



APRÈS LE DIAGNOSTIC, UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE

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

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

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

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

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

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

LE RÔLE DU MÉDECIN GÉNÉRALISTE

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

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

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

Soins primaires - Pertinence des soins



Demande de soins non programmés avec réponse dans la journée



Gestion du handicap



Maintien à domicile ou situations avec une PEC de proximité souhaitable



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



Problématique familiale ou parentale



Inclusion scolaire ou professionnelle

MALADIES RARES : DU PARCOURS DE SOINS AU PARCOURS DE VIE

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



RESSOURCES D'INFORMATION POUR ACCOMPAGNER LA PRISE EN CHARGE

Les protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)

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

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

Les fiches et recommandations du réseau Orphanet

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

LIENS UTILES

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

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

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

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

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

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

Décembre 2020

Document réalisé en collaboration avec

