

# Enquête sur les maladies rares

---

Résultats bruts de l'enquête menée auprès  
d'un panel de médecins généralistes entre mars et juin 2020



# Les répondants

---

# Caractéristiques des répondants

---

- N= 1361 répondants

- 14 régions différentes

dont 17,85%

dont 17,78%

dont 10,14% %

avec un exercice en AURA

avec un exercice en IDF

avec un exercice en Occitanie

- Distance CHU

**Moins de 50 km**

**63,56%**

Plus de 50 km

36,37%

Non renseigné

0,07%

# Caractéristiques des répondants

---

- Installation

< 5 ans	22,12 %
>30 ans	23,66 %
<b>16-30 ans</b>	<b>24,83 %</b>
<b>5-15 ans</b>	<b>29,32 %</b>
Non renseigné	0,07 %

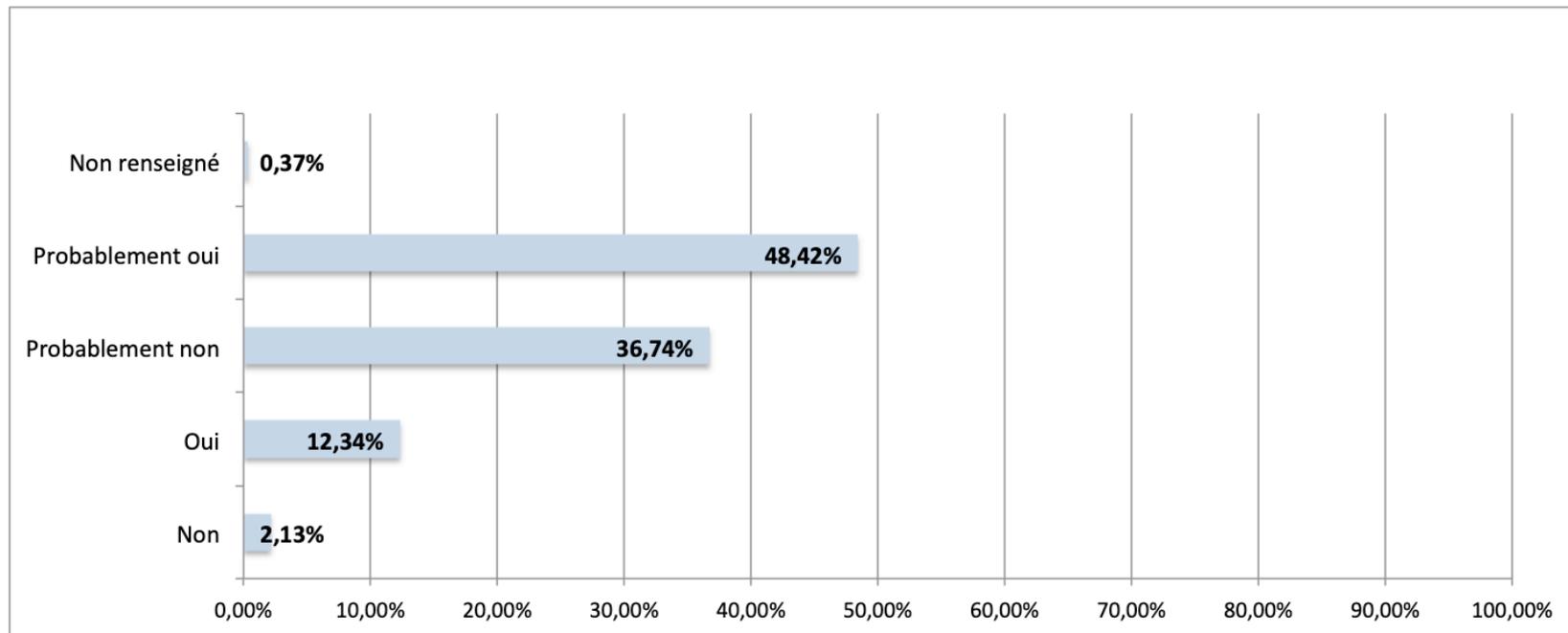
- Connaissance des informations générales sur les maladies rares

Non pas du tout	9,4%
<b>Non pas vraiment</b>	<b>35,34%</b>
<b>Oui partiellement</b>	<b>41,73%</b>
Oui tout à fait	13,81%
Non renseigné	0,07%

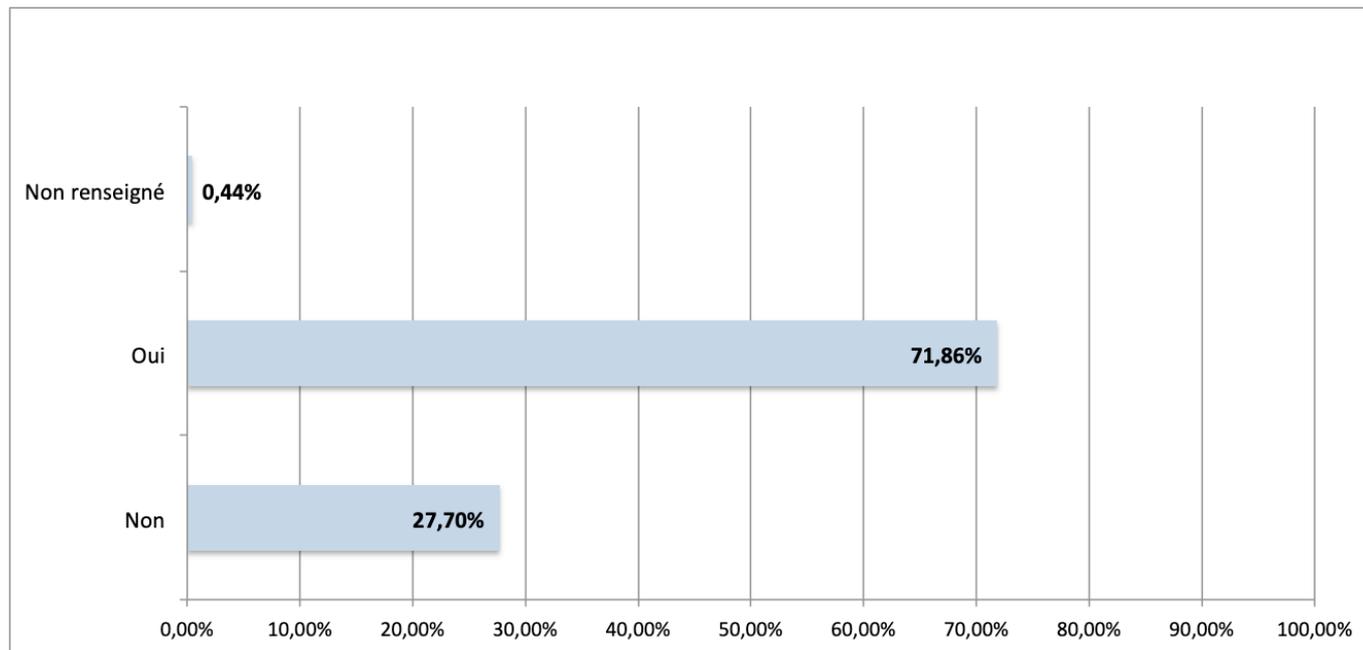
# Expérience « Diagnostic »

---

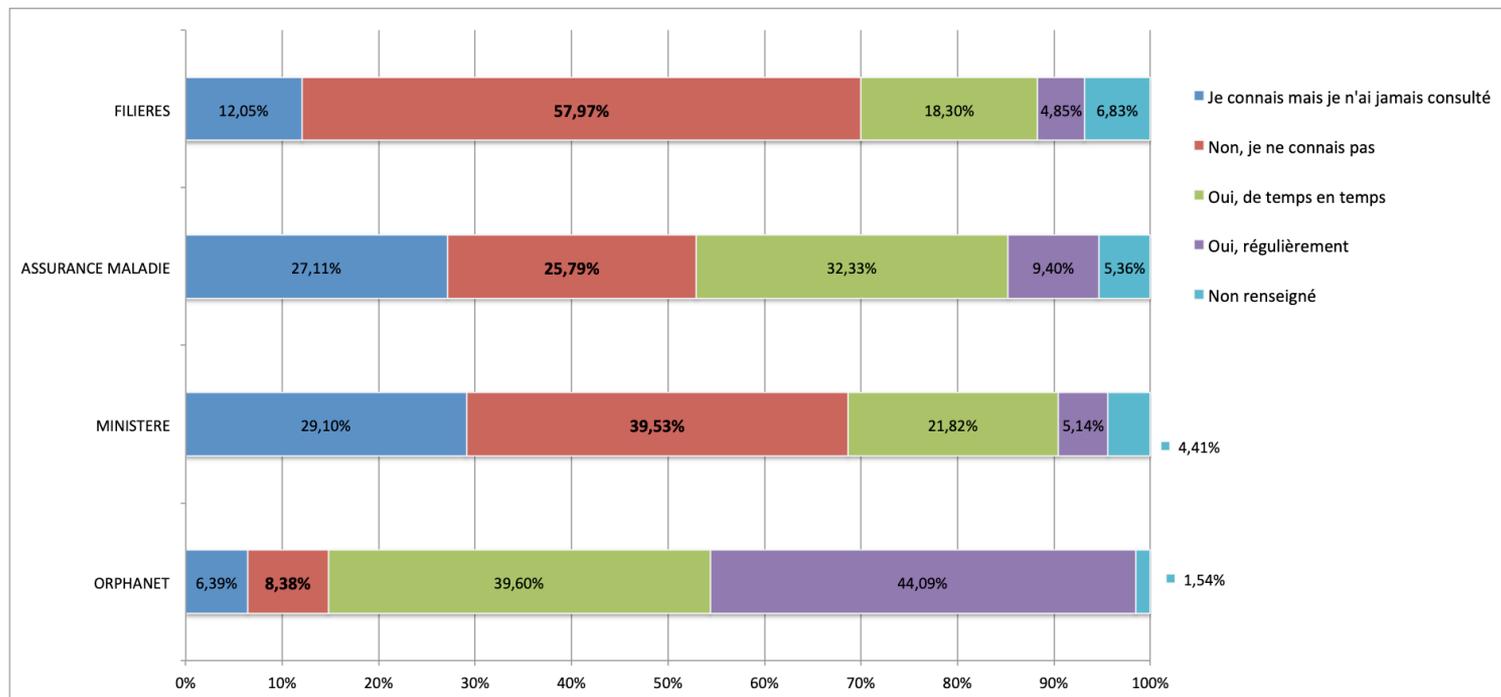
# Devant un tableau de symptômes cliniques inhabituels chez un de vos patients, auriez-vous le « réflexe » de penser maladie rare ?



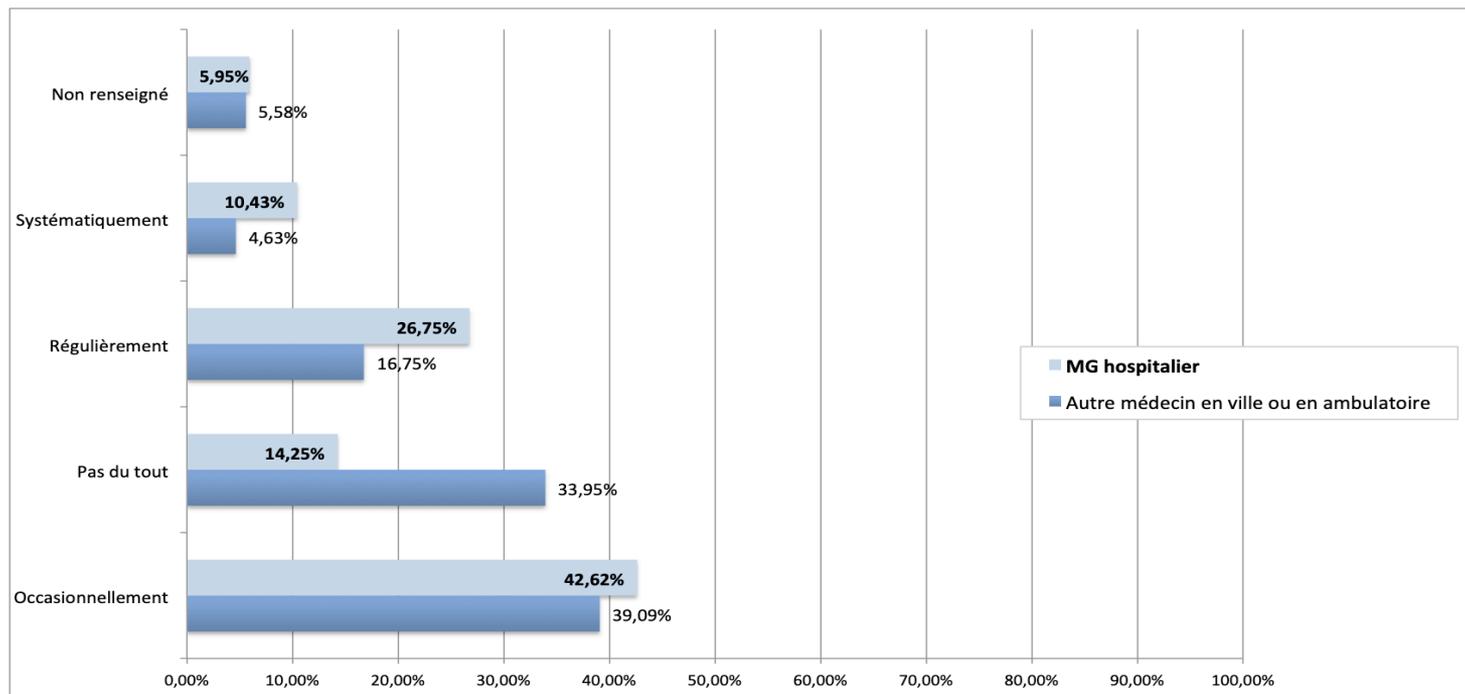
# Savez-vous où trouver des informations sur les maladies rares ?



# Avez-vous déjà consulté les sites ci-dessous pour vous renseigner sur les maladies rares ?



# Vous êtes-vous déjà renseigné(e) auprès d'autres médecins pour chercher des informations sur les maladies rares ?



# Autres sources de renseignements

---

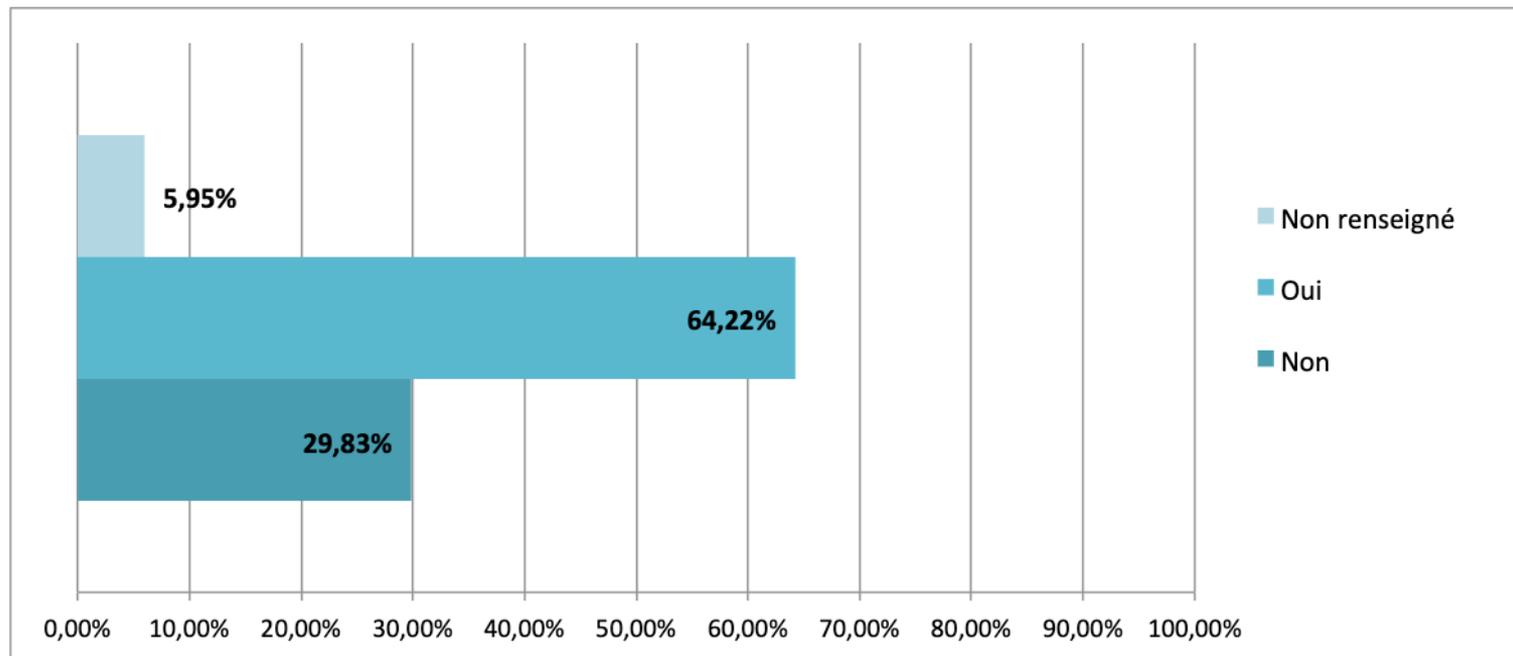
Pour **26,16%** des répondants

- Associations de patients
- Centres de référence
- Collèges de spécialistes
- CISMEF
- Guide HAS
- Recherches internet
- Revues médicales (prescrire, encyclopédie...)

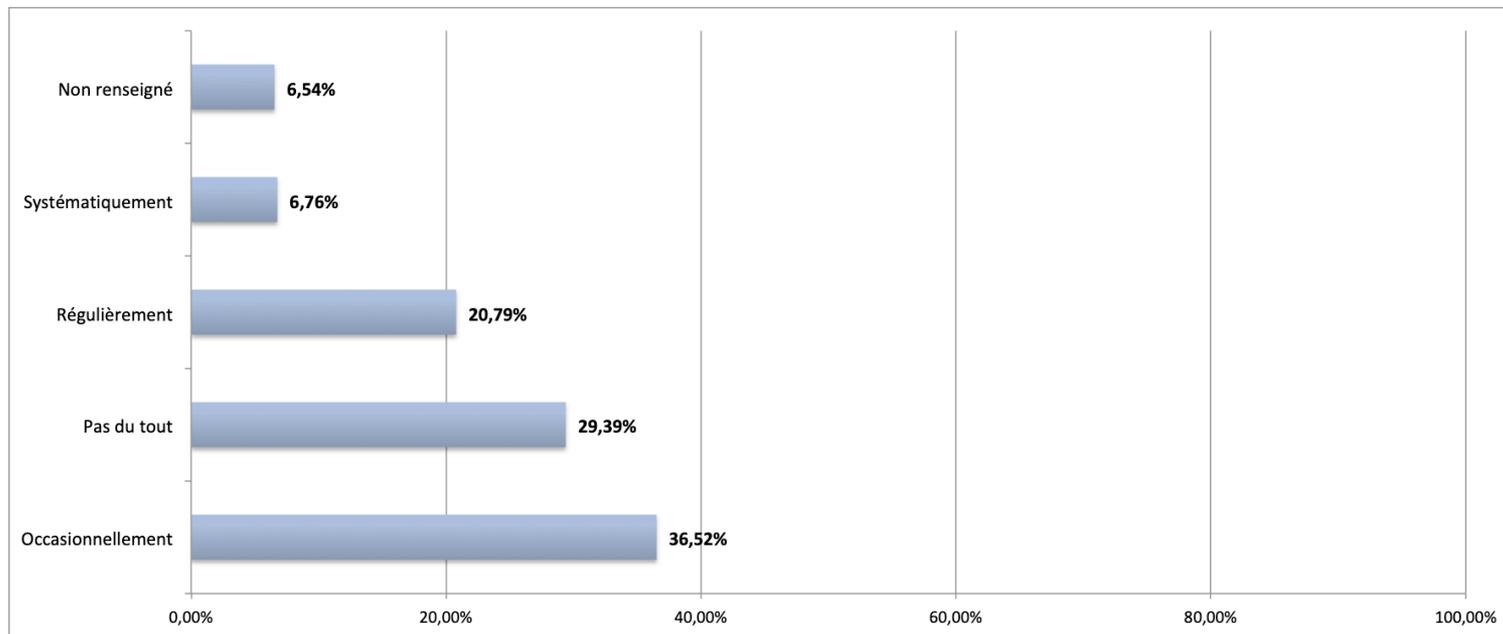
# Relation avec les Centres experts

---

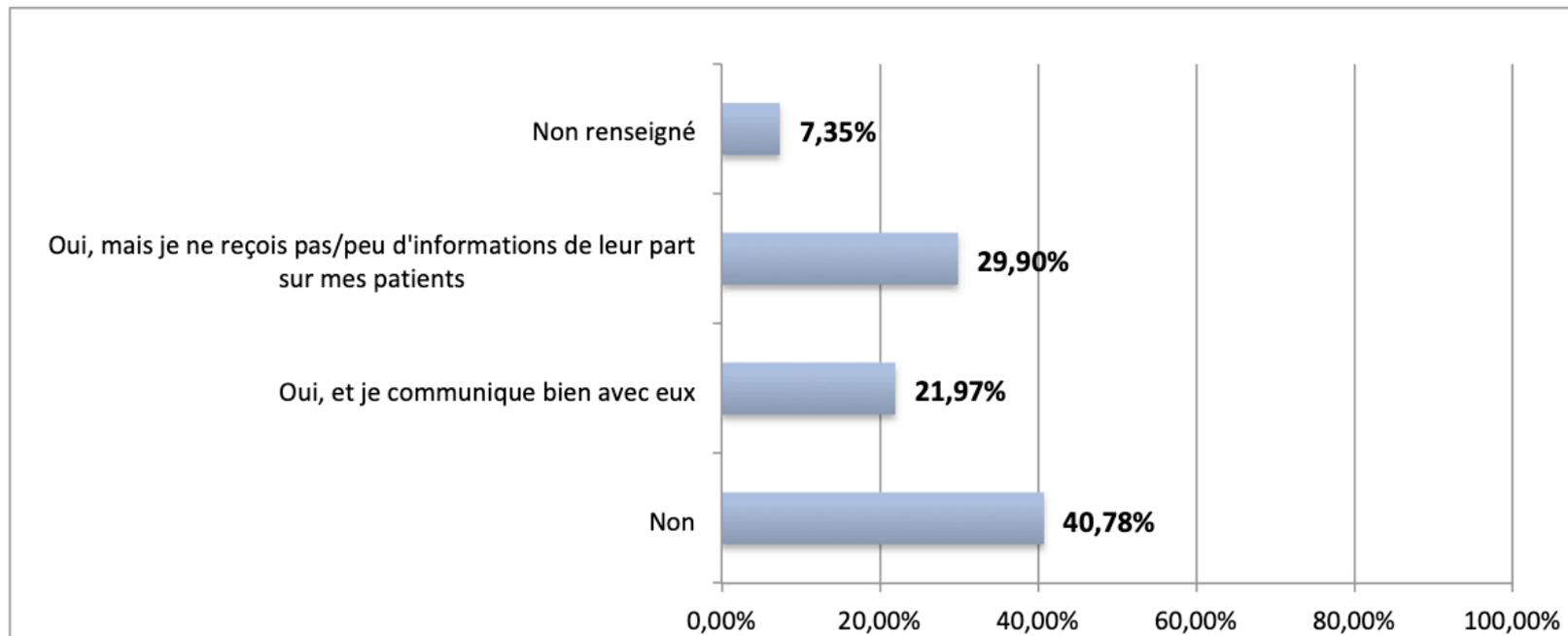
# Connaissez-vous l'existence des Centres de référence et de compétence maladies rares ?



# Vos patients sont-ils adressés à ces centres ?



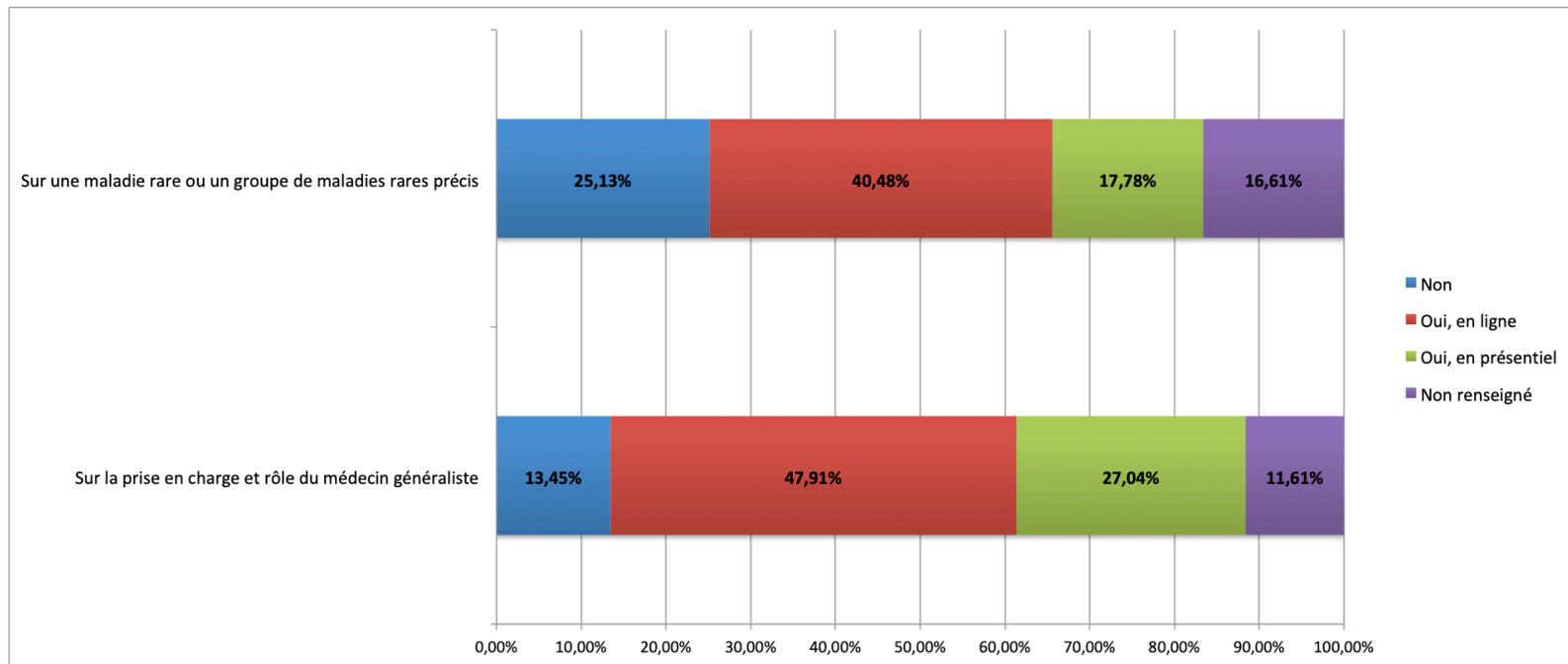
# Est-ce que l'un de vos patients est suivi par l'un de ces centres ?



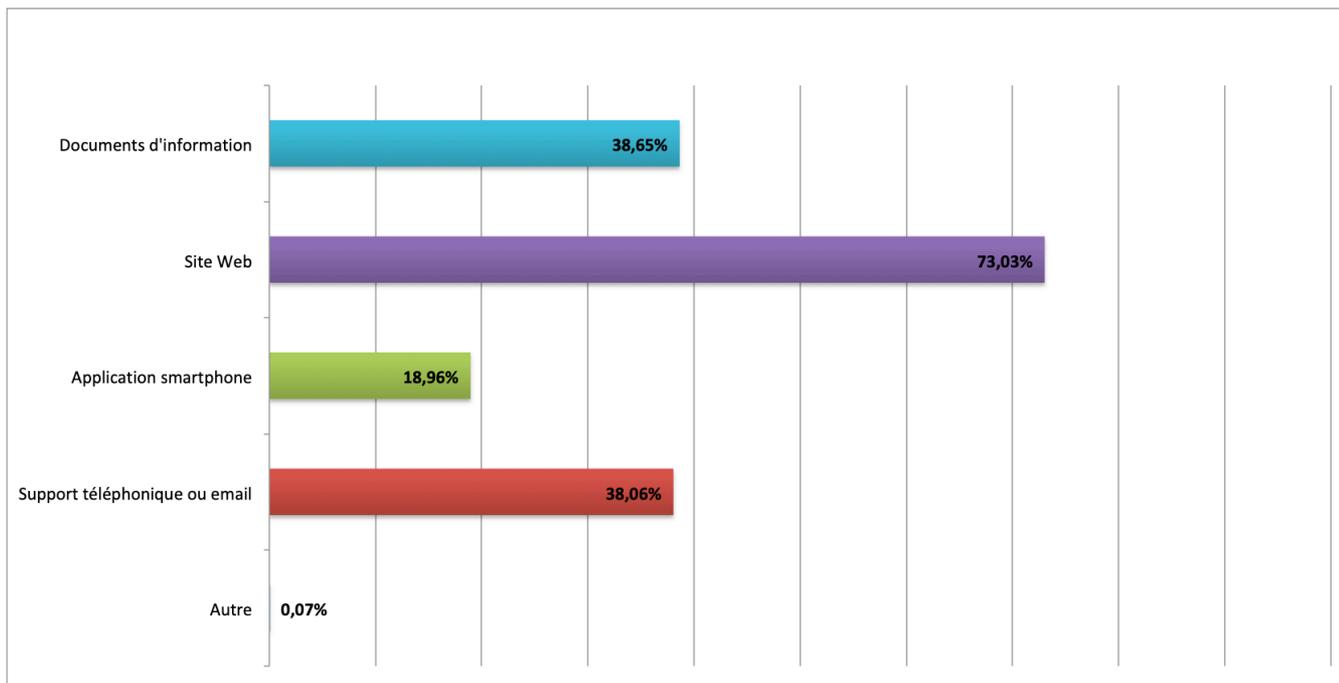
# Aide et outils

---

# Avez-vous des besoins en termes de connaissance/pratique professionnelle sur les maladies rares ?



# Avez-vous des besoins en termes d'outils support ?



# Avez-vous des suggestions pour déployer des actions « maladies rares » ?

---

## Pour **22,26%** des répondants

- Formations DPC
- Correspondant de proximité / Référent médical joignable par téléphone pour avis
- Mail pour communiquer avec les spécialistes ?
- Avoir un annuaire des sites de références maladies rares et CH référents
- Avoir une ligne directe vers un senior hospitalier
- Collaboration interprofessionnelle
- Communication des CHU sur la mise en place de leur service d'experts
- Compilation de cas clinique pour exemple
- Décloisonner les filières maladies rares Un site web adapté et mis à jour (plutôt que plusieurs sites).
- Que les centres de référence adresse toujours un courrier au médecin traitant
- Outils de aide au diagnostic et à l'orientation en fonction des symptômes
- Des fiches types de suivi à faire en médecine de premier recours facilement téléchargeables Des numéros dédiés aux médecins généralistes

# Avez-vous des suggestions pour déployer des actions « maladies rares » ?

---

- Faire connaître un site internet où trouver les infos : éléments diagnostiques / bilan initial avant adressage / complications / bilan de suivi / adresses de spécialistes où adresser, ligne d'avis...
- Faire journées portes ouvertes pour les soignants dans les centres de référence
- Faire un topo sur les maladies rares par un représentant de la CPAM par exemple, comme c'est déjà le cas pour d'autres affections ou thématiques (ex des lombalgies, arrêt de travail...)
- Logiciel d'aide au diagnostic en ligne, gratuit
- Orphanet pourrait développer un accès professionnel pour explorer la base (maladie + centres experts) avant même de connaître la maladie, à partir des symptômes, pour aller vers un diagnostic 1
- Projet TILT : solution numérique qui va alerter le MG sur la base d'un tableau clinique complexe (recherche sur le dossier patient avec algorithme en lien avec Orphanet et les PNDS), puis lui donner la/les filières susceptibles de correspondre à la pathologie + le centre de compétences le plus proche du domicile de son patient (outil à base d'IA)
- Une aide au diagnostic en IA