

# THÈSE

## POUR LE DIPLÔME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN MÉDECINE SPÉCIALITÉ MÉDECINE GÉNÉRALE

Présentée et soutenue publiquement  
par

**Muriel BAQUÉ**

Le 17 OCTOBRE 2017

### Prise en charge des maladies rares de la peau en médecine générale

Directeur de thèse : **Pr Juliette MAZEREEUW-HAUTIER**

#### JURY :

**Monsieur le Professeur Pierre MESTHE**

**Président**

**Madame le Professeur Juliette MAZEREEUW-HAUTIER**

**Assesseur**

**Monsieur le Professeur Jean-Christophe POUTRAIN**

**Assesseur**

**Madame le Docteur Isabelle DREYFUS**

**Assesseur**

**Madame le Docteur Leïla LATROUS**

**Assesseur**

**TABLEAU du PERSONNEL HU**  
**des Facultés de Médecine de l'Université Paul**  
**Sabatier au 1<sup>er</sup> septembre 2016**

**Professeurs Honoraires**

Doyen Honoraire	M. ROUGE Daniel	Professeur Honoraire	M. BAZEX Jacques
Doyen Honoraire	M. LAZORTHE Yves	Professeur Honoraire	M. VIRENQUE Christian
Doyen Honoraire	M. CHAP Hugues	Professeur Honoraire	M. CARLES Pierre
Doyen Honoraire	M. GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	Professeur Honoraire	M. BONAFÉ Jean-Louis
Doyen Honoraire	M. PUEL Pierre	Professeur Honoraire	M. VAYSSE Philippe
Professeur Honoraire	M. ESCHAPASSE Henri	Professeur Honoraire	M. ESQUERRE J.P.
Professeur Honoraire	M. GEDEON André	Professeur Honoraire	M. GUITARD Jacques
Professeur Honoraire	M. PASQUIE M.	Professeur Honoraire	M. LAZORTHE Franck
Professeur Honoraire	M. RIBAUT Louis	Professeur Honoraire	M. ROQUE-LATRILLE Christian
Professeur Honoraire	M. ARLET Jacques	Professeur Honoraire	M. CERENE Alain
Professeur Honoraire	M. RIBET André	Professeur Honoraire	M. FOURNIAL Gérard
Professeur Honoraire	M. MONROZIES M.	Professeur Honoraire	M. HOFF Jean
Professeur Honoraire	M. DALOUS Antoine	Professeur Honoraire	M. REME Jean-Michel
Professeur Honoraire	M. DUPRE M.	Professeur Honoraire	M. FAUVEL Jean-Marie
Professeur Honoraire	M. FABRE Jean	Professeur Honoraire	M. FREXINOS Jacques
Professeur Honoraire	M. DUCOS Jean	Professeur Honoraire	M. CARRIERE Jean-Paul
Professeur Honoraire	M. LACOMME Yves	Professeur Honoraire	M. MANSAT Michel
Professeur Honoraire	M. COTONAT Jean	Professeur Honoraire	M. BARRET André
Professeur Honoraire	M. DAVID Jean-Frédéric	Professeur Honoraire	M. ROLLAND
Professeur Honoraire	Mme DIDIER Jacqueline	Professeur Honoraire	M. THOUVENOT Jean-Paul
Professeur Honoraire	Mme LARENG Marie-Blanche	Professeur Honoraire	M. CAHUZAC Jean-Philippe
Professeur Honoraire	M. BERNADET	Professeur Honoraire	M. DELSOL Georges
Professeur Honoraire	M. REGNIER Claude	Professeur Honoraire	M. ABBAL Michel
Professeur Honoraire	M. COMBELLES	Professeur Honoraire	M. DURAND Dominique
Professeur Honoraire	M. REGIS Henri	Professeur Honoraire	M. DALY-SCHVEITZER Nicolas
Professeur Honoraire	M. ARBUS Louis	Professeur Honoraire	M. RAILHAC
Professeur Honoraire	M. PUJOL Michel	Professeur Honoraire	M. POURRAT Jacques
Professeur Honoraire	M. ROCHICCIOLI Pierre	Professeur Honoraire	M. QUERLEU Denis
Professeur Honoraire	M. RUMEAU Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. ARNE Jean-Louis
Professeur Honoraire	M. BESOMBES Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. ESCOURROU Jean
Professeur Honoraire	M. SUC Jean-Michel	Professeur Honoraire	M. FOURTANIER Gilles
Professeur Honoraire	M. VALDIGUIE Pierre	Professeur Honoraire	M. LAGARRIGUE Jacques
Professeur Honoraire	M. BOUNHOURE Jean-Paul	Professeur Honoraire	M. PESSEY Jean-Jacques
Professeur Honoraire	M. CARTON Michel	Professeur Honoraire	M. CHAVOIN Jean-Pierre
Professeur Honoraire	Mme PUEL Jacqueline	Professeur Honoraire	M. GERAUD Gilles
Professeur Honoraire	M. GOUZI Jean-Louis	Professeur Honoraire	M. PLANTE Pierre
Professeur Honoraire associé	M. DUTAU Guy	Professeur Honoraire	M. MAGNAVAL Jean-François
Professeur Honoraire	M. PASCAL J.P.	Professeur Honoraire	M. MONROZIES Xavier
Professeur Honoraire	M. SALVADOR Michel	Professeur Honoraire	M. MOSCOVICI Jacques
Professeur Honoraire	M. BAYARD Francis	Professeur Honoraire	Mme GENESTAL Michèle
Professeur Honoraire	M. LEOPHONTE Paul	Professeur Honoraire	M. CHAMONTIN Bernard
Professeur Honoraire	M. FABIÉ Michel	Professeur Honoraire	M. SALVAYRE Robert
Professeur Honoraire	M. BARTHE Philippe	Professeur Honoraire	M. FRAYSSE Bernard
Professeur Honoraire	M. CABARROT Etienne	Professeur Honoraire	M. BUGAT Roland
Professeur Honoraire	M. DUFFAUT Michel	Professeur Honoraire	M. PRADERE Bernard
Professeur Honoraire	M. ESCAT Jean		
Professeur Honoraire	M. ESCANDE Michel		
Professeur Honoraire	M. PRIS Jacques		
Professeur Honoraire	M. CATHALA Bernard		

**Professeurs Émérites**

Professeur ALBAREDE Jean-Louis	Professeur CHAMONTIN Bernard
Professeur CONTÉ Jean	Professeur SALVAYRE Bernard
Professeur MURAT	Professeur MAGNAVAL Jean-François
Professeur MANELFE Claude	Professeur ROQUES-LATRILLE Christian
Professeur LOUVET P.	Professeur MOSCOVICI Jacques
Professeur SARRAMON Jean-Pierre	
Professeur CARATERO Claude	
Professeur GUIRAUD-CHAUMEIL Bernard	
Professeur COSTAGLIOLA Michel	
Professeur ADER Jean-Louis	
Professeur LAZORTHE Yves	
Professeur LARENG Louis	
Professeur JOFFRE Francis	
Professeur BONEU Bernard	
Professeur DABERNAT Henri	
Professeur BOCCALON Henri	
Professeur MAZIERES Bernard	
Professeur ARLET-SUAU Elisabeth	
Professeur SIMON Jacques	

# Remerciements

Aux membres du jury,

## **Monsieur le professeur Pierre MESTHE**

Président du jury,

Professeur des Universités

Praticien Ambulatoire de Médecine Générale

Vous me faites l'honneur de présider mon jury de thèse. Par votre disponibilité, votre réactivité et votre engagement auprès des étudiants, je pense pouvoir dire que vous aurez marqué un bon nombre d'entre nous.

## **Madame le professeur Juliette MAZEREUW-HAUTIER**

Professeur Universitaire-Praticien Hospitalier en Dermatologie

Spécialiste des maladies rares de la peau et de la dermatologie pédiatrique

Coordinatrice du Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau de Toulouse

Vous m'avez fait l'honneur de diriger ce travail. Merci de m'avoir reçue en consultation à vos côtés, de m'avoir intégrée à votre équipe pour quelques mois et d'avoir pris tant de temps pour moi. Je suis admirative de votre efficacité, de votre rigueur et de votre humilité. Ce travail n'en serait pas là sans vous.

## **Monsieur le Professeur Jean-Christophe POUTRAIN**

Professeur associé de Médecine Générale

Co-Responsable des Stages Pratiques

Je vous remercie pour votre réactivité, votre disponibilité et votre intérêt pour mon travail.

## **Madame le Docteur Isabelle DREYFUS**

Pharmacienne – Praticien attaché

Travailler quelques mois à vos côtés a été un grand plaisir pour moi. Votre approche scientifique et votre dynamisme m'ont marqués.

**Madame le Docteur Leïla LATROUS**

Praticien Ambulatoire de Médecine Générale

Responsable Enseignement-Pédagogie au DUMG

Merci pour votre engagement au DUMG, et pour votre intérêt pour mon travail.  
Vous remplacer a été un plaisir.

À l'ensemble des professeurs de la faculté de Médecine de Toulouse et aux médecins du CHU de Toulouse, qui ont participé à ma formation médicale, soyez assurés de ma reconnaissance pour tout ce que vous m'avez apporté.

À l'ensemble des professeurs et médecins du DUMG de Toulouse, je vous remercie pour votre engagement pour les étudiants, du temps et l'énergie que vous y consacrez.

À mes responsables de stage, chacun différent et ayant permis de former le médecin que je suis aujourd'hui :

Aux médecins et l'équipe paramédicale du service des Urgences et SAMU d'Albi, me permettant de prendre mes marques dans les situations et les gestes d'urgence.

Au Dr Kostek et à l'équipe féminine médicale du service de Gériatrie-Endocrinologie de Cahors : mes connaissances acquises à vos côtés sont mises à profit tous les jours.

Au Dr DABADIE, médecin généraliste, maintenant parti en retraite, m'ayant permis de faire mes premiers pas en consultation de médecine générale. J'ai été éblouie par son humanité et son charisme.

Au Dr Isabelle Claudet et à toute l'équipe médicale et paramédicale des urgences pédiatriques de Toulouse. La rigueur de vos prises en charge en pédiatrie m'aide dans ma pratique quotidienne, la vue d'un enfant en consultation ne me fait plus frémir.

Au Dr Malbec et l'équipe médicale du service de Neurologie de l'hôpital d'Auch, ainsi qu'au Dr Lescure et son équipe de Cardiologie. Je vous remercie pour cette approche dans deux spécialités complexes et pourtant si présentes en médecine générale.

Au Dr Courradet et Dr Courrière pour m'avoir aidé à voler de mes propres ailes au cabinet de médecine libérale.

Merci à Hélène Colineaux, interne de santé publique, pour ces conseils avisés et son aide précieuse dans la réalisation de ce travail.

À Aurélien, à nos longues années d'amitié et à nous. Merci d'être là, merci d'être toi.  
Avec tout mon amour.

À mes parents, les piliers de ma vie, toujours présents.  
Vous m'avez donné le goût des études et aussi des bonnes choses de la vie.  
Votre amour inconditionnel me permet d'avancer.  
Je n'aurai pas les mots pour vous dire combien je vous aime.

À mes frères, Michel, Benjamin et Mathieu qui ont fait de moi ce que je suis aujourd'hui.  
Pour votre soutien indéfectible où que vous soyez, pour votre humour et vos sourires.  
Vous voir grandir à mes côtés est un plaisir. Je suis fière de chacun de vous.

À mes grands-parents que j'aime et à mon papi qui aurait été fier de moi.

À mes amis,

À ce groupe de lycéens qui s'agrandit. Vous voir chacun évoluer me fait tellement plaisir  
(et rire) :

À Lisa P., ma découverte du lycée, à tous ces moments plus rares désormais à Toulouse  
ou à Paris, merci pour ton calme et ta bienveillance.

À Lisa M., pour ta folie et ta curiosité, pour ton humour et tes imitations (Didier !), pour  
nos sorties culturelles passées et à venir. Et pour tout le reste.

À Rafael, pour ta personnalité incroyable et aussi parce qu'il faudra que tu me défendes  
devant le juge si je fais des bêtises.

À Kevin, heureuse que tu sois de nouveau parmi nous, je te promets de venir te voir  
quand tu retournes au Canada.

À Alexandre, qui aurait cru à notre rencontre en seconde que tu serais en dédicace de  
cette thèse ?! Heureuse de pouvoir te compter parmi mes amis,  
l'homme le plus moudumonde.

À Romain, mon HP, parce que tu es unique, vraiment. À tous nos moments à venir.

À Jonathan, bon courage pour ta nouvelle vie new-yorkaise.

À Reina, parce que l'on se comprend (tu as des parents formidables).

À mes amies de longue date, Camille et Clotilde, éparpillées dans la France, mais  
toujours présentes. Que je suis heureuse de vous avoir rencontrées !

À Caroline, deux ans dans la même ville et plus du triple à distance. Se retrouver chaque  
année dans une destination différente est devenu un incontournable, pour mon plus  
grand plaisir. Je suis fière de toi et de tout ce que tu fais.

À Émilie, on ne compte plus les années, tu es mon rayon de soleil au quotidien. Pour ta  
folle envie de vivre et de kiffer, pour tous ces moments de bonheur simple.

À Karine, rencontrée au hasard d'un stage, devenue tellement importante pour moi et je  
pèse mes mots !

À mes amis de la faculté, croisés pour certains sur les bancs de la première année,  
compagnons de galère et de fous rires.

À Fanny et Yannick, vives les mariés.

À Gauthier, pour ton humour, ton optimisme et cette âme d'artiste. À Cyrielle, rencontrée grâce à toi.

À Sophie, pour tous ces moments.

À Guillaume, parce que tu es zen en toute circonstance et que tu as toujours le bon mot.

À Melissa, merci de ta présence, ta douceur et ta bonne humeur depuis toutes ces années.

À Marion, merci pour ces heures à bavarder au lieu de courir, merci pour ta joie de vivre, miaou.

À Vincent, merci pour tous ces moments à tes côtés, pour nos révisions, nos pauses déjeuner, pour nos journées auscitaines, pour nos rires incessants et toutes ces ponctions lombaires sauvées par tes doigts de fée.

À votre magnifique Gabriel.

À Yoanna, ma shoshi, un concentré de vitalité et de joie, reste comme tu es. À tous nos fous rires, nos délires, nos discussions, nos soirées et nos bons moments. Et à tous ceux à venir.

Aux belles rencontres grâce à elle : Lorane et Manu.

À Claire et Laure, les Limougeaudes exilées dans la ville Rose, merci pour tous ces moments. À bientôt aux 4 coins de la France si j'ai bien compris.

À mes co-internes d'Albi : Bastien la pach', j'espère que tu ne perdras jamais ton accent, Maella pour ton caractère incroyable et ta gentillesse, Sophie pour ta bonne humeur invariable et tes exploits, Thomas pour tes propos à l'eau de rose sur les femmes.

Au bon vieux ~~Marcus~~ Adrian, pour ton humour, pour ton côté grognon et parce que tu as toujours le bon mot.

À mes co-internes de Cahors : À Pauline H., ma belle rencontre de stage, à nos courriers sans secrétaire et nos rires. À Myriam que j'admire. À Thomas qui me fait tant rires. À Erel la Bretonne pure souche.

À Hélène, une de mes plus belles rencontres de ces années d'internat, pour ta sagesse et ta folie, pour tes conseils et ta présence. À ta magnifique famille.

À mes co-internes des urgences pédiatriques : Marine-Charlotte, Sunniva, Arnaud.. De bons moments malgré la charge de travail.

À mes amies délurées,

Johanna : je dirais juste : Vive l'Occitanie, le reste, tu le sais.

Pauline F. : pour ton humour et ta franchise,

Marion VB. : pour ta douceur et ta descente,

Anna : ma ch'timi préférée, j'ai décidé que je ne ferais pas de remarque sur ton sens de la fête (mais j'adore !),

et Camille P. la baroudeuse.

Chacune différentes mais tellement importantes. À nos nombreuses soirées à venir.

À mes découvertes auscitaines : Gisèle, Arthur, Clément, piliers (de bar) de cet internat, vous m'avez vendu du rêve, ne changez rien. Attention ces trois êtres réunis ne font pas bon ménage.

A Adrien et Paul-Henri pour toutes les galères à l'hôpital, mais avec le sourire. Pour les besoins impérieux de Meopa des ponctions lombaires de Paul Henri, un malheureux jour de pénurie.

À ces Toulousains, exilés ou non : Mathieu F., Eva la boulette, Antoine A., Nicovitch pour ces longues années de rigolade.

À Caroline et Maxime, heureuse de passer des moments avec vous et d'apprendre à vous connaître.



# **Prise en charge des maladies rares de la peau en médecine générale**

# Table des matières

Avant-propos .....	3
Introduction .....	4
Population d'étude.....	5
Source des données .....	5
Mesures .....	5
Analyses statistiques .....	6
Résultats .....	7
Description de la population.....	7
Caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés de coordination : .....	9
Autres résultats .....	10
Discussion .....	11
Résultats principaux .....	11
Forces et limites.....	11
Comparaison avec la littérature.....	11
Conclusion.....	15
Bibliographie : .....	16

# Table des illustrations

Figure 1. Organigramme de flux .....	7
Figure 2. Pathologies des 207 patients suivis par les 195 médecins sélectionnés pour l'étude. .7	
Tableau 1. Caractéristiques et réponses des médecins répondants concernant la prise en charge (N : l'effectif complet, n : l'effectif de la modalité concernée, % : proportion de la modalité concernée) .....	9
Tableau 2. Caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés de coordination (régression logistique) .....	10

# Table des annexes

Annexe 1. Questionnaire distribué aux médecins sélectionnés.....	16
Annexe 2. Introduction, Résultats et Discussion complémentaires.....	19

## **Avant-propos**

Cette thèse est une thèse article traitant de « la place du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares de la peau ».

L'article est destiné à être soumis en anglais au Journal Orphanet Rare Disease.

La thèse sera composée d'un article, ainsi que d'annexes de l'introduction, de résultats complémentaires et d'une discussion complémentaires n'apparaissant pas dans l'article par souci de synthèse.

Le choix de ce sujet a fait l'objet d'une démarche personnelle, un attrait certain pour la dermatologie m'ayant conduit à un stage de fin d'études aux consultations dermatologiques de l'hôpital Larrey auprès du Pr Mazereeuw.

Lors de mes recherches menées sur les thèmes liés de la dermatologie et de la médecine générale dans le cadre de mon stage, une étude a attiré mon attention. Cette étude nationale évaluait l'intérêt de la rationalisation du parcours de soins du patient atteint de maladie rare par la télémédecine, elle avait été réalisée par le centre de référence toulousain. Cette lecture a soulevé un certain nombre de questions dans mon esprit.

Effectivement, ce « parcours du combattant » décrit par tant de patients ne pourrait-il pas être allégé par son médecin traitant ? Les médecins généralistes se sentaient-ils impliqués dans ce parcours particulier ? Quelles difficultés se présentaient à eux et quels outils avaient-ils à leur disposition ? Finalement, quelle était la place du médecin généraliste dans cette prise en charge ? Dès lors, l'étude de cette problématique a été proposée comme éventuel sujet de thèse.

## **Prise en charge des maladies rares de la peau en médecine générale**

Baqué M, Colineaux H, Dreyfus I, Mazereeuw-Hautier J

Mots clés : perception, attente, ressenti, médecine générale, médecin généraliste, rôle, place, maladies rares de la peau, dermatologie, parcours de soins, centre de référence, génodermatose, coordination, difficultés.

### **Introduction**

Les maladies rares sont définies par une fréquence inférieure à 1/2000. Leur prise en charge est difficile en raison de la multitude des pathologies, du manque de connaissance et de formation des professionnels de santé non experts et du manque de recommandation (1). Afin d'améliorer leur prise en charge, il a été mis en place en France des plans nationaux (1<sup>er</sup> plan 2005-2008, 2<sup>ème</sup> plan 2011-2016, appel à un 3<sup>ème</sup> plan en 2017 (<http://solidarites-sante.gouv.fr>) ayant conduit à la création de centres experts (centres de référence ou de compétence). Ces centres ont plusieurs missions : soins, recherche, enseignement. Ils ont pour but de s'intégrer dans un réseau ville-hôpital. Le médecin généraliste a une place très importante dans ce réseau puisqu'il est placé en 1<sup>ère</sup> ligne. En effet, selon l'organisation des soins en France, les patients (hors cas particulier de la pédiatrie et de quelques spécialités comme la gynécologie, l'ophtalmologie ou la psychiatrie) doivent d'abord voir leur médecin généraliste, qui, si cela est nécessaire, les adresse à un spécialiste. Il est responsable du suivi du patient et de la coordination des soins (<https://www.legifrance.gouv.fr> selon la loi n° 2004-810 du 13 août 2004 relative à l'assurance maladie). En cas de maladie rare, cette coordination doit se faire en lien étroit avec les centres experts. Le centre des maladies rares de la peau de Toulouse prend en charge différentes maladies rares de la peau, notamment les anomalies vasculaires et les troubles de la kératinisation comme les ichtyoses (<http://fimarad.org/les-centres-de-reference/Centre-de-Reference-des-Maladies-Rares-de-la-Peau>).

En pratique courante, dans le cadre des maladies rares de la peau, nous faisons le constat de difficultés concernant le parcours de soin du patient : retard à l'adressage et difficultés de coordination du suivi des patients. Afin d'apporter d'éventuelles solutions à ces difficultés, nous avons voulu en identifier les causes en réalisant une enquête auprès des médecins généralistes.

Vous trouverez en page 22 de l'annexe 2 une introduction complémentaire.

## **Matériels et méthodes**

### **Population d'étude**

Les médecins généralistes sélectionnés pour l'étude étaient des médecins généralistes de patients ayant été vus au moins une fois au centre de référence des maladies rares entre le 1<sup>er</sup> mars et le 28 juin 2017 pour une maladie rare de la peau dont le diagnostic est confirmé. Les médecins généralistes devaient avoir été informés du diagnostic de leur patient par courrier au minimum 2 mois avant de recevoir le questionnaire et qu'ils aient vu leur patient au minimum une fois dans les douze derniers mois précédant l'enquête.

### **Source des données**

Les données ont été recueillies par un questionnaire papier ou en ligne, transmis aux médecins par email, fax ou courrier selon leur choix après appel auprès de leur secrétariat. Une relance systématique était réalisée sous trois semaines. Le questionnaire a été établi, après revue de la littérature, par un groupe d'experts composé de l'équipe du centre de référence des maladies rares de la peau de Toulouse et un panel de cinq médecins généralistes.

Les données recueillies étaient anonymes et concernaient notamment les caractéristiques individuelles (ancienneté, sexe, lieu d'exercice), la connaissance du centre de référence et les difficultés rencontrées dans la prise en charge de patients atteints d'une maladie rare de la peau (diagnostic, coordination, soutien). Ce questionnaire comprenait douze questions (Annexe 1) et comportait une majorité de questions fermées utilisant une échelle de Likert (« jamais », « rarement », « souvent », « toujours » ou « indispensable », « utile », « peu utile », « inutile »).

### **Mesures**

Nous avons réalisé une analyse descriptive qui nous a permis d'identifier une difficulté dans la coordination majoritairement rapportée par les médecins et qui présentait un intérêt en pratique clinique. Ainsi nous avons réalisé une analyse bi et multivariée pour explorer ce phénomène.

Il s'agit d'une étude observationnelle dont l'objectif principal était de déterminer les caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés dans la coordination du parcours de soin de ces patients.

On a considéré qu'un médecin éprouvait des difficultés dans la coordination du parcours de soin des patients lorsqu'il avait répondu au moins une fois « souvent » ou « toujours » aux questions : « éprouvez-vous des difficultés pour savoir où/vers qui orienter ? » « éprouvez-vous des difficultés pour organiser le parcours de soins entre les différents spécialistes ? » et « éprouvez-vous des difficultés pour centraliser les différents courriers/résultats dans le

dossier patient ? ». Les caractéristiques des médecins étaient leur expérience en nombre d'années depuis la soutenance de la thèse d'exercice, le sexe et le lieu d'exercice (rural, semi-rural ou urbain).

Les objectifs secondaires étaient de déterminer les caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés dans d'autres domaines de la prise en charge (le soutien [soutenir le patient et sa famille ou organiser la prise en charge psychosociale], le diagnostic et le suivi du traitement) et de déterminer si le fait de ne pas connaître le centre était pourvoyeur de difficultés.

### **Analyses statistiques**

Nous avons comparé les caractéristiques des médecins (expérience, sexe et lieu d'exercice) selon qu'ils éprouvent ou non des difficultés concernant la coordination du parcours du patient. Nous avons pour cela utilisé des modèles de régression logistiques, de façon bivariée puis multivariée. Nous présentons dans les résultats les Odds ratio (OR) et leurs intervalles de confiance. Une p-value inférieure à 0,05 était considérée comme significative (test de Wald). Nous avons ensuite comparé les caractéristiques des médecins selon qu'ils éprouvent ou non des difficultés pour chaque type de difficultés. Puis nous avons comparé les caractéristiques des médecins et les types de difficultés éprouvées selon qu'ils connaissent ou non le centre de référence. Les mêmes méthodes statistiques ont été appliquées. Les analyses ont été réalisées avec le logiciel Stata version 12.

# Résultats

## Description de la population

Sur les 195 médecins contactés, 96 ont répondu à l'étude soit un taux de participation de 49 %. Parmi les 96 questionnaires retournés, les données étaient complètes pour 83 (86 %).

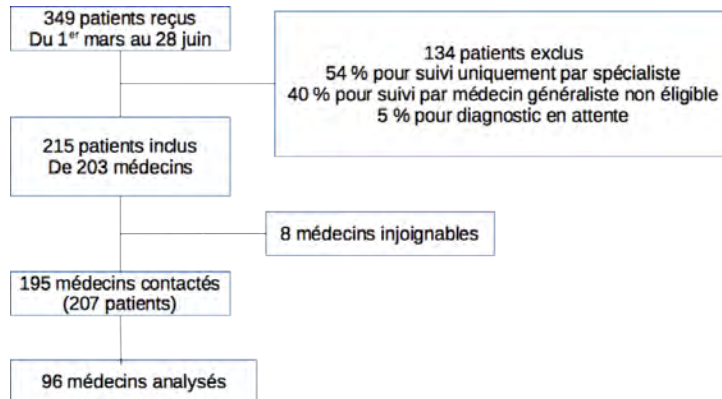


Figure 1. Organigramme de flux

Les 203 médecins sélectionnés correspondaient aux médecins de 207 patients. Ces derniers étaient atteints de plusieurs maladies rares (Figure 2), classées en 10 catégories (selon la classification des maladies rares de l'European Reference Network (ERN) for rare and diagnosed skin disorders (ERN-Skin) (<https://webgate.ec.europa.eu/ern/>). La catégorie la plus fréquente était celle des neurofibromatoses (69 patients : 33 %), suivie de celle des anomalies vasculaires (56 patients : 27 %) et de l'ichtyose (17 patients : 12,5 %). Il s'agissait de 124 (60 %) femmes et 83 (40 %) hommes. L'âge médian des patients était de 18 ans (extrêmes : 0 - 91 ans), avec 92 (44 %) enfants (moins de 16 ans).

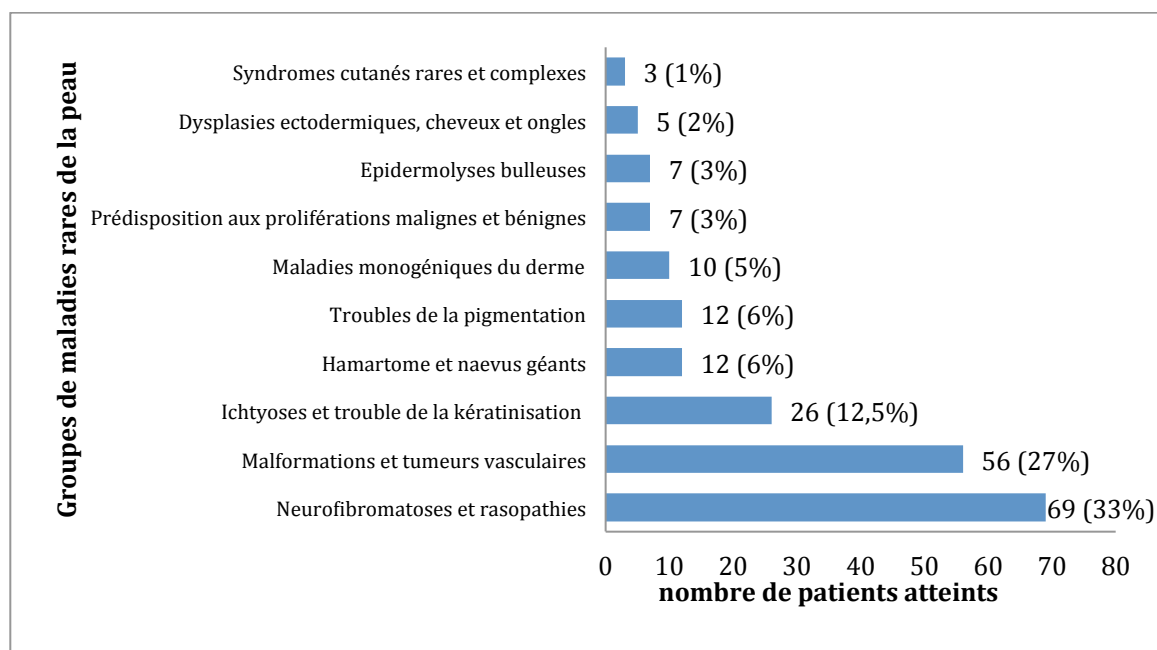


Figure 2. Pathologies des 207 patients suivis par les 195 médecins sélectionnés pour l'étude

Les caractéristiques de ces 84 médecins figurent dans la Table 1. On retrouvait un pourcentage équivalent d'hommes et de femmes, exerçant majoritairement en ville ou en semi-rural, le nombre d'années d'exercice depuis la thèse allait de 0 à 47, avec une moyenne de 21 années  $\pm$  10,98.

L'ensemble des réponses apportées par les 96 médecins figure dans la Table 1.

L'existence du centre était connue par 34 médecins (35 %), et ce majoritairement par le biais du courrier du centre (18 : 53 %). Parmi ces 34 médecins, 7 médecins (20,5 %) n'étaient pas satisfaits des délais de rendez-vous et de la communication vers le médecin généraliste.

60 médecins (71,5 %) placent leur rôle au cœur du parcours de soins.

Aucune difficulté n'était rapportée par 5 médecins (5 %), alors que les 91 restants (95 %) éprouvaient des difficultés dans au moins un des items proposés.

Les difficultés les plus fréquemment rencontrées par les médecins généralistes étaient : l'établissement d'un diagnostic (85 : 88,5 %), suivi de l'organisation du parcours de soins avec les autres spécialistes (62 : 64,5 %), de l'orientation initiale (54 : 56 %) et de la prise en charge psychologique et sociale (42 : 43,8 %).

Les causes rapportées pour ces difficultés étaient un manque de connaissance (80 : 95 %) et de temps pour s'informer (61 : 72,6 %) et un manque d'accessibilité aux différents médecins spécialistes (55 : 65,5 %).

12 médecins (13 %) déclaraient un manque d'intérêt pour ces pathologies rares.

Tous les documents proposés pour l'aide à la prise en charge semblaient utiles pour plus de 80 % des médecins, tout particulièrement pour la conduite à tenir en urgence (76 : 90,5 %).

Le format le plus plébiscité pour la diffusion de ces documents aux médecins était le document joint au courrier (47 : 56 %) suivi de l'envoi par mail (42 : 50 %).

	Echantillon		
	N	n	%
<b>Sexe</b>	84		
Homme		44	52,4
Femme		40	47,6
<b>Expérience (depuis thèse)</b>	83		
0-10 ans		17	20,5
11-20 ans		21	25,3
21-30 ans		26	31,3
+31 ans		19	22,9
<b>Lieu d'exercice</b>	84		
Rural		17	20,2
Semi-rural		34	40,5
Urbain		33	39,3



	Echantillon		
	N	n	%
<b>Connaissance du statut de porteur de maladie rare du patient</b>	96		
Non		22	22,9
<b>Connaissance du centre de référence</b>	95		
Oui		34	35,8
	34		
Courrier du centre		18	52,9
Confrère		8	23,5
Site internet		4	11,8
Patient(e)		3	8,8
Autre		3	8,8
Si oui, mauvaise opinion concernant :			
Communication vers MG	32	7	21,9
Accessibilité	23	3	13,0
Site internet	23	3	13,0
Délai	22	7	31,8
Satisfaction patient	26	2	7,7
Qualité générale	26	1	3,9
<b>Difficultés de prise en charge (souvent/toujours)</b>	96		
Diagnostic		85	88,5
Traitement		23	24,0
Coordination { Orientation		54	56,3
Parcours		62	64,6
Dossier		25	26,0
Soutien { Soutien patient et famille		25	26,0
PEC psychologique et sociale		42	43,8
Autres pathologies		19	19,8
<b>Obstacles</b>	84		
Manque de connaissance		80	95,2
Manque de temps pour s'informer		61	72,6
Manque de temps pour coordonner		48	57,1
Manque d'accessibilité		55	65,5
Manque d'intérêt		12	14,3
Accès à internet		13	15,5
<b>Rôle déterminant du MG</b>	84		
Non		24	28,6
Oui		60	71,4
<b>Documents utiles</b>	84		
Information générale		75	89,3
Démarche diagnostique		72	85,7
Orientation des patients		69	82,1
Traitements		74	88,1
Conduite à tenir en urgences		76	90,5
Démarches sociales		69	82,1
Associations et site internet		68	81,0
Suivi		74	88,1
Coordonnées des acteurs		73	86,9
<b>Forme des documents</b>	84		
A télécharger sur internet		37	44,0
Joint au courrier		47	56,0
Envoi par mail		42	50,0
Indifférent		17	20,2

**Tableau 1. Caractéristiques et réponses des médecins répondants concernant la prise en charge (N : l'effectif complet, n : l'effectif de la modalité concernée, % : proportion de la modalité concernée)**

### **Caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés de coordination :**

Toute chose égale par ailleurs, les médecins exerçant en milieu rural ont 11,7 fois plus de risque d'éprouver des difficultés pour coordonner le parcours des patients atteints des maladies rares de la peau par rapport aux médecins exerçant en milieu semi-rural (p=0,031).

Nos résultats montrent que le fait d'avoir terminé ses études récemment (<10 ans) est un facteur protecteur.

Par ailleurs, les femmes semblent déclarer plus souvent des difficultés pour coordonner le parcours que les hommes, même si ce résultat est à la limite de la significativité (p=0,067).

		Modèles bivariés			Modèle multivarié		
		OR	IC95%	p	OR	IC95%	p
<b>Sexe</b>							
	Homme	Ref			Ref		
	Femme	2,7	0,5-4,2	0,436	4,1	0,9-18,6	0,067
<b>Lieu d'exercice</b>							
	Rural	9,9	1,2-83,8	0,035	11,7	1,3-108,8	0,031
	Semi-rural	Ref			Ref		
	Urbain	2,8	0,9-8,6	0,074	1,5	0,4-5,3	0,527
<b>Expérience</b>							
	0-10 ans	Ref			Ref		
	11-20 ans	4,2	0,9-19,9	0,071	9,8	1,4-66,9	0,020
	21-30 ans	3,9	0,9-16,2	0,066	8,5	1,3-55,8	0,027
	+31ans	2,0	0,5-8,0	0,348	4,7	0,7-31,4	0,108

**Tableau 2. Caractéristiques des médecins éprouvant des difficultés de coordination (régression logistique)**

### Autres résultats

Une autre particularité des médecins était associée au fait d'éprouver des difficultés pour coordonner le parcours du patient, il s'agissait de la perception du rôle du médecin généraliste : les médecins qui considéraient que le rôle du médecin généraliste n'est pas central dans le parcours du patient atteint d'une maladie rare de la peau évoquaient 2,4 (IC95%=[0, 3-4,4]) fois plus de difficultés pour coordonner le parcours (p=0,025).

Concernant les autres types de difficultés (diagnostic, soutien et traitement), aucune caractéristique n'était significativement associée au fait de les éprouver. Si ce n'est que les médecins qui déclarent éprouver des difficultés dans un domaine déclaraient plus souvent des difficultés dans les autres domaines.

Concernant les caractéristiques des médecins n'ayant pas connaissance de l'existence du centre, ils semblaient avoir plus de difficultés à coordonner le parcours (82 % contre 68 %), mais de façon non significative (p=0,12). Aucune autre caractéristique n'était significativement associée à la connaissance du centre.

En page 29 de l'annexe 2, vous trouverez des résultats complémentaires.

## **Discussion**

### **Résultats principaux**

Cette étude montre que 36 % des médecins généralistes prenant en charge un patient atteint d'une maladie rare de la peau n'ont toujours pas connaissance du centre de référence des maladies rares de la peau, 12 ans après sa création dans leur propre région.

89 % de ces médecins déclarent avoir des difficultés pour établir le diagnostic, ce qui était attendu dans ce contexte de maladies rares. Mais notre étude montre qu'ils ont aussi des difficultés pour coordonner le parcours du patient. Les médecins exerçant en milieu rural et les médecins ayant soutenu leur thèse d'exercice il y a plus de 10 ans étaient plus nombreux à déclarer ces difficultés.

### **Forces et limites**

Il s'agit de la première enquête sur la prise en charge des maladies rares de la peau par le médecin généraliste. Cette étude nous permet de mieux comprendre les problématiques posées par cette prise en charge dans le contexte français.

Malgré la taille de l'échantillon et donc la faible puissance de l'étude, nous avons pu identifier des caractéristiques associées aux difficultés pour coordonner le parcours, ce qui pourra orienter les futures études et actions de communication. Au vu du taux de réponse, nous ne pouvons écarter un biais de sélection, les médecins répondants se sentant probablement plus concernés par ces problématiques que les autres. Cependant, le panel des médecins ayant répondu au questionnaire était diversifié en termes de lieu d'exercice, d'expérience et de sexe, ce qui nous a permis de prendre en compte différents types d'exercice de la médecine générale. Pour une enquête de ce type, nous pouvons par ailleurs considérer le taux de réponse à notre enquête peut être considéré comme satisfaisant (49 %) (2).

Le fait que les réponses soient déclaratives ne peut nous faire écarter les biais de mémorisation et de minimisation. De plus, certains facteurs de confusion ont pu ne pas être pris en compte. En effet, nous n'avons pas pu relier les réponses des médecins aux caractéristiques de leurs patients par souci d'anonymat ; nous n'avons pas non plus recueilli d'informations concernant leur âge, la distance au centre, etc. dans un souci de longueur du questionnaire, afin d'optimiser le taux de réponse.

### **Comparaison avec la littérature**

La revue de la littérature est assez pauvre puisque nous n'avons retrouvé que 4 études, aucune en dermatologie et une seule en France. Dans la littérature, on note une seule enquête

similaire de Bihouee et al., réalisée en 2013 sur un nombre comparable de médecins (114) pour toutes les maladies rares confondues, dans une autre région (Maine et Loire)(3). Cette étude montrait des résultats similaires concernant la connaissance qu'avaient les médecins sur l'existence du centre de référence (25 % vs. 36 %). L'étude de Bihoue n'interrogeait pas les médecins sur leurs difficultés.

Dans notre étude, 22 médecins (23 %) déclarent ne pas savoir que leur patient est porteur d'une maladie rare. Ce qui fait écho à ce que l'on retrouve dans la littérature où seuls 25 % des médecins généralistes dans une étude européenne auprès de 170 médecins généralistes (4) et 10 % dans l'étude française de Bihoue auprès de 114 médecins (3) connaissaient la définition d'une maladie rare (fondée sur la prévalence).

Dans une étude menée auprès de 41 médecins généralistes au Royaume-Uni prenant en charge des patients atteints de la maladie rare d'ostéogenèse imparfaite, la cause des difficultés rapportées était le manque de connaissance pour 29 médecins (69 %) vs 80 (95 %) dans notre étude. De plus, dans cette étude, 12 médecins généralistes (29 %) ne rapportaient aucune difficulté à la prise en charge de leurs patients vs 5 (5 %) dans notre étude, ce qui peut être dû au fait que la dermatologie est une spécialité globalement plus complexe pour les médecins généralistes (5).

Comme attendu, l'établissement du diagnostic de la maladie rare était jugé difficile puisqu'il s'agissait de la difficulté la plus rapportée. Nous n'avons pas retrouvé d'étude effectuée sur le sujet, mais des revues générales qui mettent en lumière ce problème et dont les auteurs partagent notre opinion. Deux articles sur des systèmes de santé hors France, en Angleterre (6) et en Australie (7), s'accordent à dire qu'il n'est pas réaliste d'attendre un diagnostic de la part du médecin généraliste. Toutefois, la situation inhabituelle peut nécessiter une recherche par le médecin généraliste à partir de mots-clés sur des moteurs de recherche spécifiques afin de générer une liste de diagnostics différentiels et de l'adresser aux médecins ou structures compétentes correspondantes. Un article espagnol va plus loin (8), le médecin généraliste pourrait acquérir les compétences nécessaires pour identifier les signes évocateurs d'une maladie rare. Cependant, selon un article allemand sur les génodermatoses, il paraît difficile de demander au médecin généraliste un diagnostic de maladie rare de la peau, car c'est un diagnostic qui est même compliqué pour un dermatologue (9).

La deuxième difficulté concernait la coordination, ce qui est plus problématique étant donné le rôle central du médecin généraliste dans la coordination du parcours de leur patient. Cette

difficulté a déjà été rapportée pour d'autres maladies rares dans d'autres systèmes de santé, notamment dans une étude menée par une association de malades auprès de 100 médecins (généralistes et spécialistes) ([www.rarediseaseimpact.org](http://www.rarediseaseimpact.org)). Les cinquante médecins aux États-Unis et les cinquante au Royaume-Uni déclaraient des difficultés dans la coordination pour 76 % des médecins américains et 88 % pour les médecins anglais, versus 56 % pour l'orientation et 65 % pour l'organisation du parcours de soins (items compris dans la coordination) dans notre étude. Ce rôle est pourtant défini comme important d'après 95 médecins généralistes (83 %) dans l'étude de Bihoue et al.

Une caractéristique associée au fait d'éprouver des difficultés dans la coordination était l'exercice en milieu rural.

L'éloignement géographique peut compliquer notamment l'orientation des patients dans des réseaux non connus, car n'étant pas à proximité et rend plus difficile l'accessibilité des centres pour les patients.

Une autre caractéristique était le fait d'avoir passé sa thèse il y a plus de 10 ans.

Les plus jeunes médecins venant de terminer leurs études depuis moins de 10 ans auront peut-être pu bénéficier de mises au point récentes sur les réseaux de soins existants et les modes de prises en charge.

Bien que cela ne soit pas significatif, les femmes de l'échantillon ont eu tendance à déclarer plus de difficultés pour coordonner le parcours du patient. Cette différence pourrait être attribuée à un biais de déclaration, la littérature montre en effet que les femmes auraient plus tendance à reconnaître leurs difficultés que les hommes (10).

Nous constatons différents éléments à l'origine des difficultés ressenties, ainsi nous pourrions envisager plusieurs types d'actions.

Une communication à propos du centre de référence pourrait être renforcée au travers des formations déjà organisées par le centre de référence, de "sensibilisation" lors de congrès de médecine générale.

Dans notre étude, certains médecins connaissaient le centre principalement par le biais du courrier, ce qui met en exergue l'importance de l'existence de ce courrier. Un rajout de protocole synthétique pourrait être intégré à ce courrier, répondant ainsi à la demande des médecins interrogés.

Une amélioration de l'accessibilité au site internet pourrait également être envisagée, favorisant l'accès à des informations existantes et importantes.

En amont, l'accès à un terrain de stage en dermatologie aux médecins en formation en médecine générale du troisième cycle pourrait permettre de compléter la formation et de connaître les différents recours et l'existence du centre de référence.

L'éloignement géographique des médecins ruraux pourrait les fragiliser d'autant plus, et ils devraient pouvoir bénéficier de nouvelles technologies telles que la télémédecine pour rationaliser le parcours de soins, simplifier la prise en charge de leur patient et diminuer leurs difficultés.

Une étude complémentaire pourra cependant être réalisée ultérieurement, de façon ciblée sur les populations de médecins les plus concernés (exercice rural notamment).

En page 31 de l'annexe 2, vous trouverez la discussion complémentaire.

## Conclusion

Notre étude montre un manque de connaissance de l'existence du centre de référence par les médecins généralistes et met en évidence que l'exercice en milieu rural et le nombre d'années d'expérience majorent le risque d'éprouver des difficultés dans la coordination. Cette population doit être ciblée dans les actions futures à mettre en place.

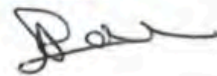
Vu

Toulouse le 23/9/2017

  
Le Président du Jury  
Professeur Pierre MESTHÉ  
Médecine Générale

Toulouse, le 26/09/2017

Vu permis d'imprimer  
Le Doyen de la Faculté  
de Médecine Purpan  
D.CARRIE



## Bibliographie :

1. Van Weely S, Leufkens HGM. Orphan diseases. In : Kaplan W, Laing R, eds. Priority medicines for Europe and the world : a public health approach to innovation. Geneva (Switzerland) : World Health Organization, 2004 : 95–100. Background Paper 6.19 Rare Diseases.pdf Why does the disease burden persist ? page 18-25 [Internet]. [cité 23 août 2017]. Disponible sur: <[http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf)>
2. Asch DA, Jedrzejewski MK, Christakis NA. Response rates to mail surveys published in medical journals. *J Clin Epidemiol.* oct 1997;50(10):1129-36.
3. Bihoue N, Bihoue T, Bonneau D, Kremp O. SFP PC-30 - Les maladies rares vues par les médecins généralistes : enquête dans le Maine et Loire (49). *Archives de pédiatrie - Vol. 21 - N° 5S1 - p. 920* [Internet]. 25 juill 2014 [cité 6 mai 2017]; Disponible sur: <<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0929693X14721803>>
4. Balbi B, Vallese D, Chavannes N, Stallberg B, Baiardi P. General practitioners and rare lung diseases: a task force for the development of rare lung diseases educational material. *Breathe Sheff Engl.* déc 2016;12(4):341-8.
5. Feldman SR, Fleischer AB, Chen JG. The gatekeeper model is inefficient for the delivery of dermatologic services. *J Am Acad Dermatol.* mars 1999;40(3):426-32.
6. Evans WR, Rafi I. Rare diseases in general practice: recognising the zebras among the horses. *Br J Gen Pr.* 1 nov 2016;66(652):550-1.
7. Dudding-Byth T. A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease. *Aust Fam Physician.* sept 2015;44(9):634-8.
8. García-Ribes (coordinador) M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras». *Aten Primaria.* :369-70.
9. Has C, Giehl K. Seltene Erkrankungen sind häufig. *Hautarzt.* 1 juin 2014;65(6):488-9.
10. Moesgaard-Iburg K, Salomon J, Tandon A. Cross population comparability of self-reported and physician-assessed mobility levels: Evidence from the Third National Health and Nutrition Exam Survey. Evidence and Information for Policy Discussion Paper No. 14. Geneva, World Health Organization; 2001. [Internet]. [cité 16 sept 2017]. Disponible sur: <<http://www.who.int/healthinfo/paper14.pdf>>



## Annexe 1. Questionnaire distribué aux médecins sélectionnés

**Quelle place pour le médecin généraliste dans le parcours de soins des maladies rares de la peau ? Quelles difficultés ? Quelles pistes d'amélioration ?**

1. Saviez-vous que votre patient était porteur d'une maladie rare de la peau ?

- OUI  
 NON

2. Connaissiez-vous l'existence du Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau de Toulouse ?

- NON  
 OUI

3. Si oui, comment l'avez-vous connu ?

- Via le site internet  
 Via des confrères omnipraticiens ou spécialistes  
 Via le courrier du centre de référence  
 Autre

4. Quelle est votre opinion au sujet du Centre de Référence des Maladies Rares de la Peau de Toulouse et de :

1 : Très mauvais ; 2 : Mauvais ; 3 : Bon ; 4 : Excellent

	5 : ne sait pas	1	2	3	4	5
La communication vers les médecins généralistes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
L'accessibilité des praticiens	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Le site internet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Les délais de rendez-vous	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
La satisfaction des patients	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
La qualité globale	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

5. Pour les maladies rares de la peau, vous avez des difficultés pour :

1 : Jamais ; 2 : Rarement ; 3 : Souvent ; 4 : Toujours

	1	2	3	4
Etablir le diagnostic	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Savoir où/vers qui orienter	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Gérer d'autres pathologies sans rapport avec la maladie ( exemple : bronchite)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Organiser le parcours de soins entre les différents spécialistes (exemple : neurologue, généticien)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Centraliser les différents courriers / résultats dans le dossier patient	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Renouveler et surveiller les traitements spécifiques	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Soutenir la famille et le patient	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Organiser la prise en charge psychologique et sociale de la maladie	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

6. Autres difficultés non listées ci-dessus :

7. Quels obstacles à une bonne prise en charge des maladies rares de la peau rencontrez-vous ?

\* 1 : Jamais ; 2 : Rarement ; 3 : Souvent ; 4 : Toujours

	1	2	3	4
Manque d'expérience et de connaissance, du fait de la rareté de ces maladies	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Manque de temps pour s'informer	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Manque de temps pour coordonner avec les autres professionnels de santé	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Manque d'accessibilité aux différents médecins spécialistes impliqués dans la prise en charge du patient	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Manque d'intérêt pour ces pathologies rares	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Ne souhaite pas rechercher des informations sur internet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

8. Selon les textes gouvernementaux, le médecin généraliste est au cœur du parcours de soin des maladies rares de la peau. En pratique, qu'en pensez-vous ?

- \*  Tout à fait d'accord  
 D'accord  
 Pas d'accord  
 Totalelement en désaccord

9. Selon vous, quels documents vous seraient utiles, s'ils étaient facilement accessibles ?

\* 1: Indispensable; 2: Utile; 3: Peu utile; 4: Inutile.

	1	2	3	4
Fiches informatives sur la pathologie ( dont cause, signes cliniques, tests diagnostiques, traitement, évolutions)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Algorithme de démarche diagnostique selon la situation clinique	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Algorithme d'orientation des patients au centre  
Fiche d'informations sur les traitements  
Fiche indiquant la conduite à tenir spécifique en urgence  
Description des démarches sociales possibles selon les pathologies  
Listes des associations et sites internet utiles  
Description simple du suivi à effectuer  
Mise à disposition des coordonnées des principaux acteurs de soins  
Aucun

<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10.  
Sous quelle forme verriez-vous ces documents?  
\*

- Document papier joint au courrier  
 Document à télécharger via un lien internet  
 Document reçu par email  
 Indifférent  
 Autre, précisez :

11.  
Vous :  
\*

Année de la thèse d'exercice :

Sexe:

Département :

Milieu : rural /semi- rural/ urbain

Accès internet au cabinet : OUI/NON

12.  
Commentaires libres :

Merci d'avoir répondu à ce questionnaire.

## Table des matières

<b>Introduction complémentaire .....</b>	<b>22</b>
<b>Maladies rares .....</b>	<b>22</b>
<b>De la peau .....</b>	<b>22</b>
<b>Cadre gouvernemental et centres de référence des maladies rares .....</b>	<b>22</b>
<b>Rôle du médecin généraliste .....</b>	<b>26</b>
<b>Le vécu du patient .....</b>	<b>27</b>
<b>Résultats complémentaires .....</b>	<b>29</b>
<b>Discussion complémentaire .....</b>	<b>31</b>

## Table des illustrations

Figure 3. Centre de référence et de compétence de maladies rares dermatologiques en France .....	25
Figure 4. Lieu de résidence des 207 patients suivis par les médecins généralistes sélectionnés dans l'étude .....	29
Figure 5. Lieu d'exercice des 84 médecins ayant répondu intégralement au questionnaire. ...	29
Tableau 3. Caractéristiques et réponses des médecins répondants .....	30

## **Introduction complémentaire**

### **Maladies rares**

Une maladie rare est une affection touchant moins d'une personne sur 2000 selon le seuil admis en Europe, ces seuils ne sont pas les mêmes dans d'autres pays du monde (exemple aux États-Unis où le seuil est de 7,5 pour 10 000) (<http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>).

Il existe une grande disparité dans le nombre de patients atteints selon la maladie rare.

Certaines sont dites « orphelines », il n'existe pas pour celle-ci de réponse thérapeutique curative adaptée.

### **De la peau**

On dénombre environ 7000 maladies rares dont 80 % sont d'origine génétique et 400 sont des génodermatoses. Il existe d'autres origines des maladies rares notamment infectieuses ou parasitaires tropicales (filariose lymphatique, maladie de Chagas,...), des cancers ou des maladies auto-immunes.

Les génodermatoses ou maladies génétiques à expression cutanée sont invalidantes, parfois mortelles. Elles concernent tous les âges de la vie, et sont souvent diagnostiquées dès la naissance. Elles retentissent sur la qualité de vie des enfants et des adultes concernés, le plus régulièrement il s'agit de maladies chroniques sans possibilité de guérison. Outre le retentissement esthétique évident, elles peuvent gêner la marche, les mouvements fins et l'alimentation (<http://www.magec.eu> : centre de référence des maladies rares génétiques à expression cutanée).

Les maladies rares de la peau représentent un groupe hétérogène que l'on peut classer selon plusieurs groupes : (<http://www.dermatologietoulouse.fr>)

- anomalies de la pigmentation (taches café au lait, nævus géant, vitiligo, albinisme)
- de la desquamation (ichtyose)
- des bulles et érosions (épidermolyse bulleuse)
- des anomalies vasculaires (angiomes et certains hémangiomes ou ceux nécessitant un traitement).

### **Cadre gouvernemental et centres de référence des maladies rares**

Ces maladies ont fait l'œuvre d'un désintéressement pharmaceutique et de la recherche puisqu'elles ne permettaient pas un retour sur investissement.

Elles ont bénéficié d'une reconnaissance impulsée par l'action des associations de malades qui a eu pour conséquence la mise en œuvre d'une politique de santé spécifique. On assiste à une prise de conscience collective en 1995 où, suite au rapport de l'INSERM « les orphelins

de la santé », Simone Veil a créé la mission des médicaments orphelins. Cette mission donne également jour au portail Orphanet en 1996 (<http://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/article/les-maladies-rares>).

Dès le début des années 2000, les maladies rares se hissent comme une priorité de santé publique. La France joue un rôle pionnier dans le domaine des maladies rares : elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mise en œuvre un plan national.

La politique européenne reste un peu à la traîne, avec un rapport d'étape publiée par la commission européenne en 2014 montrant que seuls 16 États membres ont adopté un plan ou une stratégie maladies rares à la fin 2013(1).

En collaboration avec les experts du domaine et les associations de patients, les autorités françaises ont entrepris plusieurs initiatives en faveur des maladies rares, plus spécifiquement en proposant deux plans maladies rares consécutifs et un troisième récemment annoncé par la ministre de l'époque (Mme Marisol Touraine) le 15 juin 2016.

Les axes stratégiques de cette politique ont permis d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares et leur accorder une égalité d'accès aux soins par rapport aux autres malades dans le système de santé.

Dans le cadre du premier plan maladies rares 2005-2008 (2), on assiste à la mise en place d'un réseau d'expertise et de soins en maladies rares. Le ministère de la Santé a identifié des centres de renommée et d'expertise internationales qui ont été labellisés en centres de référence pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares.

Les médicaments orphelins disponibles ont été rendus accessibles aux patients. L'information à destination des patients, des professionnels et du grand public s'est également développée grâce au portail Orphanet, outil de référence en matière de documentation et d'information sur les maladies rares.

Ces centres de références, comme celui des maladies rares de la peau à Toulouse, se définissent comme des ensembles de compétences pluridisciplinaires hospitalières spécialisées qui ont un rôle d'expertise des maladies rares et qui assurent un rôle de recours pour les médecins, les malades et leur famille, à un niveau national ou interrégional. Celui de Toulouse est coordonné avec celui de Bordeaux dont les référents sont respectivement le Pr Juliette Mazereeuw et le Pr Alain Taïeb.

Ce centre a été créé par arrêté du 6 octobre 2005. Il est composé d'une équipe médicale dirigée par le Pr Juliette Mazereeuw-Hautier : dermatologue spécialisée dans les maladies rares de la peau et la dermatologie pédiatrique, coordinatrice du centre toulousain, le Dr Aude Maza : dermatologue, praticien hospitalier, le Dr Isabelle Dreyfus : pharmacienne. Ainsi que

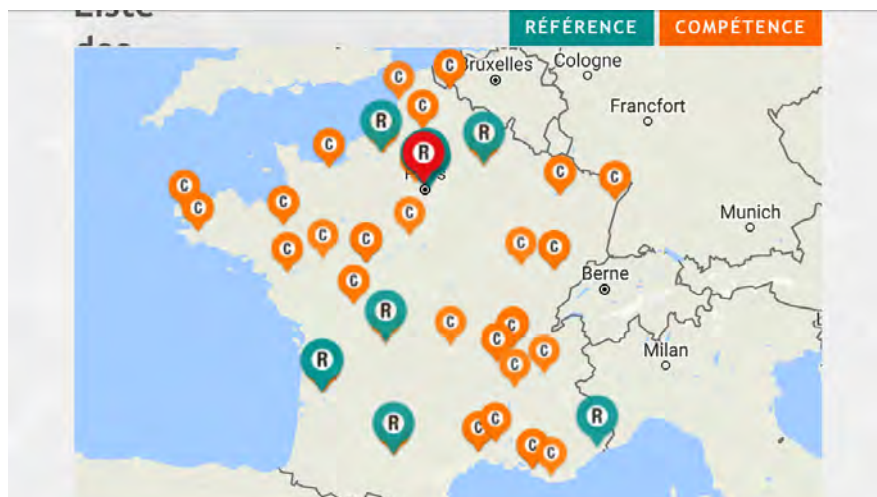
d'une équipe paramédicale comprenant deux infirmières, une attachée de recherche clinique, une psychologue et une assistante sociale. Il possède un site internet <http://www.dermatologietoulouse.fr>.

Les centres de référence ont six missions :

- faciliter le diagnostic précoce et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social ;
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS) ;
- coordonner et développer les travaux de recherche en synergie avec l'action coordonnée européenne GENESKIN à laquelle les deux équipes toulousaines et bordelaises appartiennent, et ainsi constituer un grand pôle régional susceptible d'accueillir des patients en provenance d'autres pays européens. Ainsi que de participer à la surveillance épidémiologique ;
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leur famille, notamment d'éducation thérapeutique pour les patients et leur famille ;
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux, ainsi que l'interaction de professionnels de santé de l'hôpital et de la ville ;
- être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

L'une des missions qui leur est assignée consiste à organiser progressivement le maillage territorial avec des structures déjà existantes de prise en charge, les centres de compétences. Ces derniers ont vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence.

Au total, il existe en dermatologie 7 centres de référence et 62 centres de compétence.



**Figure 3. Centre de référence et de compétence de maladies rares dermatologiques en France**

Les missions du deuxième plan maladies rares 2011-2016 (3) s'inscrivent dans la continuité du premier avec :

- L'amélioration de la qualité de la prise en charge du patient par le développement de la télémédecine et la structuration des filières afin d'améliorer la visibilité et les informations concernant les centres de référence ou de compétence de chaque spécialité médicale, dont FIMARAD (Filière Santé Maladies Rares Dermatologiques) en dermatologie.
- Le développement de la recherche sur les maladies rares avec l'amélioration de la surveillance épidémiologique par les centres de référence maladies rares via un registre français CEMARA (banque nationale des données maladies rares) en cours de remplacement par BaMaRa dès 2017.
- Le développement de réseaux européens de référence, avec en février dernier le lancement de 24 Réseaux Européens de Référence afin d'améliorer les soins à travers l'Europe.
- L'accès facilité à des médicaments expérimentaux
- L'amélioration de la pratique des professionnels de santé, en renforçant les connaissances sur les maladies rares par les FMC, en améliorant l'enseignement numérique pour les spécialistes, en rendant accessible l'information par le biais d'un numéro unique « maladies rares info services ». Et surtout en développant et diffusant des recommandations de bonnes pratiques sous forme de Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins et des fiches sur les situations d'urgence liées aux maladies rares (via des fiches orphanet urgence).



En janvier 2015, le ministère s'est prononcé en faveur de la prolongation du 2<sup>ème</sup> plan maladie rare jusqu'à fin 2016. Actuellement, un 3<sup>ème</sup> plan maladie rare est en cours d'élaboration.

### **Rôle du médecin généraliste**

On considère que six à huit pour cent de la population européenne est affecté par une maladie rare (4). C'est le paradoxe de ces maladies : bien que les maladies soient rares, les malades atteints sont nombreux. 3 à 4 millions en France, 25 millions en Europe. Chaque semaine, de nouvelles maladies rares sont décrites.

Statistiquement, les médecins généralistes sont donc régulièrement confrontés aux maladies rares (5).

Bien que la prévalence des maladies rares soit équivalente à celle du diabète de type 2 ou de l'asthme (6)(7) et que la plupart possèdent la même évolution chronique, il existe un fossé entre les prises en charge de ces différentes maladies. La cause principale étant leur variété et leur nombre, plus de 7000, avec des découvertes hebdomadaires et plus de 100 maladies rares de la peau. Il paraît ainsi inconcevable que le médecin généraliste puisse maîtriser une telle variété de maladie (8)(9).

Les définitions de la médecine générale selon la loi (10) ou selon la WONCA (11) en 2002 (World Organization of National Colleges, Academies and Associations of General Practitioners) se rejoignent. Elles placent le médecin généraliste de premiers recours au centre de la coordination des soins, en lui confiant la responsabilité « d'orienter ses patients, selon leurs besoins » et de « s'assurer de la coordination des soins nécessaires à ses patients » (article L.4130-1 du code de la santé publique). Elle confère donc au médecin généraliste un rôle pivot dans l'organisation et la mise en œuvre des fonctions d'entrée dans le système de soins (diagnostic, orientation, traitement), du suivi du patient et de coordination de son parcours, de relais des politiques de santé publique, dont la prévention, le dépistage, l'éducation à la santé.

La place complexe et essentielle du médecin généraliste réside dans le fait qu'il est dans une position unique : il est souvent le premier professionnel de santé sollicité et il dispense des soins complets dans la continuité. Ces éléments le rendent idéalement placé pour reconnaître l'évolution d'un schéma inhabituel. Il est habitué à rechercher la complexité, à exclure la possibilité d'une pathologie grave, à gérer l'incertitude diagnostique et à envisager des diagnostics qu'il ne rencontre qu'une poignée de fois dans sa carrière. Lorsque les symptômes, les signes ou les résultats de l'enquête d'un patient sont atypiques et ne sont pas expliqués par

un diagnostic provisoire initial, il est encouragé à remettre en cause son diagnostic et à solliciter un avis spécialisé adapté (9)(8)(12)(13).

Les atouts du médecin généraliste dans la prise en charge d'une maladie rare sont :

- Sa proximité : facilement accessible, il peut cerner les difficultés et les évolutions de leur patient dans leur cadre de vie familial, professionnel et social.
- Sa polyvalence : qui lui permet de mettre au jour des situations atypiques, inhabituelles.
- Sa durée de suivi : assurant des soins continus et longitudinaux pouvant mettre en lumière des pathologies anormalement persistantes.

Le médecin généraliste est un acteur de proximité, interlocuteur de premiers recours et coordinateur des soins.

Hors, dès le premier plan national maladies rares apparaît un déficit de connaissance chez les médecins généralistes. Le deuxième plan prévoit de renforcer leur information et de les sensibiliser à l'organisation et aux dispositifs déjà mis en place. Le renforcement du réseau ville-hôpital apparaît être une des solutions. Il permet de lutter contre l'errance diagnostic, d'assurer un bon suivi et d'optimiser la prise en charge.

D'après le site Orphanet (14), l'échange d'informations doit être systématisé entre le médecin du centre de référence, et le médecin traitant particulièrement quand le premier établit le protocole initial et le second prolonge l'ALD (Affection Longue Durée) qui peut, dans ce cadre, être fréquemment hors liste. Cette information du centre de référence vers le médecin traitant doit être accompagnée de documents comme : l'identification d'interlocuteurs au sein du centre de référence ; les recommandations « Orphanet Urgences » et le PNDS. À ce jour, il existe encore peu de PNDS établis.

### **Le vécu du patient**

Le constat est toujours alarmant au vu des résultats d'enquêtes menées auprès des patients. Un fort sentiment d'exclusion persiste chez ces malades.

Les problématiques rencontrées par les patients sont souvent semblables avec des diagnostics erronés ou tardifs, des traitements inadaptés, des difficultés pour l'obtention d'information adaptée (sur la maladie, l'évolution, mais aussi l'existence d'associations) et d'aide pour la réalisation de démarches administratives dans le cadre d'une ALD (Affection Longue Durée) ou d'une reconnaissance de handicap. La coordination des soins est également remise en cause par les patients.

Dans une étude menée par Eurordis (15), pour 25 % des patients, le diagnostic correct avait été établi de 5 à 30 ans depuis le début des premiers symptômes. Avant le diagnostic final, 40 % des patients ont été diagnostiqués de manière incorrecte. Cela a entraîné une chirurgie inappropriée (pour 16 %), des médicaments inappropriés (33 %) ou des soins psychologiques (10 %) en supposant que les symptômes étaient psychosomatiques.

Les témoignages recueillis auprès de malades atteints de maladies rares illustrent le « parcours du combattant » ou « l'odyssée diagnostique » en anglais que ces patients ont vécus pour l'accès au bon diagnostic (16)(17).

Les patients, s'ils comprennent la difficulté du médecin généraliste à déceler la maladie rare, lui demandent dans sa démarche décisionnelle de cultiver la remise en question(18)(19)(20).

Les patients atteints d'une maladie rare deviennent souvent des « patients experts », qui peuvent contester la relation traditionnelle patient-médecin, ce qui modifie l'asymétrie de la connaissance habituelle. En reconnaissant les compétences mutuelles et l'expertise, un partenariat efficace et enrichissant peut être réalisé (8).

Cependant, il serait intéressant de noter que la place du médecin généraliste ne dépend pas que de son implication et des missions qui lui sont confiées, mais aussi de la volonté du patient de l'impliquer ou non, certains se tournent parfois exclusivement vers les spécialistes ou vers leur généraliste.

La politique actuelle semble poser les bases pour une prise en charge adaptée des patients atteints de maladie rare. Cependant, des difficultés persistent pour les médecins généralistes, pourtant placés au cœur de la prise en charge de ces maladies.

En déterminant ces difficultés, des solutions adaptées peuvent voir le jour.

## Résultats complémentaires

Caractéristiques de la population de l'étude et leurs patients

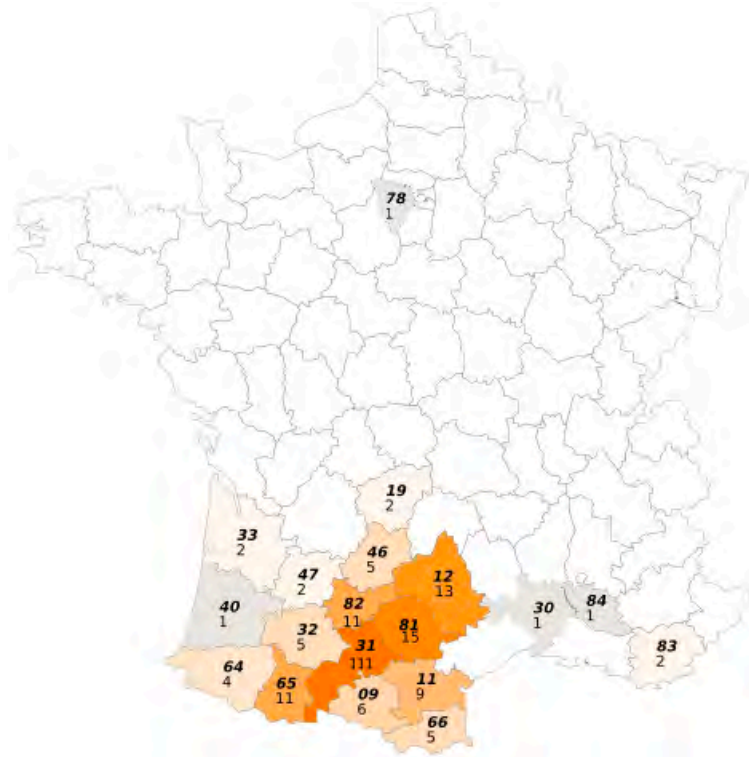


Figure 4. Lieu de résidence des 207 patients suivis par les médecins généralistes sélectionnés dans l'étude

Dans le cadre de notre étude, la population drainée par le centre de Toulouse dépasse les frontières de Midi-Pyrénées.

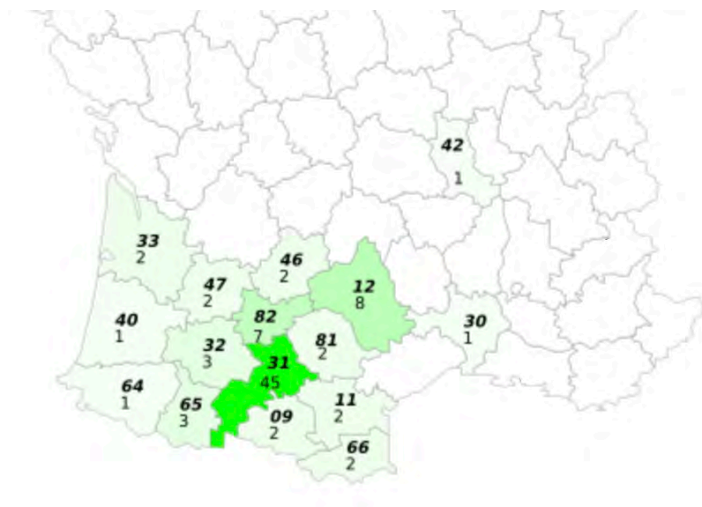


Figure 5. Lieu d'exercice des 84 médecins ayant répondu intégralement au questionnaire.

La plupart des médecins répondants exercent en région Midi-Pyrénées (ancienne dénomination) (72 : 88,7 %).

	Échantillon		
	N	n	%
<b>Département</b>	84		
Haute-Garonne		45	53,6
Midi-Pyrénées sauf HG		27	35,1
Autre région		12	14,3
<b>Internet</b>	84		
Non		2	2,4
Oui		82	97,6
<b>Obstacles</b>	84		
Manque de connaissance		80	95,2
Manque de temps pour s'informer		61	72,6
Manque de temps pour coordonner		48	57,1
Manque d'accessibilité		55	65,5
Manque d'intérêt		12	14,3
Accès à internet		13	15,5
<b>Documents utiles</b>	84		
Information générale		75	89,3
Démarche diagnostique		72	85,7
Orientation des patients		69	82,1
Traitements		74	88,1
Conduite à tenir en urgence		76	90,5
Démarches sociales		69	82,1
Associations et site internet		68	81,0
Suivi		74	88,1
Coordonnées des acteurs		73	86,9
<b>Forme des documents</b>	84		
À télécharger sur internet		37	44,0
Joint au courrier		47	56,0
Envoi par mail		42	50,0
Indifférent		17	20,2

**Tableau 3. Caractéristiques et réponses des médecins répondants**

## Discussion complémentaire

Parmi les 207 patients des médecins inclus dans l'étude, 44 % ( n : 92) des patients ont moins de 16 ans. La proportion d'enfants est habituellement plus importante dans la population de consultants du centre avec une proportion enfant/adultes à 2.44 sur les consultations de l'année 2012, en outre parce que les maladies génétiques rares, dont les génodermatoses, se manifestent souvent dès le plus jeune âge. D'autre part, il y avait un biais de sélection dans notre étude, puisque n'étaient pas inclus les patients suivis exclusivement par des spécialistes comme c'est le cas de nombreux enfants malades par des pédiatres.

Une étude menée dans le Nord-Pas-de-Calais (21) auprès de 255 médecins généralistes de la région retrouvait un manque d'expérience pour 172 d'entre eux (67 %) vs 80 (95 %) dans notre étude, un manque de temps pour 85 (33 %) versus 61 (72 %). Un manque de communication ou d'accessibilité entre les différents intervenants pour 84 (33 %) vs 55 (65,5 %) dans notre étude.

Cette différence peut être liée au fait que la population de cette étude est composée de médecins d'un bassin de santé dont 74 médecins (29 %) déclarent ne pas suivre de patient atteint de maladie rare, ainsi les résultats ont-ils pu être minimisés par des médecins n'ayant pas été confrontés à ces prises en charge particulière.

De plus, 10 médecins (4 %) de cette étude se disaient désintéressés par cette thématique, ce qui est semblable à notre étude avec 12 médecins (14 %).

Les plans nationaux de diagnostic et de soins pourraient convenablement répondre à l'attente d'information exprimée par les médecins généralistes. Selon une étude londonienne menée auprès de médecins généralistes gérant des patients atteints d'ostéogenèse imparfaite, ils ont exprimé leur préférence pour des informations synthétiques, validées par les autorités sanitaires, facilement accessible et spécifique à la pathologie (22).

# Bibliographie

1. Aymé S., Rodwell C., eds., “2013 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe”, July 2013 [Internet]. [cité 28 sept 2017]. Disponible sur: <<http://www.eucerd.eu/upload/file/Reports/2013ReportStateofArtRDActivitiesIII.pdf>>
2. Maladies rares plan sante publique 2005\_2008.pdf [Internet]. [cité 28 sept 2017]. Disponible sur: <[http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Maladies\\_rares\\_plan\\_sante\\_publique\\_2005\\_2008.pdf](http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Maladies_rares_plan_sante_publique_2005_2008.pdf)>
3. Plan national maladie rare\_2015\_-\_brochure\_a5.pdf [Internet]. [cité 11 août 2017]. Disponible sur: <[http://www.dermatologietoulouse.fr/sites/default/files/pnmr\\_2015\\_-\\_brochure\\_a5.pdf](http://www.dermatologietoulouse.fr/sites/default/files/pnmr_2015_-_brochure_a5.pdf)>
4. EURORDIS - La voix des patients atteints de maladies rares en Europe [Internet]. [cité 15 juill 2017]. Disponible sur: <<http://www.eurordis.org/fr/content/qu'est-ce-qu'une-maladie-rare>>
5. Boffin N, Swinnen E, Moreels S, Van Casteren V. Burden of rare diseases in Belgian general practice 2015. Eur J Public Health [Internet]. 1 nov 2016 [cité 23 août 2017];26(suppl\_1). Disponible sur: <[https://academic.oup.com/eurpub/article/26/suppl\\_1/ckw169.063/2448752/Burden-of-rare-diseases-in-Belgian-general](https://academic.oup.com/eurpub/article/26/suppl_1/ckw169.063/2448752/Burden-of-rare-diseases-in-Belgian-general)>
6. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust. 17 juill 2006;185(2):82-3.
7. Elliott E, Zurynski Y. Rare diseases are a « common » problem for clinicians. Aust Fam Physician. sept 2015;44(9):630-3.
8. Evans WR, Rafi I. Rare diseases in general practice: recognising the zebras among the horses. Br J Gen Pr. 1 nov 2016;66(652):550-1.
9. Dudding-Byth T. A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease. Aust Fam Physician. sept 2015;44(9):634-8.
10. Guide\_reseaux\_de\_sante.pdf [Internet]. [cité 1 août 2017]. Disponible sur: <[http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Guide\\_reseaux\\_de\\_sante.pdf](http://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Guide_reseaux_de_sante.pdf)>
11. European definition\_F.doc - WONCA definition French version.pdf [Internet]. [cité 12 mai 2017]. Disponible sur: <<http://www.woncaeurope.org/sites/default/files/documents/WONCA%20definition%20French%20version.pdf>>
12. García-Ribes (coordinador) M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras». Aten Primaria. :369-70.
13. Has C, Giehl K. Seltene Erkrankungen sind häufig. Hautarzt. 1 juin 2014;65(6):488-9.
14. PNMR2- Plan\_national\_maladies\_rares\_2\_page\_33.pdf [Internet]. [cité 2 août 2017]. Disponible sur: <[http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan\\_national\\_maladies\\_rares.pdf](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf)>
15. EurordisCare2 - 15-4-07 [Internet]. [cité 10 août 2017]. Disponible sur: <[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Fact\\_Sheet\\_Eurordiscare2.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf)>
16. Dreyfus I, Tranier A-M, Carper D, Mazereeuw-Hautier J. Toulouse-Étude nationale évaluant l'intérêt de la rationalisation du parcours de soins du patient atteint de maladie rare par télémédecine : résultats préliminaires sur 74 patients. Ann Dermatol Vénéréologie. 1 déc 2015;142(12):S679.
17. Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators Nick

Black, Fred Martineau and Tommaso Manacorda [Internet]. [cité 23 août 2017].

Disponible sur:

<<http://www.piru.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>>

18. BUDZYNSKI P. Les maladies rares en médecine générale: exemple du syndrome de Poland et attentes des patients. 63p. Th D. Médecine générale. Caen, 2011. N°: 2011CAEN3043

19. COUDERETTE S. Prise en charge ambulatoire d'une pathologie chronique rare, la drépanocytose : place et rôle du médecin traitant à partir d'un questionnaire patient . 75p. ThD. Médecine générale. Paris, Université Pierre et Marie Curie, 2012. N° 2012PA06G068

20. CORNIAU F. 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. 169 p. ThD. Médecine générale. Lyon, 2012. N° 2012LYO1M256

21. MOLLET C. Maladies rares en médecine générale : connaissance des outils d'aide à la prise en charge par les médecins généralistes du Nord-Pas-de-Calais. 54p. ThD. Médecine générale. Lille, 2013. N° 2013LIL2M369 Base documentaire | BDSP [Internet] [cité 6 mai 2017]. Disponible sur: <<http://pepite-depot.univ-lille2.fr/nuxeo/site/esupversions/3418eeb0-4a75-4cc5-8d93-6f1a672a5817>>

22. Zack P, DeVile C, Clark C, Surtees R. Understanding the Information Needs of General Practitioners Managing a Rare Genetic Disorder (Osteogenesis Imperfecta). Public Health Genomics. 2006;9(4):260-7.



## **PRISE EN CHARGE DES MALADIES RARES DE LA PEAU EN MÉDECINE GÉNÉRALE**

DIRECTRICE DE THÈSE : JULIETTE MAZEREEUW-HAUTIER

LIEU ET DATE DE SOUTENANCE : TOULOUSE, LE 17 OCTOBRE 2017

---

### **Résumé :**

Le médecin généraliste, acteur de proximité, interlocuteur de premier recours et coordinateur des soins est placé au centre de la prise en charge des maladies rares selon les politiques actuelles menées. Cette étude observationnelle se base sur le ressenti et les attentes de 96 médecins généralistes prenant en charge des patients atteints de maladies rares de la peau et ayant répondu à notre questionnaire en ligne. Celle-ci montre un manque de connaissance du centre de référence par les médecins généralistes interrogés. Elle met également en évidence que les médecins exerçant en milieu rural et ayant une expérience de plus de 10 ans sont plus à risque d'éprouver des difficultés pour coordonner le parcours. Ces médecins devraient particulièrement être ciblés lors de prochaines campagnes de sensibilisation afin de les aider et de les impliquer davantage.

---

### **Abstract :**

#### **THE PRIMARY CARE PHYSICIAN AND THE MANAGEMENT OF PATIENTS WITH SKIN RARE DISEASES**

Because of his proximity, being the first point of medical contact and his role of coordinating, the general practitioner (GP) has a unique position in the management of rare skin diseases.

This cross study is based on the feeling and wishes of 96 GPs questioned who are managing patients with rare skin diseases. This study shows a lack of knowledge of reference centres for rare diseases by general practitioners interviewed. In addition, this study shows that rural GP and those have an experience older than ten years are more inclined to the difficulties of coordinating.

A campaign for promote a network of reference centres for rare diseases and increasing awareness of GPs with most difficulties about rare skin diseases is needed.

---

**Mots-Clés :** perception, attente, ressenti, médecine générale, médecin généraliste, rôle, place, maladies rares de la peau, dermatologie, parcours de soins, centre de référence, génodermatose, coordination, difficultés.

---

**Discipline administrative :** MÉDECINE GÉNÉRALE

---

Faculté de Médecine Rangueil – 133 route de Narbonne – 31062 TOULOUSE Cedex 04 -  
France