les DIP regroupent un ensemble de maladies pouvant entraîner des complications nécessitant le passage régulier de kinésithérapeutes, des traitements nécessitant le passage d'une infirmière à domicile ou un handicap nécessitant une aide à domicile. Ce sont autant d'intervenants sur lesquels le médecin traitant peut s'appuyer pour évaluer la sévérité d'une complication, la nécessité d'une hospitalisation ou simplement rassurer un parent ou un proche inquiet.

M10 : « Après, y'a les infirmiers qui passent souvent aussi, parce qu'ils font les injections de granulocytes. Du coup, les infirmiers peuvent alerter aussi et aider »

M11 : « Le kiné, qui le connaît bien aussi, on peut l'appeler également. Je lui demande comment il le trouve. S'il me dit : « Comme d'habitude, ou en effet encombré » »

3.3.1.6. *Des patients qui vont « bien »*

Enfin, les médecins interrogés expliquent ce faible suivi par le fait que ce sont des enfants, des adolescents ou des patients jeunes. Ils n'ont souvent **pas d'autres pathologies chroniques en dehors du DIP et de ses complications**. Si celui-ci est équilibré et suivi au CHU et que le patient va bien, inévitablement ils ne sont pas vus en consultation chez leur médecin traitant de façon rapprochée.

M4 : « Ba il va bien » « Je le vois pour une visite annuelle comme ça de temps en temps [...]. Pour moi il va bien quoi »

M6 : « Et bien normalement avec les perfusions elle a plus rien, [..], comme elle fait les traitements toutes les semaines puisqu'elle a des sous-cutanés. Là ça va quasiment. »

3.3.1.7. *L'aspect pédiatrique, un triangle relationnel.*

Le DIP est une maladie génétique souvent découverte dans l'enfance, voire la petite enfance. Il nous a semblé intéressant d'interroger les médecins sur cet aspect, quand ils suivaient effectivement un jeune patient atteint de DIP ou, à défaut, sur leur expérience personnelle.

Certains pensent que cela « facilite » la prise en charge ; un enfant ayant forcément moins d'antécédents qu'un adulte, et donc, **un parcours de santé antérieur moins complexe**.

M6 : « Un adulte, il faut toujours chercher, parce qu'il ne va pas vous parler de tout ce qu'il s'est passé dans sa vie. Il peut avoir une relation où il va parler de quelque chose qui

est important pour lui mais qui n'est pas forcément important pour vous. C'est plus difficile »

D'autres concèdent qu'il existe une **charge émotionnelle plus intense**.

M8 : « C'est sûr qu'il y a plus d'émotion parce que quand même, un enfant gravement malade ou qui est en train de partir, ça peut pas laisser indifférent. Je l'ai vécu récemment, au sujet d'une autre patiente qui a été prise en charge en soin palliatif à domicile à l'âge de 12 ans pour une tumeur. C'est compliqué parce que chez l'enfant on peut pas faire exactement la même chose que chez l'adulte en soin palliatif..... C'est assez lourd, mais bon voilà, je veux dire.... Si on se mobilise sur ce genre de problème, je sais pas à quoi on sert. »

M11 : « C'est un stress supplémentaire quand même »

De cet aspect pédiatrique résulte **une relation médecin/patient particulière qui inclut inévitablement les parents**, et ce, jusqu'à l'adolescence. Pour les médecins interrogés la difficulté peut venir non seulement de l'aspect pédiatrique de la chose à proprement parler, mais également des **complications socio-affectives** qui en découlent. En effet Le DIP prend souvent une place importante au sein de l'espace familial. Il peut être une source d'angoisse pour les parents, associé à un sentiment d'injustice. La prise en charge de la maladie de leur enfant peut entraîner des sacrifices professionnels et des difficultés financières.

M1 : « C'est très dur, ça prend toute la place, le père est au chômage là, je pense que le fait qu'il soit complètement obnubilé par les problèmes du patient 1 a été assez dur dans son travail » « Après le père au niveau social ou familial, le père, il fait des formations

mais tout est un peu en standby parce qu'il pensait un moment bouger à Paris pour aller à Necker pour le patient 1 »

M11 : « Quand il vient, il est plutôt détaché de ce qui se passe et on a une maman à côté qui panique complètement, quoi ! Donc là... « Mais je sens que déjà, il ne peut pas respirer parce qu'elle est déjà énormément sur lui »

A l'inverse, quand les traitements fonctionnent et que le patient présente peu de complications **l'environnement familial peut être tout à fait normal.**

M4 : « Lui il est autonome ce gamin je veux dire quoi, il est bien, scolairement il est parfait, il a pas de retard, il connaît sa maladie, il la gère » « Tout le monde s'entend bien, il s'entend super bien avec ses sœurs, [...] Mais les parents sont très proches, ils l'entourent parfaitement. [...] Ils veulent le considérer comme un gamin à part entière, qui est normal et qui vit comme les autres ados. » « C'est un gamin qui se débrouillera tout seul, c'est pas un problème. Chez les parents de l'enfant 4, ils gèrent très bien, ils arrivent à dédramatiser et puis maintenant c'est une maladie qui est acceptée, ils ont encaissé, ça se passe bien, le gamin gère bien. Ils sont bien entourés, bien épaulés, tout va bien ils ont une vie normale ».

Devant cette maladie qui rythme leur vie, **les parents s'adaptent**, apprennent et se forment, soit par leur expérience personnelle des complications, soit par le personnel hospitalier.

M1 : « La mère, elle est à fond, et le père, il a tendance à vouloir se substituer au médecin parce qu'il se sent démuné »

M5 : « Dans ce cas, c'est relativement simple, puisque lorsque la maman s'inquiète, c'est quelqu'un qui a beaucoup d'expérience avec son fils, avec les complications »

M7 : « Elle, franchement, sa maman, quand elle appelle, elle a toujours réponse à toutes mes questions. Est-ce qu'il a une éruption ? Est-ce qu'il vomit ? Est-ce qu'il a mangé ? Tout ça, elle a déjà la réponse. Elle ne réfléchit pas, ça veut dire qu'elle a la réponse. Elle me paraît très au clair. »

M8 : « j'ai le souvenir d'une mère très impliquée qui venait souvent chercher du soutien, des réponses. »

M11 : « C'est une relation particulière aussi. Ils sont plus soignants que parents, là. D'ailleurs, ils sont parfois plus informés que nous sur la maladie »

3.3.2. Les difficultés dans la prise charge des maladies rares

3.3.2.1. Le diagnostic, soupçonner la maladie

La plupart des médecins interrogés ne connaissaient pas leur patient au moment du diagnostic, mais soit pas leur vécu dans d'autres maladies rares ou d'après le dossier du patient, tous ont un avis sur la question.

La recherche du diagnostic peut être, **dans de rares cas, rapide**, souvent à la suite de complications graves mettant en jeu le pronostic vital ou devant des signes cliniques atypiques.

M1 : « Voilà, c'est le retard de croissance qui a fait que ça a été exploré »

M7 : « Il n'est pas bien, nous on voit qu'il est pas bien (les grands-parents du patient 7), c'est pas les dents. Du coup, elle (la mère du patient 7) l'a amené aux urgences à Béziers. [...]. Du coup à Béziers ils ont eu hyper peur, ils l'ont transféré à Montpellier. Ils ont dit : il a un déficit immunitaire grave, et puis il a été en réa et tout, il a été mal le patient 7 ».

Ou parce **que le médecin a un vécu ou une expérience personnelle** de la maladie rare.

M2 : « Donc souvent ça va être des médecins qui ont une expérience personnelle de la maladie rare ou qui ont eu un patient qui a eu quelque chose comme ça, ou qui ont été interne dans un service et qui vont y penser »

Mais **souvent le diagnostic prend du temps**. Beaucoup de médecins interrogés déclarent que la recherche du diagnostic leur pose des difficultés. Devant des symptômes frustrés, des signes cliniques peu évocateurs, des épisodes infectieux redondants ou des plaintes répétées qui peuvent sembler anodines. Ils indiquent qu'il n'est **pas toujours évident de débiter une recherche diagnostique**.

M1 : « Je trouve que le principal problème pour nous c'est le diagnostic hein, c'est la difficulté »

M2 : « Déjà y penser, c'est la première chose, penser sur un faisceau de symptômes un peu inhabituels, à une maladie rare. Quels sont les signes d'alertes qui peuvent faire penser à une maladie rare ? C'est déjà, je pense, le premier frein, parce que pour beaucoup de personnes qui peuvent avoir une maladie de ce type, heu, la plainte initiale, puisqu'il y a toujours un délai long avant le diagnostic. »

M5 : « C'est vrai que si vous êtes confrontés avec une autre pathologie neurologique par exemple, on ne sait pas, souvent c'est le cas au début, on rame un peu à comprendre ce qui se passe. Effectivement... Le bilan initial avant d'arriver à un diagnostic, oui ! Parce que souvent il y a des consultations à répétitions pour des symptômes qui pourraient être banals, comme trouble de la marche, trouble de la parole ou pas. » « Et c'est surtout que dans certaines maladies, le début est relativement lent, l'évolution est lente. Avant de vraiment dire : il y a quelque chose qui nous échappe et qu'il faut faire des investigations plus poussées »

M9 : « Et dans ce genre de déficit immunitaire, c'est ce qui se passe ; ça traîne un peu mais c'est un peu normal, parce qu'on n'y croit pas trop au départ, sauf si on y pense d'emblée. En médecine générale vous avez 80% de psychologie, de petites maladies courantes virales qui peuvent avoir des présentations atypiques, qui peuvent faire penser à des maladies auto-immunes et on s'y habitue. [...] A force de voir pas grand-chose et bien on en oublie au final, qu'au milieu, il peut y avoir quelque chose. Et ça c'est un vrai risque. »

M10 : « Ba, c'est vrai que, même en médecine générale, on va pas forcément se dire à chaque fois qu'on voit quelqu'un avec un symptôme : « ho, il a une maladie rare ! ». Y'a aussi ça qui fait qu'on recherche pas les raretés d'emblée. »

M11 : « j'ai eu une jeune personne qui était très régulièrement malade, qui s'isolait beaucoup, qui travaillait plus, que je pensais atteinte de troubles de la personnalité, voilà.... En plus, je démarrais, donc j'avais pas du tout l'habitude, et elle avait des infections banales, des angines, des bronchites, jamais des choses graves, mais très régulièrement. [...]. Et du coup, un jour on a décidé de faire une prise de sang et en fait, j'ai pas trouvé grand-chose. Il y avait un déficit en immunoglobulines et après, je l'ai perdue de vue cette jeune femme »

Le patient peut également être responsable du retard à la prise en charge. Devant des symptômes qu'il estime bénins, ne justifiant pas une consultation chez son médecin ou par simple déni, il peut ainsi repousser le début des investigations.

M10 : « : Pour les maladies rares, il y a l'errance diagnostique, c'est-à-dire que les gens ne viennent pas forcément consulter. Après, c'est vrai que des fois, les maladies rares peuvent se manifester par des symptômes un peu bizarres. Les gens, soit, ils ont pas conscience forcément, donc c'est un problème, soit ils s'en rendent compte tard ou ils mettent du temps pour consulter »

Il arrive aux médecins d'éprouver des difficultés pour **savoir vers quel spécialiste adresser** devant un faisceau de symptômes sans orientation particulière, ainsi qu'une certaine frustration à **répéter des examens à chaque nouveau spécialiste**.

M4 : « les barrières à une bonne prise en charge, c'est surtout s'adresser au bon professionnel de santé, parce que souvent, on tâtonne, on sait pas ... Donc on fait plein d'examens, on adresse à un spécialiste qui refait tous les examens. C'est ça le problème, c'est que nous on fait plein d'examen, on les adresse, on refait plein d'examens mais je lui dis : « on vient de les faire, c'est la même chose quoi ! » »

M6 : « Ce que j'essaie c'est d'écouter, de regarder beaucoup. Des fois il y a beaucoup de signes différents, de faire des bilans, de voir s'il faut orienter en médecine interne ou plutôt si c'est un signe franc plus que l'autre d'orienter vers cette spécialité »

Les conséquences psychologiques chez le patient, que peuvent impliquer la recherche diagnostique, amènent le médecin à se poser la question du bénéfice/risque à débiter des investigations devant de simples suspicions.

M8 : « Oui l'autre barrière c'est ça, décider si on se lance dans des recherches ou pas, alors qu'on a juste une suspicion, qu'on est sûr de rien. Est-ce qu'on peut prendre le risque de vraiment inquiéter des gens alors qu'on est sûr de rien ? Mais est-ce qu'on peut pas aussi ? Est-ce qu'il est pas malhonnête de rien faire parce que quand même on a une obligation de moyen. Penser à un diagnostic mais rien faire pour le confirmer ou l'infirmier, est-ce que c'est pas aussi.... Donc bien sûr, y'a quelque chose de délicat à ce niveau-là. »

L'ensemble de ces difficultés engendre une **errance diagnostique** qui peut être à l'origine d'un **nomadisme médical**.

M2 : « La plainte principale des patients c'est : « oui mais j'avais telle et telle chose et mes médecins successifs, parce que j'ai changé plusieurs fois de médecins traitants, n'ont jamais rien vu et n'ont jamais tilté, jusqu'à que je sois tombé sur telle personne qui y a pensé parce qu'il avait déjà eu un cas ou parce qu'il avait été étudiant, etc. »

M9 : « Il avait de la fièvre, il avait déjà vu 3 médecins généralistes et il avait une plaie sur le tibia quand même hein ? [...] Il continuait d'avoir son suivi, mais les 3 généralistes qu'il avait vus, l'avaient mis tantôt sous antalgique, tantôt sous... C'est pas pour jeter la pierre à mes confrères hein ? C'est compliqué... » « J'ai eu un Crohn comme ça, un gamin qui a 23 ans. Il a vécu l'enfer pendant 5 ans avec des douleurs abdominales, des saignements, des diarrhées, enfin tout un bazar ..., consulté X médecins. Ca a trainé, erré, etc. »

M11 : « Y'a des jeunes gens qui ont des douleurs chroniques et qu'on va récupérer et qui ont vu d'autres médecins parfois, et qui arrivent en disant : « J'en ai marre, j'ai vu un tel, il dit que j'ai rien, mais j'ai bien quelque chose Docteur ».

3.3.2.2. Différents problèmes de TEMPS

L'accès au spécialiste est une difficulté souvent citée dans les interviews. En effet avec les maladies rares, le médecin généraliste évolue au cœur de maladies qui lui sont inconnues ou du moins mal connues. Il en est de même avec les traitements associés, leurs protocoles et leurs effets secondaires. Il est donc souvent **tributaire du spécialiste et la difficulté à l'avoir rapidement** représente un obstacle pour lui.

M1 : « La difficulté, EN REGLE générale, est d'avoir les intervenants. Là (en parlant du suivi spécialiste du DIP) c'est un cas très exceptionnel et c'est très agréable, mais c'est pas toujours le cas »

M6 : « Surtout que pour avoir quelqu'un à l'hôpital faut appeler 6 personnes différentes pour trouver quelque chose »

M9 : « Parce que appeler Carémeau au téléphone et y rester 3 heures, moi j'ai abandonné »

Le médecin généraliste au cours de ses consultations peut avoir **besoin de réponses rapides** pour adapter sa prise en charge et décider d'une hospitalisation ou non.

M5 : « Si vraiment il y a un problème qui m'inquiète, pour le patient5 je l'ai pas fait, mais pour contacter le jour même, l'après-midi même un médecin pour la faire hospitaliser » « Donc oui dans ce contexte, convaincre un spécialiste de voir quelqu'un rapidement, potentiellement c'est un obstacle » « Quand on a besoin d'avoir ici en consultation avec la personne devant, il faut pouvoir, il y a des occasions où il faut pouvoir parler à quelqu'un qui connaît le patient LA, sur le plan médical, pas la secrétaire, pas une infirmière. Moi, quand j'appelle au CHU, je commence comme « malade », je veux dire, tu commences comme n'importe qui, tu passes... moi je peux passer une demi-heure au téléphone facilement, voire plus... Avoir les mauvais numéros, passer sur un téléphone qui répond pas ou sur le répondeur, c'est infernal. On a ici 15 minutes par personne et que je peux passer facilement une demi-heure sans avoir eu le résultat. Donc ça c'est un commentaire général, mais d'autant plus quelqu'un avec une maladie rare où on est pas vraiment dans notre milieu et qu'il faut un avis de quelqu'un qui connaît la maladie et la personne »

M7 : « Après ça prend du temps, enfin comme avec tous les autres, c'est qu'il faut attendre de répondre au téléphone, le message d'accueil, machin et quand vous avez la salle d'attente qui est pleine c'est inconfortable (Rires), mais après je veux dire, on arrive à les avoir. Ce qui est super c'est de les avoir quand le patient est là, parce que du coup ils ont des questions, c'est pénible de faire sortir, enfin que le patient parte à la maison

et qu'après on arrive à avoir le confrère et qu'il faille revenir à zéro parce que c'est un temps perdu pour tout le monde. »

Le temps d'une consultation en médecine générale, généralement fixée à l'avance par chaque praticien, dépend surtout du motif de consultation. Les maladies rares par leur complexité sont des consultations chronophages.

M6 : « Parce que c'est sûr en une consultation on peut pas tout dire ; ça prend du temps »

M7 : « C'est le temps de la consult, c'est le temps de la consult parce qu'il y a tellement de dimensions entre guillemets que la différence entraîne... »

M9 : « Mais ce qu'on se rend pas compte par contre, enfin je m'en rends compte maintenant, c'est que c'est des patients qui prennent beaucoup de temps. Et le temps de la consultation, c'est compliqué quand on est généraliste. Moi je prends ¼ d'heure pour chaque consult, mais je dis toujours, c'est variable... »

M11 : « Eh bien, c'est des gens qui vont vous demander beaucoup de temps en consultation parce qu'ils ont déjà été transbahutés de partout. Vous pouvez pas les recevoir sur un coin de bureau parce qu'ils sont en détresse et qu'ils ont mal »

Tout comme l'accès au spécialiste, **l'accès aux différents acteurs sociaux et le temps consacré** pour y arriver est décrit comme une source de difficultés par le médecin.

M7 : « Le problème social surtout, l'impact du problème social. Je trouve ça.... Parce que ça a vraiment un impact sur la prise en charge du patient, de l'enfant. Et ça, par contre ça prend un temps parce que l'interlocuteur on l'a pas de suite, et l'assistante sociale, le machin, le truc... Enfin ... Ce qui passe au 100%, ce qui passe pas au 100%, des gens qui

peuvent pas payer... Ça, je trouve que c'est hyper compliqué. Moi, c'est surtout le problème social, l'accueil en crèche, le médecin de crèche qui voudra pas forcément valider son dossier alors que y'a pas de raison qu'il aille pas en collectivité. Ça, c'est hyper compliqué en temps passé parce que j'ai pas la réponse de suite. »

3.3.2.3. *Le manque de connaissance*

Le **manque de connaissance**, comme difficulté rencontrée, est cité régulièrement. Elle apparaît souvent comme une évidence pour les médecins interrogés.

M1 : « Même ceux de Nîmes ils étaient déjà perdus, moi, le médecin généraliste, j'ai beau avoir lu, il y a plein de choses que je ne sais pas »

M3 : « Ba c'est qu'on les connaît pas ! C'est tout ! On n'y connaît rien du tout, enfin pas grand-chose »

M8 : « En premier, le fait qu'on puisse être ignorant de ces maladies puisqu'elles sont rares par définition, ça c'est évident ! »

M11 : « d'abord l'ignorance en premier. On n'est pas vraiment formés, donc on peut pas vraiment aller chercher quelque chose qu'on connaît pas »

3.3.2.4. *Le manque de coordination avec le spécialiste*

Les médecins expriment à ce sujet un **manque de transmission** de l'information du spécialiste pouvant les mettre en difficulté, et insistent sur **la lenteur et le manque de retour** du spécialiste quand est suspecté un diagnostic de maladie rare.

M6 : « Qu'on sait pas tout, dans le sens où heuuu, bon je me suis intéressé à ce qu'elle avait comme traitement et là, il m'envoie des courriers mais des fois y'a rien dans le carnet de santé, vous avez pas de courrier, les parents ne savent pas tout, heu... Et là ça

devient très compliqué. [...] . En hémato, j'ai jamais rien eu, sauf quand les gens décédaient par exemple. »

M8 : « Après il y a la lenteur, la lourdeur du système hospitalier à partir du moment où on a une suspicion de maladie rare et qu'on envoie au spécialiste pour confirmation... Pffff... Ca paraît presque bureaucratique » « Donc je l'ai envoyé en consultation de génétique, donc il a fallu attendre d'avoir le rendez-vous..... Et on me dit, on a pris note de ce que vous dites, on va faire les examens.... Et j'ai aucune nouvelle, toujours pas de réponse depuis un mois.... »

3.3.2.5. *Le soutien psychologique*

Les patients ont souvent tendance à se confier à leur médecin de famille. Le praticien peut se sentir parfois **dépassé par l'importance de la souffrance psychologique** de ses patients atteints de maladies rares.

M7 : « La souffrance psychologique des parents à prendre en compte, qui rajoute au temps, mais je pense que des fois, je, je...Voilà. Je suis pas à la bonne hauteur pour entendre comment c'est difficile pour eux, quoi ! Je pense que ça retentit aussi du coup sur l'enfant et puis sur les autres. Moi je pense que c'est le temps et la formation pour les accompagner psychologiquement »

3.3.2.6. *Un patient très informé sur sa maladie*

Il n'est pas rare que le patient atteint de maladie rare connaisse mieux sa pathologie que le médecin traitant lui-même, si bien que parfois les rôles s'inversent, c'est **le patient qui explique sa maladie au médecin.**

M3 : « La plus simple, pas pour les enfants ça marche pas, enfin si, ça marche avec les parents. C'est : « Mais c'est quoi ce truc ? » qu'ils nous expliquent, on prend un cours avec le malade. C'est le contraire, on inverse la pression »

M10 : « Si le diagnostic est fait, les gens, ils connaissent plus la maladie que nous, et même, y'a des maladies rares, qu'on connaît pas parce qu'on les a jamais apprises ou ne les verra jamais » « après je vous disais toute à l'heure, sur les histoires de maladies de systèmes ou autres choses, c'est vrai que les gens, des fois, ils ont tout appris par cœur... C'est bien hein ? Sauf que des fois ils en savent un peu plus que nous (rires). »

3.3.2.7. *La perte de confiance du patient*

Le nomadisme médical, la redondance des examens complémentaires ou le scepticisme des médecins, peuvent également être un frein pour le patient et lui faire **perdre confiance envers le corps médical**.

M11 : « Peut-être aussi la confiance des gens. Quand ils ont vu pas mal de médecins, ils ont un peu de mal à vous raconter toute leur histoire, ou qu'ils refassent confiance à quelqu'un, parce que le jeune que j'ai là, il a 25 ans. Il a plus envie de faire d'examens. Il a plus envie de voir personne... »

3.3.3. Les améliorations envisagées par les médecins

3.3.3.1. *Une meilleure coordination pluridisciplinaire*

La transmission de l'information est un problème évoqué par le médecin 1. Être informé rapidement des complications de ses patients est important. **Le mail lui paraît être une solution rapide, simple et efficace**, contrairement au téléphone comme déjà souligné précédemment.

M1 : « pouvoir, si il y a un gros problème, être averti assez vite ou si moi j'ai un souci, de pouvoir avertir assez vite, ça je trouve ça intéressant et je pense qu'il y a qu'avec le mail qu'on pourra arriver à faire ça »

Dans le même sens, certains médecins proposent **d'avoir un interlocuteur dédié** afin de gagner du temps dans les moments où il est nécessaire d'avoir accès au spécialiste rapidement, tout en reconnaissant cette idée comme peu concevable.

M1 : « Par téléphone c'est utopique, Ils ont trop de boulot, trop de.... Le téléphone dans la journée, si on y met une secrétaire à plein temps, ça suffira pas ! »

M5 : « Une coordinatrice ou une infirmière ou le chef de service qui pourraient conseiller. Moi c'est la seule chose que je vois, mais bon pareil, avoir quelqu'un de disponible pour répondre aux questions professionnelles, uniquement professionnelles, uniquement médecine. Une chose de plus à organiser dans le service, je vois pas comment, c'est sûrement pas évident. »

M7 : « C'est sûr que techniquement ce serait plus simple si on avait une sorte de référent. »

M8 : « c'est vrai qu'il serait peut-être utile, que le généraliste puisse joindre directement un expert de la maladie rare, pour demander un conseil téléphonique avant d'engager le patient dans la démarche. Pouvoir joindre directement les experts des différentes pathologies pour avoir un conseil et savoir si on se lance ou si on se lance pas. »

M11 : « Peut-être, qu'on pourrait avoir, nous, un listing, ou un annuaire, ou un réseau, pour quand on a nous, une inquiétude, et vers qui, on pourrait s'orienter pour perdre un peu moins de temps, ou en cas de pépin »

3.3.3.2. Protocole de dépistage et de diagnostic

Le médecin 2 pointe du doigt **le manque de protocole ou de fiche d'aide au diagnostic** qui pourrait aider le médecin traitant à soupçonner des maladies rares devant un faisceau de symptômes cliniques.

M2 : « simplement pouvoir être informer sur les signes rares ou les faisceaux de signes qui peuvent faire penser à une maladie rare et sur chaque maladie en particulier »

3.3.3.3. Une conduite à tenir

Le médecin traitant peut être amené à prendre en charge la maladie rare ou ses complications, situation parfois délicate, qui pourrait être améliorée à l'aide de recommandations claires sur leurs prises charges, avec par exemple, **un guide ou une feuille de route, remis au médecin traitant.**

M2 : « à moins qu'il y ait un protocole qui soit encore une fois très clair, que ce soit un protocole de dépistage des complications ou un protocole de traitement spécifique »
« mais à partir du moment où il y a un patient qui a cette maladie, pouvoir avoir une conduite à tenir patient par patient »

M3 : « Et bien qu'ils nous envoient un cours sur ladite maladie, la fiche qui va bien avec, voilà, comme un élève. Qu'ils nous envoient ça en nous disant : « tiens t'y connais rien je te l'envoie » »

M6 : « Après y'a certaines maladies très particulières où je trouve que c'est dommage que les spécialistes nous envoient pas au moins la première fois, un courrier en expliquant un peu plus qu'est-ce que la maladie et pas seulement de se centrer sur la personne avec ses symptômes actuels mais qui peuvent peut-être nous appeler ».

M7 : « Si on a 3 enfants ou adultes avec une maladie rare, c'est se retrouver en situation où on nous dit il faut faire attention à ça, ça. Ou dans le courrier, le premier courrier qu'on reçoit du spécialiste faut faire attention à ça, ça, ça et ça. Le bilan c'est ça. Comme un mini-cours quoi ! (Rires). Mais un truc juste pour avoir accès à l'information tout de suite et pas avoir le soir à rentrer à la maison et devoir aller sur internet chercher un truc »

3.3.3.4. *Un patient avec des questions en suspend*

Le médecin 6 indique se retrouver parfois confronté à des questions posées par le patient, auxquelles, seul le spécialiste pourrait répondre. Il propose de fournir un « pense-bête » sur lequel le patient pourra noter les questions qui lui viennent à l'esprit sur sa maladie afin de pouvoir **les poser à la prochaine consultation chez le spécialiste.**

M6 : « Combien de fois j'ai les gens qui viennent me voir pour me poser des questions... voilà... Moi je peux essayer de me renseigner un peu de façon générale mais je... Ou si ils peuvent pas l'exprimer comme ça, ils peuvent dire : je vous donne un papier de façon générale et puis la prochaine fois, vous posez les questions spécialement. »

3.3.3.5. *Un accès spécifique à l'information*

Le médecin 7 suggère une **plateforme sur les maladies rares, dédiée aux médecins**, centralisant les différentes problématiques rencontrées par ses confrères sur les maladies rares et les réponses apportées.

M7 : « Moi je pense que l'idéal pour moi, ça serait un blog sécurisé. Parce que du coup un soir vous êtes en consult, vous avez une question, machin, on a un mot de passe, on tape machin et là, s'ouvre tous les articles des problématiques reçues par les confrères et les consœurs et du coup, ça permettrait de nourrir dans l'instant... Comme on a sur espace Pro, les recommandations HAS ou je ne sais quoi, je veux dire, on pourrait avoir accès à un endroit »

3.3.4. Une formation superficielle mais adaptée

Nous avons pu voir que nombre de médecins interrogés s'accordent sur la méconnaissance en matière de maladies rares au cours de nos entretiens. Dès lors, se

pose la question sur leur formation au cours des études ainsi qu'une fois installés au cabinet.

3.3.4.1. *Un cursus universitaire déjà bien rempli*

Sur la question de la formation, les médecins généralistes décrivent **un cursus universitaire déjà bien rempli**. Pour eux, les maladies rares sont peu ou pas abordées, mettant en avant que la rareté en est le principal frein.

M4 : « : Alors le problème, c'est qu'effectivement, déjà y'a un cursus universitaire qui est déjà tellement rempli, que déjà y'a tellement de chose ... que les maladies rares... C'est vrai qu'on en parle... Moi la médecine ça fait 33 ans que je suis installé. Quand j'ai fait médecine c'est vrai qu'on parlait de la mucoviscidose, qui n'est pas si rare que ça, mais voilà, voilà on parlait des myopathies mais c'est tout quoi et encore c'est pas rare vraiment hein. Mais c'est tous les autres on en parle pas, parce qu'en plus ça va très loin, les chercheurs ils ont pas les moyens, c'est rare, donc on va donner priorité à une autre maladie ».

M11 : « On avait tellement de choses à ingurgiter, que voilà... »

Certains médecins suggèrent tout de même un enseignement plus général, par **orientations diagnostiques ou grands symptômes**.

M9 : « Parce que le problème de la médecine c'est ça. C'est qu'on nous apprend par pathologies, alors qu'il faudrait vraiment nous apprendre par orientation diagnostique »

M10 : « On apprenait beaucoup par appareil. [...] On va nous apprendre telle maladie en rhumato, telle maladie rare en cardio, mais ça reste assez anecdotique, assez souvent »

«Ça serait pas mal de... Après, on va pas non plus passer des heures et des heures là-dessus, parce qu'il y a d'autres choses à voir, mais peut-être plus généraliser en faisant un cours, par exemple sur les maladies rares en général, avec peut-être celles qui sont les plus fréquentes, entre guillemets »

3.3.4.2. D'autres formations prioritaires pour le médecin généraliste.

Les médecins concèdent qu'il peut y avoir un manque de formation continue du médecin généraliste sur les maladies rares, tout en expliquant qu'il est plus logique de **se former sur des maladies auxquelles ils sont confrontés quotidiennement**, telles que l'obésité, les lombalgies, etc. Ces formations étant déjà chronophages, il suggère de laisser celles sur les maladies rares aux spécialistes.

M5 : « C'est vrai que les formations sont plutôt orientées... Ce n'est pas du tout les maladies rares qui dominent et c'est normal aussi. On est beaucoup plus sur les formations des phénomènes, pathologies banales, mais fréquents. Je suis pas quelqu'un qui suis des formations tout le temps. Alors oui... Je pense que ça manque ... mais on ne peut pas tout faire non plus. Le problème c'est ça, on a déjà à peine le temps de faire des formations qui pour notre exercice sont plus « utiles », parce que chronicité de lombalgie c'est notre "tous les jours", plusieurs fois par jour. Obésité des adolescents, c'est tous les jours. Donc, faire des formations sur les maladies rares, je pense que c'est plutôt le but des spécialistes. Moi, tout ce que je sais des maladies rares c'est de la fac. En formation continue, oui avec le temps illimité. Déjà assurer les formations qu'on a besoin de faire, c'est pas facile »

M11 : « Et du coup, les maladies rares, je vais vous dire, c'est pas ça que vous allez aller voir en premier non plus. C'est pas bien, mais c'est comme ça, parce que dans le quotidien, vous avez un problème avec un hypertendu, et bien, vous allez aller voir l'hypertension »

Le médecin 7, du même avis, met plus l'accent sur la grande **diversité déjà présente dans les motifs de consultations journaliers** en médecine générale.

M7 : « Si je vous dis les 25 que j'ai vu aujourd'hui, tout ce qu'ils ont, je veux dire c'est un éventail, c'est plus qu'un éventail, c'est un 360. On peut pas être au fait de tout ».

3.3.4.3. Auto-formation

Quand on aborde la question de la formation, beaucoup de médecin évoquent **la formation de leur propre chef** via internet, les patients eux-mêmes, ou simplement en lisant les courriers des spécialistes.

M5 : « Et d'une part, la formation continue c'est d'être en contact aussi, bon y'a des formations continues formalisées. Mais uniquement d'avoir des gens, par exemple le patient 5. On apprend pas mal uniquement par le contact avec le service concerné et en lisant les courriers, des mises à jours des techniques, des traitements, des investigations. C'est quand même fondamental. Plus on a une patientèle diverse, plus l'on se forme ! C'est un peu aléatoire, mais c'est une mise à jour constante »

M7 : « : C'est très mal fait ... Y a Google et les gens qui font leurs sites, ils t'expliquent aussi. Entre autres par exemple dans la maladie d'Ehler-Danlos, j'ai eu un patient qui a une maladie sévère, qui est allé voir le grand spécialiste français. Il m'a envoyé beaucoup d'informations, et je me suis rendu compte en fait, que j'avais beaucoup de patients qui avaient cette maladie, peut-être à des stades beaucoup moins forts, c'est sûr, mais que c'était peut-être pas une maladie si rare que ça »

M8 : « par rapport à la connaissance, c'est plus facile avec internet d'aller chercher des connaissances qu'on n'a pas, ça c'est sûr ! Après, aller chercher les connaissances, c'est chronophage ... Donc y'a une limite là, c'est sûr ! »

M9 : « Mais la formation, il faut aller la chercher soi-même. Faut pas compter sur ce qu'on peut nous offrir, les FMC, moi c'est bon... La migraine, le diabète, l'insomnie, l'enfant en danger... Je dis pas que c'est des thèmes pas importants, mais moi c'est pas ce qui m'intéresse. »

M10 : « : Ha ba là, de toute façon, on se renseigne par nous-mêmes. C'est les bouquins ou internet »

3.3.4.4. Former au cas par cas

Pour le médecin 7, une formation générale sur les maladies rares n'a pas d'intérêt, elle suggère une formation adaptée à chaque médecin, être formé sur les maladies rares présentes dans sa patientèle.

M7 : « En y réfléchissant un peu là, pour moi ça servirait à rien de faire une formation adaptée, en fait c'est vraiment... L'idéal, ça serait d'aller à une consultation du spécialiste un jour avec le patient. Si on a 3 enfants ou adultes avec une maladie rare, c'est se retrouver en situation où on nous dit il faut faire attention à ça, ça. Ou dans le courrier, le premier courrier qu'on reçoit du spécialiste, faut faire attention à ça, ça, ça et ça. Le bilan c'est ça. Comme un mini-cours quoi ! »

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

3.3.5.1. Rôle du médecin traitant

Le rôle important de **tri** et de **dépistage** du médecin traitant, devant des signes cliniques parfois frustrés, est régulièrement cité. Il peut ainsi déclencher la période de recherche diagnostique le plus rapidement possible et **orienter** rapidement vers le bon spécialiste.

M1 : « : Déjà, d'essayer de le dépister le plus rapidement possible, réussir à orienter en fonction des troubles, de dépister ce qui est normal, pas normal et d'orienter, de savoir vers qui orienter »

M3 : « : L'orientation, point ! L'envoyer vers le bon spécialiste qui fera le travail, l'interniste »

M4 : « Et c'est les adresser, toujours, enfin moi je sais, à un spécialiste. En fait essayer de trouver, les accompagner dans la recherche médicale, et surtout savoir quel est le bon professionnel à qui demander quoi ? »

M5 : « En termes de triage, d'évaluation en premier lieu, c'est entièrement notre travail, quelque que soit le symptôme. Pour reprendre à l'envers, tout est de notre ressort. C'est le problème de la médecine générale en général, et pareil pour les maladies rares. Dans la mesure où on est toujours, souvent, le premier à prendre des contacts » « On peut pas faire tout, pour tout le monde à chaque fois. Il faut trier et c'est le but de la médecine générale »

M6 : « Peut-être d'essayer de trouver plus vers quelle spécialité orienter sachant que c'est difficile à l'hôpital parce que les rendez-vous sont très longs. »

Les médecins insistent également sur **l'accompagnement** durant la recherche du diagnostic, le médecin traitant étant souvent le principal interlocuteur médical entre le patient, sa maladie et le spécialiste. Ils expliquent aussi ce rôle de **soutien** et de tampon qui en découlent.

M1 : « Et après pour moi c'est plus de soutenir le patient au fur et à mesure des examens [...] de faire un peu le service après-vente entre guillemets, c'est plus ça quoi »

M2 : « Heu... Par contre, je pense que le médecin traitant, a une place importante dans le recueil du quotidien, des plaintes du quotidien, avec éventuellement une bonne communication avec le spécialiste et une liste de critères de gravité, peut... les patients peuvent avoir un accès plus facile au médecin traitant qu'au médecin hospitalier et donc ça permet de débrouiller la gravité »

M4 : « Ba, le rôle du médecin généraliste, c'est pour moi d'être avec la famille, d'adhérer, de comprendre, d'avoir de l'empathie. Je vais pas revenir là-dessus, mais c'est très important de dire que même si on est impuissant, on comprend leur désarroi »

M11 : « Un accompagnateur, un guide, pas celui qui va trouver, mais celui qui va accompagner, voilà, qui va les aider à trouver les bonnes personnes, les envoyer voir quelqu'un qui les enverra sur un autre réseau... Je crois au réseau en fait »

Les médecins 4 et 11, dans le même registre, nous décrivent le **rapport privilégié médecin/patient** qui existe en médecine générale. Au fil des années et des consultations se noue souvent une relation de confiance entre le patient et son médecin de famille.

M4 :« Je les connais tous quoi ! Je les connais par cœur, je suis capable de dire quand il rentre s'il y a un problème ou pas ! Même pas médical, psychologique je suis capable, je connais tellement bien la personne. Y'a beaucoup de gens, on se tutoie. Donc c'est notre avantage, la définition du médecin généraliste ; c'est vraiment le médecin de famille qui accompagne »« Bon on dévie un peu du sujet si vous voulez, mais c'est le rôle du médecin généraliste d'être à l'écoute, de voir le papa, de voir la maman, de discuter avec les enfants et en fait il y'a un lien presque, enfin affectif ouai, avec le médecin généraliste. Quand on connaît bien les gens, on peut pas y couper c'est certain, on s'investit avec eux quoi ! »

M11 : « Et puis après, dans un deuxième temps, ba, y'a ce rapport privilégié, qu'on a en médecine générale, qui peut être bouffant parfois, mais qui va être très bien aussi, parce que les gens vont se confier petit à petit. Ils vont prendre confiance en nous ou pas. S'ils ont pas confiance, ils partent. S'ils ont confiance, ils vont rester avec nous »

La coordination, faire le lien entre les différents spécialistes, les différents intervenants et la famille, est un rôle également cité.

M10 : « Le médecin généraliste, je pense qu'il a le même rôle que pour tout le reste. C'est de la coordination quoi ! C'est d'essayer d'orienter, de regrouper les informations, pour que ce soit un ensemble cohérent quoi ! »

Les médecins 7 et 8 rejoignent cette opinion tout en décrivant un regard plus extérieur que le patient sur sa maladie et **un œil plus global** sur la situation que le spécialiste.

M7 : « Et bien moi je pense que c'est peut-être.... C'est celui qui fait le pas de côté et qui voit dans la globalité. C'est d'avoir un peu le regard de synthèse, honnête et humble (rires), mais pour pouvoir dire est-ce que ça vaut... ? Parce que souvent, on a l'histoire de la famille. On a des éléments que les spécialistes à l'hôpital n'ont pas. Et c'est le mettre dans le juste contexte. Voilà, c'est essayer de mettre la prise en charge optimale dans le juste contexte, je pense »

M8 : « C'est toujours le même dans tous les cas. Le rôle du médecin généraliste, c'est de faire la synthèse des problématiques du patient et d'accompagner le patient, de le soutenir dans le parcours de soin. » « Le rôle du généraliste, c'est de soutenir et d'accompagner le patient dans son parcours de soin, de faire une synthèse des différents avis spécialisés, qui peuvent des fois partir un peu dans des directions différentes, essayer de rassembler tout ça dans quelque chose de cohérent »

La recherche du diagnostic peut être une étape particulièrement longue, et **accéder plus rapidement** à certains examens ou au spécialiste, est un rôle dont les médecins sont conscients.

M1 : « Si il y a un examen qui bloque, de pouvoir accélérer les choses »

M6 : « Peut-être d'essayer de trouver plus vers quelle spécialité orienter sachant que c'est difficile à l'hôpital parce que les rendez-vous sont très longs. Ou même, si au moins une fois sur cinq j'arrive par cette messagerie à avoir un rendez-vous plus rapidement. »

Le médecin 9 juge important **d'expliquer au patient sa maladie** afin qu'il la comprenne mieux, notamment en reformulant ses explications avec des termes compréhensibles pour le patient.

M9 : « Donc il faut aussi mettre des mots simples, il faut savoir reformuler » « Faut savoir se remettre au niveau du patient et ça c'est pas facile » « Je pense qu'il faut qu'il comprenne sa maladie. Plus on connaît son ennemi, mieux on peut l'affronter mais il faut aussi décharger le patient, ce jeune homme ou cette jeune femme » « reformuler, se mettre à niveau, c'est la vraie place du médecin généraliste. Encore faut-il savoir bien connaître cette maladie pour pouvoir la reformuler de manière très simple et schématique, et pas dire des grosses conneries. »

3.3.5.2. *Ce que les médecins estiment être hors de leur domaine de compétence*

Pour le médecin 2, le médecin généraliste a peu de place à prendre dans le **suivi spécifique** de la maladie.

M2 : « Alors, sur la prise en charge de la maladie rare en elle-même, il y a assez peu de place à mon avis, puisque je pense que ça peut être une maladie qui est suivie de manière très spécifique par des gens qui, heu ...qui ont une habitude importante et qui vont justement savoir quels sont les signes à rechercher en cas de risque de complications »

Pareillement, le médecin 4 considère qu'il **ne faut pas interférer avec le suivi du spécialiste**, une fois la recherche du diagnostic lancée.

M4 : « Disons que si déjà vous avez à faire à des professionnels de santé qui ne trouvent pas, il faut pas intervenir en disant : « oui, ils cherchent pas, ou ceci, cela », non ! Enfin moi j’y connais rien, donc si vous orientez vers un professionnel de santé qui va fouiller, qui trouve rien, il faut dire : « écoutez, vous passez par là. Il va falloir comprendre qu’il y a des étapes, on ne sait pas si elles sont utiles mais il faut y passer », puisqu’on ne sait pas ce qu’ont les gens, d’accord ? Mais toujours aller dans le sens du professionnel de santé à qui vous avez adressé le petit patient »

Pour d’autres médecins **l’introduction ou la modification du traitement de fond** du patient n’est pas du ressort du médecin généraliste.

M1 : « D’intervenir dans les traitements, clairement, pas de modifications, pas d’introduction. Quand on sait pas ce qu’on fait, ni ce qu’on manipule, il ne faut pas y toucher »

M10 : « Le traitement un peu spécialisé pour le spécialiste, de toute façon, on n’a pas le choix (rires) »

Pour les médecins 6 et 7, **le versant administratif non médical** ne devrait pas être du ressort du médecin généraliste.

M6 : « Le social ou la mise en place de choses, qui doivent être faits aussi bien au travail ou à l’école. Je trouve que ça devrait être une assistante sociale ou orienter vers le médecin du travail puisque c’est toujours le même problème. C’est nous qui faisons beaucoup d’administratif pour les gens, alors que c’est pas notre rôle. »

M7 : « Le problème social surtout, l’impact du problème social. Je trouve ça.... Parce que ça a vraiment un impact sur la prise en charge du patient, de l’enfant. Et ça par contre,

ça prend un temps parce que l'interlocuteur, on l'a pas de suite, et l'assistance sociale, le machin, le truc... Enfin ... Ce qui passe au 100% ce qui passe pas au 100% Des gens qui peuvent pas payer... Ça, je trouve que c'est hyper compliqué. Moi c'est surtout le problème social, l'accueil en crèche, le médecin de crèche qui voudra pas forcément valider son dossier alors que y'a pas de raison qu'il aille pas en collectivité. Ça c'est hyper compliqué en temps passé parce que j'ai pas la réponse de suite »

Le médecin 8 remarque que la **mise en place du protocole ALD pourrait être à la charge du spécialiste.**

M8 : « Y'a un truc tout bête, le protocole ALD dans une maladie rare. Bon, heureusement quand même, souvent les spécialistes le remplissent mais y'a des pathologies pour lesquelles je suis incapable de le remplir »

Il suggère également que **les spécialistes devraient prendre part à la coordination des soins**, qui peut s'avérer complexe pour le médecin généraliste.

M8 : « je pense que ce rôle de coordination et de guide du patient dans le parcours de soin quand on connaît mal la pathologie, le généraliste peut être un petit peu court, et donc, il faut bien que le spécialiste, lui aussi, participe à rôle. Je veux dire dans une maladie rare, le spécialiste n'est pas que l'expert. Il devient aussi celui qui doit coordonner un petit peu les choses. Je pense que ce rôle doit être partagé. »

Pour certains médecins, le rôle de **soutien psychologique** du médecin traitant a ses limites. Celui-ci devrait être effectué au moins en partie par un psychologue.

M6 : « Ou alors je dis aux gens : « il faut essayer de voir avec un psychologue ». Il y a aussi le côté psychologique. Je trouve que c'est dommage, que bon, y'a le médecin qui annonce le diagnostic, la maladie, mais de temps en temps qu'il y ait un psychologue qui

connaisse un petit peu mieux l'environnement pour voir avec les familles ou le patient lui-même »

4. Discussion

4.1. Forces et limites de l'étude.

4.1.1. Forces

Au cours de notre recherche bibliographique, nous avons pu constater le faible nombre d'articles et de publication traitant de notre sujet, la plupart ayant été effectués par des associations de malades et centrant donc la problématique sur le patient.

En ce qui concerne les travaux de thèses, nous en avons recensés à ce jour une dizaine sur le sujet^{16,17,18,19,20,21,29,30}. Là aussi, la majorité interrogeait les patients. Seuls quatre de ces travaux questionnaient les médecins. Sur ces derniers, trois étaient des études quantitatives à travers des questionnaires. La dernière était qualitative avec entretiens semi-dirigés mais ne s'adressant pas uniquement aux médecins généralistes.

Le choix de faire l'étude sous forme qualitative, nous a permis d'aborder le sujet de manière compréhensive, afin d'explorer le ressenti des médecins grâce à leurs vécus et leurs comportements sur la prise en charge des maladies rares. Les entretiens semi-dirigés permettent aux praticiens de répondre librement, sans les induire à choisir des réponses auxquelles ils n'auraient pas songé ou qui ne reflètent pas réellement leur façon d'exercer et de penser.

Notre étude est donc originale dans ce sens et vient compléter les quelques travaux déjà effectués.

4.1.2. Faiblesses

Une des faiblesses des études qualitatives est leur manque de représentativité. Il n'est pas possible de généraliser les résultats à l'ensemble de la population, puisque notre

échantillon est constitué de médecins volontaires que nous avons sélectionnés au préalable.

On note des biais internes résultants des traits de personnalité de l'enquêteur et des médecins interrogés qui peuvent entraîner un manque de compréhension ou une réticence à se confier. Difficilement maîtrisable, nous avons essayé de les limiter en mettant l'interviewé le plus à l'aise possible et en formulant les questions de façon claire et simple.

Il existe également un biais lié au fait que l'enquêteur soit novice en recherche qualitative. En effet, le respect du guide d'entretien n'a pas toujours été évident, en partie dû à son manque d'expérience.

De plus même si l'enquêteur s'est familiarisé avec l'exercice au fil des entretiens, les demandes de reformulation ou de précision ont pu être subjectives, entraînant un biais d'investigation.

Il existe un biais d'interprétation, l'analyse des données n'étant effectuée que par une seule personne.

Enfin, nous avons essayé de limiter les biais externes dus à l'environnement en interrogeant les participants sur leur lieu de travail, au calme, en s'assurant d'avoir le temps nécessaire à la réalisation de l'entretien.

[4.2.Des difficultés inéluctables dans la prise en charge des maladies rares par les médecins généralistes.](#)

[4.2.1. Un insoluble problème de temps](#)

Ce problème est soulevé à plusieurs reprises dans nos recherches bibliographiques lorsqu'il s'agit de médecins sont interrogés, alors qu'il est quasi inexistant quand ce sont des patients. Il est évoqué unanimement par les médecins interviewés dans la thèse de B.MAZY et respectivement, autour de 33% et 63% dans les thèses de C.MOLLET et J.HUZE.

Le problème du temps est évoqué à plusieurs reprises au cours de nos entretiens et notre étude permet de mettre en lumière pourquoi cet argument est si souvent mis en avant.

Pouvoir accéder à un spécialiste rapidement est un obstacle à une bonne prise charge pour les médecins interrogés, qui peuvent se retrouver en difficulté devant des complications de la maladie ou l'adaptation d'un traitement et ses éventuels effets secondaires. Il leur est compliqué d'avoir à l'instant donné, l'avis du spécialiste. Souvent décrit comme un parcours du combattant dans nos entretiens, ce sujet n'est abordé que dans la thèse de J.HUZE où 60% des médecins considèrent comme obstacle à une bonne prise en charge, l'accès au spécialiste.

Le temps pour accéder aux différents acteurs sociaux ou aux psychologues, sont également cités dans nos entretiens. De plus, les médecins considèrent que cette prise en charge ne devrait pas être de leur ressort.

Les consultations de patients atteints de maladies rares, sont souvent longues et complexes. Ce qui explique qu'elles soient décrites comme difficiles. Même si ce facteur est inéluctable et que les médecins prennent le temps nécessaire pour les effectuer, elles n'en demeurent pas moins chronophages.

Au vu de ces différents arguments, on comprend aisément que ce problème temporel soit exclusivement cité du côté des médecins et peu ressenti par le patient.

4.2.2. Le manque de connaissances

Le médecin généraliste est également qualifié d'omnipraticien, car il prend en charge les soins médicaux généraux sans se limiter à un groupe de maladie³¹. Il est donc souvent consulté pour des symptômes et des maladies hétéroclites. A travers cette définition on souligne bien le caractère global de la pratique. Bien qu'il soit compréhensible de ne pas connaître toutes les maladies, qui plus est quand elles sont rares, il n'en demeure pas moins que le manque de connaissance représente une des difficultés principales mises en avant dans notre bibliographie.

On retrouve cette notion de manque de connaissance dans nos entretiens, que nos médecins trouvent normale. Ils estiment d'ailleurs que la prise en charge spécifique de la maladie rare ne leur revient pas, voire même que celle-ci pourrait être dangereuse pour le patient. Par contre, ils souhaitent acquérir une connaissance ciblée sur ces pathologies, à l'aide de recommandations fournies une fois le diagnostic établi, afin de mieux pouvoir répondre aux attentes du patient et aux différentes complications de sa maladie.

Dans tous les cas, la nécessité de connaître les maladies rares en amont ne leur apparaît pas utile. A ce sujet, les médecins que nous avons interrogés s'accordent tous sur un manque de formation, qu'il soit universitaire ou une fois installés avec les formations continues. Aucun ne préconise d'en majorer le temps dédié. Très peu abordé dans les travaux précédents, nous pouvons expliquer une partie de ces résultats au travers de nos entretiens. Les médecins généralistes sont peu confrontés à la maladie rare et préfèrent se former sur des pathologies auxquelles ils sont plus régulièrement confrontés, comme les pathologies rhumatismales, l'obésité, le diabète, etc. De plus, il existe un très grand nombre de maladies rares différentes avec pour chacune une prise en charge bien spécifique. Il n'est donc pas possible d'être à jour sur l'ensemble de celles-ci.

4.3.En définitive, quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ?

4.3.1. La recherche diagnostique, y penser !

Une étude réalisée par le Centre régional pour l'étude et l'action en faveur des personnes inadaptées (CREAI) Languedoc-Roussillon en juillet 2009, à la demande de l'antenne Languedoc-Roussillon de l'Alliance Maladies Rares, indiquait que les médecins généralistes sont à l'origine de 5.2% des découvertes de diagnostic de maladies rares³². Elle recommandait que les médecins adoptent une pédagogie du doute et qu'ils soient mieux formés à avoir recours aux dispositifs d'information, afin d'orienter au mieux le

patient face à un cas atypique. Ce faible chiffre peut s'expliquer par le fait que certains diagnostics sont posés dès la naissance, à la suite de graves complications, ou après que le patient ait été orienté vers le spécialiste par le médecin généraliste.

Les résultats de notre étude nous indiquent que les médecins généralistes sont conscients de cette période d'errance diagnostique. Ils admettent avoir une place importante pour déclencher le début des recherches, notamment devant des signes cliniques qui peuvent paraître anodins ou des consultations à répétitions pour lesquelles il est difficile de faire la part entre le somatique et le psychologique. Ils soulèvent à plusieurs reprises l'importance du tri et de l'orientation. Nous retrouvons donc bien chez nos médecins interviewés cette pédagogie du doute. Cependant, ils attestent de la lenteur et des difficultés à trouver le bon spécialiste avec souvent une redondance des examens synonyme de perte de temps. Notons que l'une des priorités du 1^{er} PNMR était la formation initiale des médecins, avec deux heures de formation dans leur cursus pour leur permettre d'apprendre quelques réflexes de bases : penser aux maladies, chercher l'information, orienter le patient ainsi que la formation continue des médecins pour rappeler des notions de base. Le 3^{ème} PNMR poursuit dans cette voie, l'un de ses différents axes, étant de former les professionnels de santé à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares.

4.3.2. Un suivi rare, mais adapté

Nous avons pu constater une fréquence peu élevée dans le suivi du DIP par les médecins interrogés. Bien que l'étude qualitative n'ait pas vocation à faire de statistiques, force est de constater qu'au terme de ces 11 entretiens, 9 médecins sur 11 dénotent un faible suivi.

Parmi les travaux déjà effectués ou les recherches dans la littérature, même si l'absence de suivi est sous-entendue, seul B.MAZY²², aborde le sujet. Ces résultats concordent avec les nôtres, avec un suivi courant qui est rare, compris de 10 à moins d'une consultation par an.

Avec peu de référence dans la littérature, nous avons donc essayé de comprendre ce phénomène à travers le résultat de nos entretiens et dégagé plusieurs facteurs :

Bien qu'insistant sur la prise en charge courante du patient au moment de l'entretien, sous-entendant la prise en charge générale, les médecins ont pu comprendre la prise en charge spécifique de la maladie. En reformulant la question, on découvre que le médecin a un suivi « normal » de son patient, vaccinations, viroses ou pathologies bénignes, qu'il ne considère pas comme un suivi de la prise en charge de la maladie rare. Il y a donc un discours ambivalent. Il existe bien un suivi de médecine générale pour des pathologies dites bénignes, des visites de routine et une orientation vers le spécialiste ou les urgences, mais les médecins ne le considèrent pas comme faisant partie du suivi du DIP à proprement parler. Pourtant cet aspect fait partie intégrante de la prise en charge des maladies rares, même si les médecins interrogés n'ont pas l'air d'en avoir conscience. On retrouve cette importance de la prise en charge globale du patient dans les thèses de C.MOLLET, F.CORNIAU et B.MAZY.

D'autre part, nous avons constaté un suivi très régulier de la part du CEREDIH de Montpellier, qui est aussi très accessible par les patients ou par le médecin en cas de problème, ne nécessitant donc pas de consulter ou de faire appel au médecin traitant en cas de complication.

A noter également que ce sont des enfants, des adolescents ou des jeunes adultes. Ils n'ont souvent pas d'autres pathologies chroniques en dehors du DIP et de ses complications. Ainsi, si le traitement est efficace, que le patient va bien et que le suivi est effectué à l'hôpital, ils n'ont, comme la plupart des personnes de leur âge, pas de « motifs » pour aller consulter leur médecin généraliste.

Le manque de connaissance de la maladie, parfois clairement indiqué par le médecin à son patient, ou lorsque le patient juge son médecin non compétent, peuvent aussi en partie expliquer ce faible suivi.

4.3.1. L'aspect pédiatrique, une relation médecin/patient singulière.

Comme nous l'avons soulevé précédemment, le DIP est souvent diagnostiqué dans l'enfance. Nous avons donc voulu aborder ce sujet avec les médecins interviewés, pensant que cela rajouterait une difficulté à la prise en charge des maladies rares. Les résultats sont partagés. Certains médecins trouvent plus simple qu'il s'agisse d'enfants en mettant en avant le fait d'avoir peu d'informations médicales à traiter avec pas ou peu d'antécédents en dehors de leur maladie. D'autres indiquent que cela représente un stress supplémentaire.

Néanmoins, cet aspect pédiatrique entraîne forcément un triptyque relationnel atypique médecin/enfant/parent avec des parents souvent surinformés sur la maladie de leur enfant. Également vrai chez les adultes, le fait que la configuration hiérarchique habituelle du médecin, informant son patient sur sa maladie, évolue vers une relation de partage de l'information avec une prise de décision collaborative convient aux médecins interrogés. Nos résultats indiquent en revanche la difficulté à gérer l'aspect socio-psychologique de la maladie, qui est pour la famille une source d'angoisse et de frustration mêlée à un sentiment d'injustice auquel le médecin de famille est souvent le seul interlocuteur.

4.3.2. Solutions envisagées par les médecins interrogés.

Les médecins interrogés proposent diverses pistes d'amélioration pour faire face à ces difficultés rencontrées.

Bien conscients du rôle du médecin généraliste dans le dépistage des maladies rares, ils souhaiteraient être plus informés sur les différents symptômes évocateurs, résultats en accord avec la thèse d'A.METAYER⁵. En effet, à ce jour, il existe peu d'outils d'aide au dépistage, hormis quelques fiches d'aides au diagnostic des maladies rares, dont le DIP fait partie (Annexe 6.1), mais qui sont peu connus des médecins. A noter qu'Orphanet travaille actuellement sur un outil d'aide au diagnostic qui est en phase Béta et seulement disponible en anglais³³.

Ils souhaiteraient également une meilleure communication pluridisciplinaire en étant avertis rapidement des complications graves ou des changements de traitements importants du patient, afin de ne pas être pris au dépourvu quand il vient en consultation. Le mail est un moyen évoqué. L'accès au spécialiste est également un problème fréquemment rencontré, les médecins sont bien conscients qu'il est difficilement envisageable de pouvoir contacter le médecin spécialiste immédiatement à toutes heures. Ils proposent de mettre en place un référent rapidement joignable.

Toutefois la demande la plus fréquemment retrouvée, reste un récapitulatif qui serait fourni au médecin une fois le diagnostic établi, comprenant un résumé de la maladie et lui indiquant les différentes recommandations de prise en charge sur les complications, les traitements et les contre-indications de la maladie rare. On voit bien à travers cette demande des médecins généralistes, l'envie d'être actif dans la prise en charge et de pouvoir répondre aux questions du patient. Ce dernier point correspond pourtant précisément aux Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins, mis en place lors du premier PNMR, puis confirmée lors du deuxième. Ils ont pour objectifs de servir de référence au médecin traitant afin de lui expliciter la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale, ainsi que le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée³⁴. Le fait que les médecins interrogés formulent cette demande, soulève la question de la visibilité de ces différents PNDS, voire même de savoir si certains médecins connaissent leur existence. Leur faible nombre actuel, moins de 100, est un autre handicap.

5. Conclusion

Le médecin généraliste est peu confronté à la maladie rare et à son suivi spécifique en pratique courante. Néanmoins, il est conscient de la place importante qu'il occupe dans le tri et l'orientation afin de débiter rapidement la recherche du diagnostic pour diminuer la période d'errance. Une fois le diagnostic établi, les médecins ont à cœur de

prendre en charge le patient dans sa globalité en privilégiant le soutien et l'accompagnement. Ils reconnaissent quelques difficultés dans la coordination pluridisciplinaire notamment pour joindre les spécialistes rapidement. Soucieux de vouloir être plus efficaces et de mieux répondre aux demandes des patients, ils souhaiteraient être informés sur la conduite à tenir face à la maladie rare une fois celle-ci diagnostiquée afin d'être en mesure de mieux gérer son traitement et ses complications. Le 3^{ème} PNMR qui a débuté en 2018 souhaite accentuer la formation universitaire et continue des médecins afin de promouvoir la culture du doute. Notre étude nous révèle que cette culture est déjà bien présente et que c'est peut-être sur les Protocoles Nationaux de Soins et de Diagnostics, leurs accès pratiques et leurs méconnaissances auprès des médecins qu'il faudrait accentuer les efforts. Il serait intéressant d'effectuer un travail d'évaluation de la connaissance et de l'attente des médecins à ce sujet.

6. Bibliographie

¹‘REVUE FRANCOPHONE DES LABORATOIRES - JUILLET-AOÛT 2010 - N°424. P 51-58’
<<http://www.em-consulte.com/ecomplementfile/BIO/emm118.pdf>>.

²Ahmed Aziz Bousfiha and others, ‘Primary Immunodeficiency Diseases Worldwide: More Common than Generally Thought’, *Journal of Clinical Immunology*, 33.1 (2013), 1–7 <<https://doi.org/10.1007/s10875-012-9751-7>>.

³Aziz Bousfiha and others, ‘The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies’, *Journal of Clinical Immunology*, 38.1 (2018), 129–43 <<https://doi.org/10.1007/s10875-017-0465-8>>.

⁴Dr Felipe Suarez, ‘La Revue du Praticien’, *LA REVUE DU PRATICIEN*, 60 (2010), 551.

⁵Arthur METAYER, ‘Dépistage d’un Déficit Immunitaire de l’enfant En Médecine Générale : Compréhension Des Représentations Du Médecin Généraliste.’, *Google Docs*, 2018

<https://drive.google.com/file/u/0/d/1oUOZuvSF33NDGIReqegBEPo9mUV9TmnQ/view?usp=drive_web&usp=embed_facebook>.

⁶Jalila El Bakkouri and others, ‘Le Déficit Immunitaire Humoral: Mieux Le Connaître Pour Mieux Le Prendre En Charge’, *The Pan African Medical Journal*, 18 (2014) <<https://doi.org/10.11604/pamj.2014.18.272.4061>>.

⁷Andrew W. Knight and Timothy P. Senior, ‘The Common Problem of Rare Disease in General Practice’, *The Medical Journal of Australia*, 185.2 (2006), 82–83.

⁸‘Plus d’infos Sur Les Maladies Rares’ <<http://www.maladiesraresinfo.org/formation-informations-maladies-rares/plus-d-infos-sur-les-maladies-rares/>>.

⁹‘Orphanet: À Propos Des Maladies Rares’ <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=FR> .

¹⁰'Évaluation Du Plan National Maladies Rares 2005-2008' <http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/hcspr20090317_maladiesRares.pdf> [accessed 19 October 2017].

¹¹*Alliance Maladies Rares*<<https://www.alliance-maladies-rares.org/les-maladies-rares/politiques-de-sante/les-lois/>>.

¹²'Plateforme Maladies Rares ' <<http://www.plateforme-maladiesrares.org/presentation/la-plateforme-maladies-rares.html>>.

¹³'WONCA Definition French Version.pdf' <<http://www.woncaeurope.org/sites/default/files/documents/WONCA%20definition%20French%20version.pdf>>.

¹⁴'ERRADIAG, enquête de l'alliance des maladies rares' février 2016.

¹⁵*LOI N° 2004-810 Du 13 Août 2004 Relative à l'assurance Maladie, 2004-810, 2004.*

¹⁶Camille 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' (Lille, 2013).

¹⁷Caroline Huzé-Jacquesson, 'Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des maladies neuromusculaires: perspectives' (unpublished Thèse d'exercice, Université Claude Bernard, 2016).

¹⁸Stéphanie-Gaëlle Bendavid and Sophie Georgin-Lavialle, *Prise en charge des patients atteints de maladies rares en médecine générale: l'exemple de la Fièvre Méditerranéenne Familiale : Enquête réalisée auprès des médecins traitants de patients suivis par le centre de référence adulte pour la fièvre méditerranéenne familiale à Paris 20ème* (France, 2018).

¹⁹Sébastien Couderette, 'Prise en charge ambulatoire d'une pathologie chronique rare, la drépanocytose: place et rôle du médecin traitant à partir d'un questionnaire patient' (unpublished Thèse d'exercice, Université Pierre et Marie Curie (Paris). UFR de médecine Pierre et Marie Curie, 2012).

²⁰Florence Corniau, 'Médecine générale et maladies rares, ce que les patients attendent de leur médecin traitant: étude qualitative par entretiens semi-dirigés auprès de 13

malades ou parents de malades porteurs de maladies rares' (unpublished Thèse d'exercice, Université Claude Bernard, 2012).

²¹Émilie Giel and Yann Péréon, *Place du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares: étude qualitative auprès de 17 patients atteints de maladies neuromusculaires* (France, 2014).

²²'Suivi Régulier de l'enfant de 0 à 6 Ans En Midi---Pyrénées : Généraliste, Pédiatre Ou PMI ?' <<http://thesesante.ups-tlse.fr/200/1/2013TOU31074.pdf>>.

²³Cristofari, 'Les enfants doivent pouvoir choisir leur médecin traitant', *Syndicat MGFrance* <<https://www.mgfrance.org/index.php/actualite/profession/540-les-enfants-doivent-pouvoir-choisir-leur-medecin-traitant>>.

²⁴Paul Frappé, *Initiation à La Recherche*, Petersen, 2011th edn.

²⁵Aubin-Auger I, Mercier A, Baumann L, Lehr-Drylewicz AM, Imbert P, Letrilliart L. Introduction à la recherche qualitative. *Exercer*. 2008;84(19): 142-5¹.

²⁶Wahnich, Stéphane. « Enquêtes Quantitatives et Qualitatives, Observation Ethnographique ». *Bulletin Des Bibliothèques de France (BBF)*, 2006, N° 6, p. 8-12. Disponible En Ligne : <<http://Bbf.Enssib.Fr/Consulter/Bbf-2006-06-0008-002>>'.

²⁷'Le Codage d'Entretien - Méthodologie & Exemples', *Scribbr*, 2018 <<https://www.scribbr.fr/astuces/codage-entretiens/>>.

²⁸Jean-Claude Andreani and Françoise Conchon, 'METHODES D'ANALYSE ET D'INTERPRETATION DES ETUDES QUALITATIVES : ETAT DE L'ART EN MARKETING', 2018.

²⁹Inès Saied, 'La difficulté de prise en charge des patients atteints de maladie rare: exemple de la polyneuropathie familiale amyloïde à transthyrétine' (unpublished Thèse d'exercice, Université Paris Descartes. Faculté des sciences pharmaceutiques et biologiques, 2017).

³⁰Piotr Budzynski, 'Les maladies rares en médecine générale: exemple du syndrome de Poland et attentes des patients' (unpublished Thèse d'exercice, Université de Caen. UFR de médecine, 2011).

³¹'OMNIPRATICIEN - Définition et synonymes de omnipraticien dans le dictionnaire français' <<https://educalingo.com/fr/dic-fr/omnipraticien>>.

³²‘Synthèse de l’étude Sur Les Maladies Rares “Attentes et Besoins Des Malades et Des Familles” Etude Réalisée Par Le CREAM Languedoc-Roussillon En Juillet 2009’ <<https://www.alliance-maladies-rares.org/wp-content/uploads/2013/09/synthesevd.pdf>>.

³³INSERM US14-- TOUS DROITS RESERVES, ‘Orphanet: Rechercher par signe’ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_DiagnosisAssistance.php?Ing=FR>.

³⁴‘Haute Autorité de Santé - Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)’ <https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds>.

7. Annexes

7.1. Outil d'aide au diagnostic du CEREDIH

DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS DE L'ENFANT

10 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ENFANT POUR UN DIAGNOSTIC PRECOCE

En France, plus de 5 000 personnes sont concernées.

- Il existe plus de 130 déficits immunitaires primitifs différents. Ce sont des maladies génétiques aujourd'hui sous diagnostiquées.
- Les plus sévères se manifestent dès la naissance, certaines mettent en jeu le pronostic vital. Les autres peuvent se déclarer plus tard, même à l'âge adulte.
- Un diagnostic précoce permet au patient de recevoir des traitements appropriés. Ces traitements autorisent, dans de nombreux cas, une vie quasi normale. En revanche, l'état de santé d'un enfant non soigné se dégrade, de façon irréversible.

C'est pourquoi le diagnostic précoce de ces maladies encore trop méconnues est si important.

1. Plus de 8 infections des oreilles par an
2. Plus de 2 sinusites par an
3. Plus de 2 mois de traitement antibiotique par an
4. 2 pneumonies par an
5. Ralentissement de la croissance
6. Des épisodes de forte fièvre
7. Une infection par champignons persistante dans la bouche ou sur la peau
8. La nécessité d'un traitement antibiotique par voie IV
9. 2 infections sévères dans l'année
10. Des cas connus d'immunodéficience dans la famille.

ATTENTION :

L'un ou l'autre de ces signes clinique peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.

LEVER LE DOUTE

- Les déficits immunitaires peuvent avoir une expression clinique très variable.
 - Les premiers examens complémentaires à réaliser devant une suspicion de déficit immunitaire sont la numération sanguine et l'électrophorèse des protéines sériques, assorties d'un dosage pondéral des immunoglobulines.
 - D'autres examens peuvent être nécessaires pour lever le doute ou préciser le type de déficit immunitaire (phénotypage des lymphocytes, étude de la fonction des lymphocytes ou des polynucléaires, étude du complément, tests génétiques et moléculaires, ...)
 - Le choix de ces différents tests très spécialisés dépend de l'appréciation portée par un spécialiste.
- ✚ *Il est essentiel d'adresser un enfant diagnostiqué, ou pour lequel vous avez un doute au service d'immuno-hématologie pédiatrique du centre hospitalier universitaire de votre région.*
- ✚ *Ils se sont organisés pour disposer d'un médecin référent plus particulièrement dédié à ces maladies rares, complexes et aux expressions variables.*

En cas de difficulté ou pour plus d'informations sur le dépistage et l'orientation des patients, vous pouvez contacter le centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires : CEREDIH – Groupe hospitalier Necker – Enfants malades – 149 rue de Sèvres, 75743 Paris 15 – contact@ceredih.fr – www.ceredih.fr

Environ 130 déficits immunitaires primitifs sont aujourd'hui identifiés, comme par exemple :

- Déficit immunitaires communs variables
- Agammaglobulinémie congénitale liée à l'X (maladie de Bruton)
- Agammaglobulinémies congénitales autosomiques récessives
- Déficit en IgA, en sous-classes d'IgG, en IgM
- Syndrome hyper-IgM
- Syndrome hyper-IgE (ou maladie de Job-Buckley)
- Syndrome lymphoprolifératif lié à l'X (Maladie de Purtilo)
- Déficit immunitaires combinés sévères
- Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann)
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- Syndrome de Shwachman
- Neutropénie cyclique
- Granulomatose septique chronique
- Maladie de Chediak-Higashi
- Déficit en composants du complément
- Susceptibilité aux infections par les mycobactéries

DEFICITS IMMUNITAIRES PRIMITIFS DE L'ADULTE

12 SIGNES CLINIQUES D'ALERTE D'UN DIP CHEZ L'ADULTE POUR UN DIAGNOSTIC PRECOCE

En France, plus de 5 000 personnes sont concernées.

- Il existe plus de 130 déficits immunitaires primitifs différents. Ce sont des maladies génétiques aujourd'hui sous diagnostiquées.
- Les plus sévères se manifestent dès la naissance, certaines mettent en jeu le pronostic vital. Les autres peuvent se déclarer plus tard, même à l'âge adulte.
- Un diagnostic précoce permet au patient de recevoir des traitements appropriés. Ces traitements autorisent, dans de nombreux cas, une vie quasi normale. En revanche, l'état de santé d'un patient non soigné se dégrade, de façon irréversible.

C'est pourquoi le diagnostic précoce de ces maladies encore trop méconnues est si important.

1. Plus de 2 otites par an		ATTENTION : L'un ou l'autre de ces signes clinique peuvent laisser penser à un déficit immunitaire primitif, sans toutefois qu'il en soit systématiquement ainsi.
2. Plus de 2 sinusites aiguës ou sinusites chroniques		
3. Plus de 2 mois de traitement antibiotique par an et/ou nécessité d'un traitement antibiotique par voie intraveineuse		
4. 2 pneumopathies dans l'année		
5. Diarrhée chronique avec perte de poids		
6. Episodes de fièvre importante inexpliquée		
7. Mycose cutanéomuqueuse persistante		
8. 2 infections graves dans l'année		
9. Cas d'immunodéficience connu dans la famille		
10. Manifestation auto-immunes et /ou granulomatose		
11. Infections virales répétées ou chroniques (Herpès, zona, verrues, aphtes, condylome, infections génitales chez la femme)		
12. Dilatation des bronches et/ou bronchites répétées sans cause reconnue.		

LEVER LE DOUTE

- Les déficits immunitaires peuvent avoir une expression clinique très variable.
- Les premiers examens complémentaires à réaliser devant une suspicion de déficit immunitaire sont la numération sanguine et l'électrophorèse des protéines sériques, assorties d'un dosage pondéral des immunoglobulines.
- D'autres examens peuvent être nécessaires pour lever le doute ou préciser le type de déficit immunitaire (phénotypage des lymphocytes, étude de la fonction des lymphocytes ou des polynucléaires, étude du complément, tests génétiques et moléculaires, ...)
- Le choix de ces différents tests très spécialisés dépend de l'appréciation portée par un spécialiste.

✦ *Il est essentiel d'adresser un patient diagnostiqué, ou pour lequel vous avez un doute au service référent sur les déficits immunitaires primitifs (hématologie, immunologie médecine interne, pneumologie, gastro-entérologie, allergologie, ORL ...)* de votre région.

✦ *Ils se sont organisés pour disposer d'un médecin référent plus particulièrement dédié à ces maladies rares, complexes et aux expressions variables.*

En cas de difficulté ou pour plus d'informations sur le dépistage et l'orientation des patients, vous pouvez contacter le centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires : CEREDIH – Groupe hospitalier Necker – Enfants malades – 149 rue de Sèvres, 75743 Paris 15 – contact@ceredih.fr – www.ceredih.fr

Environ 130 déficits immunitaires primitifs sont aujourd'hui identifiés, comme par exemple :

- Déficiences immunitaires communes variables
- Agammaglobulinémie congénitale liée à l'X (maladie de Bruton)
- Agammaglobulinémies congénitales autosomiques récessives
- Déficit en IgA, en sous-classes d'IgG, en IgM
- Syndrome hyper-IgM
- Syndrome hyper-IgE (ou maladie de Job-Buckley)
- Syndrome lymphoprolifératif lié à l'X (Maladie de Purtilo)
- Déficiences immunitaires combinées sévères
- Syndrome de Wiskott-Aldrich
- Neutropénie congénitale sévère (syndrome de Kostmann)
- Syndrome de Shwachman
- Neutropénie cyclique
- Granulomatose septique chronique
- Maladie de Chediak-Higashi
- Déficiences en composants du complément
- Susceptibilité aux infections par les mycobactéries

7.2. Guide d'entretien

Mot d'introduction expliquant le cadre de l'entretien :

Merci d'avoir accepté cet entretien dans le cadre de mon travail de thèse sur la prise en charge des maladies rares, plus spécifiquement du DIP.

Comme indiqué lors de notre premier contact, je suis interne en médecine générale. J'ai choisi d'étudier ce sujet pour mieux cerner les difficultés du suivi d'une maladie rare en médecine générale et les solutions qui sont, ou pourraient, être mises en place pour faciliter cette prise en charge. Nous allons discuter pendant 30 mn environ. Ce qui m'intéresse, c'est de comprendre votre point de vue sur le sujet ? Comment vous vivez cette situation dans votre pratique quotidienne ? Dites- moi les choses le plus librement possible.

Je vous rappelle que cet entretien est anonyme.

Recueil d'informations personnelles :

- Age médecin / patient
- Sexe
- Années d'exercices / installation
- Mode d'exercice : cabinet seul / cabinet de groupe
- Milieu : rural / semi-rural / urbain
- Type de DIP
- Département
- Savez-vous si votre patient est également suivi par un pédiatre. Si oui, est-il le référent ?

Axes/ questions/ question de recentrage.

1^{ère} question brise-glace :

- Pour commencer, parlons un peu de votre patient. Expliquez-moi son parcours médical :
 - *Relance éventuelle – sujet à aborder :*
 - Errance diagnostique
 - Relation médecin-malade

2^{ème} question :

- Pouvez-vous me raconter comment se passe la prise en charge de votre patient atteint de DIP dans votre pratique courante ?
 - *Relance éventuelle-sujet à aborder :*
 - Versant médical
 - Versant familial et psycho-social
 - Versant administratif
 - Jeune Age du patient
 - Aspect pluridisciplinaire, coordination médicale, paramédicale

3^{ème} question :

- De façon plus générale, quelles sont, selon vous, les barrières à une bonne prise en charge des maladies rares ?
 - *Relance éventuelle-sujet à aborder :*
 - Reformulation de la question simplement ici.

4^{ème} question :

- Quelles solutions avez-vous mis en place ou proposeriez-vous pour améliorer la prise en charge des maladies rares ?
 - *Relance éventuelle :*
 - Idem simple reformulation, relance.

5^{ème} question :

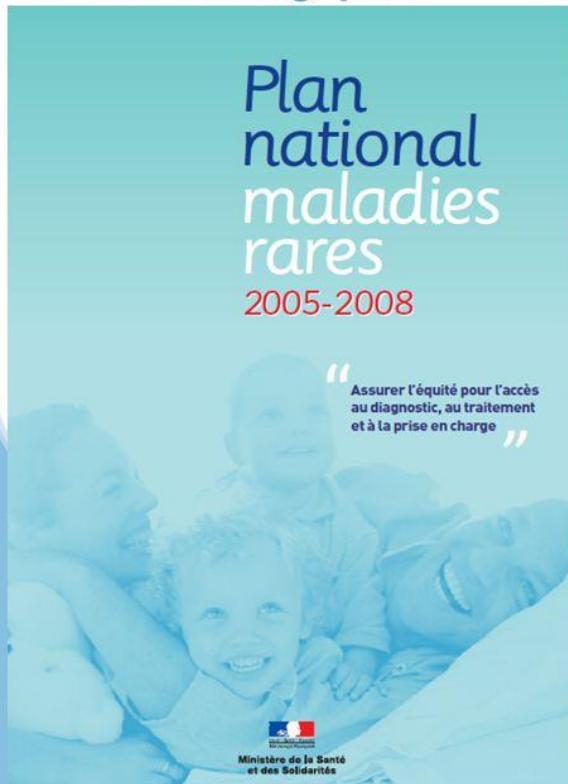
- Quel est selon vous, le rôle du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ?
 - *Thème à aborder / relance :*
 - Idem simple reformulation, relance.

6^{ème} question :

- A l'inverse qu'est-ce qui, selon vous, n'est pas, ou ne devrait pas être du ressort du médecin généraliste ?
 - *Thème à aborder / relance :*
 - Idem simple reformulation, relance.

7.3. Axes du 1^{er} PNMR

Maladies rares (< 1 personne atteinte /2000) **10 Axes Stratégiques**



- Mieux connaître l'**épidémiologie** des maladies rares
- Reconnaître la **spécificité** des maladies rares
- Développer l'**information** pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares
- **Former** les professionnels à mieux les identifier
- Organiser le **dépistage** et l'accès aux tests diagnostiques
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades → **labellisation des CNR pour les maladies rares** (131 en France) : 40 M € (MIG)
- Poursuivre l'effort en faveur des **médicaments orphelins**
- Répondre aux **besoins d'accompagnement** spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le **soutien aux associations** de malades
- Promouvoir la **recherche et l'innovation** sur les maladies rares, notamment pour les traitements
- Développer des **partenariats nationaux et européens** dans le domaine des maladies rares.

7.4. Axes du 2^{ème} PNMR



2^{ème} Plan National Maladies Rares



47 mesures regroupées en 3 axes :

- **Axe A : Renforcer la qualité de la prise en charge des patients**
- **Axe B : Développer la recherche sur les maladies rares**
- **Axe C : Amplifier la coopération européenne et internationale** afin de partager l'expertise, les expériences et les ressources disponibles sur les 7000 maladies rares recensées.

Principaux outils pour la mise en œuvre de l'axe B :

- **Création de la Fondation maladies rares**
- **Création d'une banque nationale de données maladies rares (BNDMR)**
- **Constitution de cohortes de patients : RADICO (RAre DIsease Cohortes)**



7.5. Axes du 3^{ème} PNMR

- **Axe 1 : REDUIRE L'ERRANCE ET L'IMPASSE DIAGNOSTIQUES**
- **Axe 2 : FAIRE EVOLUER LE DEPISTAGE NEONATAL ET LES DIAGNOSTICS PRENATAL ET PREIMPLANTATOIRE POUR PERMETTRE DES DIAGNOSTICS PLUS PRECOCES**
- **Axe 3 : PARTAGER LES DONNEES POUR FAVORISER LE DIAGNOSTIC ET LE DEVELOPPEMENT DE NOUVEAUX TRAITEMENTS**
- **Axe 4 : PROMOUVOIR L'ACCES AUX TRAITEMENTS DANS LES MALADIES RARES**
- **Axe 5 : IMPULSER UN NOUVEL ELAN A LA RECHERCHE SUR LES MALADIES RARES**
- **Axe 6 : FAVORISER L'EMERGENCE ET L'ACCES A L'INNOVATION**
- **Axe 7 : AMELIORER LE PARCOURS DE SOIN**
- **Axe 8 : FACILITER L'INCLUSION DES PERSONNES ATTEINTES DE MALADIES RARES ET DE LEURS AIDANTS**
- **Axe 9 : FORMER LES PROFESSIONNELS DE SANTE A MIEUX IDENTIFIER ET PRENDRE EN CHARGE LES MALADIES RARES**
- **Axe 10 : RENFORCER LE ROLE DES FSMR DANS LES ENJEUX DU SOIN ET DE LA RECHERCHE**
- **Axe 11 : PRECISER LE POSITIONNEMENT ET LES MISSIONS D'AUTRES ACTEURS NATIONAUX DES MALADIES RARES**

7.6.Liens Orphanet des différents DIP suivis par les médecins interrogés

- Syndrome d'APECED : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=3453
- Déficience en sous-classe d'igG : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=70593
- ALPS : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=3261
- SCID : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=fr&Expert=183660
- HIGM1 : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=101088
- Déficit en immunoglobuline A : [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Lng=FR&data_id=10925&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=IgA&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease\(s\)%20concerned=Immunoglobulin-A-deficiency--IgA-deficiency-&title=Immunoglobulin-A-deficiency--IgA-deficiency-](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Lng=FR&data_id=10925&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=IgA&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Disease(s)%20concerned=Immunoglobulin-A-deficiency--IgA-deficiency-&title=Immunoglobulin-A-deficiency--IgA-deficiency-)
- Neutropénie congénitale sévère : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=42738
- SIOD : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=1830

8. Serment d'Hippocrate

- *En présence des Maîtres de cette école, de mes chers condisciples et devant l'effigie d'Hippocrate, je promets et je jure, au nom de l'Être suprême, d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.*

- *Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.*

- *Admis (e) dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs, ni à favoriser le crime.*

- *Respectueux (se) et reconnaissant (e) envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.*

- *Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert (e) d'opprobre et méprisé (e) de mes confrères si j'y manque.*

RESUME

INTRODUCTION : Le médecin généraliste (MG), acteur de soins primaires, est souvent le premier interlocuteur du patient dans ses démarches de soin. La diversité et la complexité des maladies rares peut le mettre en difficultés dans sa pratique. Les déficits immunitaires primitifs (DIP) débutent souvent par des infections bénignes à répétitions, motifs fréquents de consultation en cabinet de médecine générale. L'objectif de cette étude est de comprendre les difficultés auxquelles sont confrontés les MG face aux maladies rares afin de mieux définir leur rôle et leurs attentes dans la prise en charge des patients.

METHODE : Il s'agit d'une étude qualitative menée par entretiens semi dirigés auprès de 11 médecins généralistes libéraux installés en région Occitanie et suivant au moins un patient atteint de DIP.

RESULTATS : Les principales difficultés rencontrées par les MG étaient l'aspect chronophage des consultations, leurs faibles connaissances sur ces maladies, ainsi que des défauts de communication et d'accessibilité au spécialiste. Le manque de formation sur ces pathologies n'a pas semblé être une priorité. Les médecins avaient conscience de la période d'errance diagnostique des patients et de leurs rôles dans le tri, le dépistage et l'orientation pour l'endiguer. Ils définissaient leur place principalement autour du soutien et de l'accompagnement grâce à une relation médecin/patients privilégiée.

CONCLUSION : Cette étude a permis de mieux cerner le ressenti et les attentes du MG dans la prise en charge des maladies rares. Elle soulève la question de la mise en place d'un guide thérapeutique en leur faveur une fois le diagnostic établi.

MOTS-CLES : Médecine générale, Maladies rares, Prise en charge, Difficultés, Déficiets immunitaires primitifs, Soins primaires, Etude qualitative, Rôles