

SENSIBILISER LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE À MIEUX DÉTECTER LES MALADIES RARES POTENTIELLES

chez leurs patients et les aider à se positionner et à soutenir leurs patients et leurs proches dans leur parcours.

LES MALADIES RARES sont souvent chroniques, très complexes, progressives et gravement invalidantes, affectant fréquemment l'espérance de vie et générant des besoins de soins spécifiques. En raison de leur faible prévalence, les connaissances sur la plupart des maladies rares sont limitées.

En conséquence, elles sont difficiles à diagnostiquer et leurs symptômes ne sont pas suffisamment reconnus dans les systèmes de santé et les systèmes sociaux.

**30 MILLIONS DE CITOYENS
CONCERNÉS DANS L'UE**



**6.000 à 8.000
maladies rares
différentes**



**Moins d'1 personne sur
2.000 est touchée par
chaque maladie rare**



**Besoins importants
et soins complexes
des patients**



**Expertise
géographiquement
dispersée**



LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE (LES MÉDECINS GÉNÉRALISTES ET LES PÉDIATRES)

ILS JOUENT UN RÔLE MAJEUR POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE, ET CE, À DIFFÉRENTS STADES DE LEUR PARCOURS.

Ils représentent généralement le premier point de contact médical pour les patients souffrant de problèmes de santé sans diagnostic. Ils ont une très bonne vue d'ensemble de leur situation personnelle et familiale et sont consultés **au début du processus de diagnostic et d'orientation**.

Après le diagnostic, ils assurent **le suivi** de la maladie rare en accompagnant les patients et leurs proches dans leur prise en charge médicale et sociale quotidienne.

Ils occupent un rôle central de par leurs contacts avec les patients et leurs proches et du fait qu'ils assurent la liaison avec tous les professionnels et confrères impliqués tout au long du parcours du patient – médecins spécialistes, autres prestataires de soins et professionnels de la santé, mutualités, associations de patients, etc.

Seules quelques maladies rares peuvent être diagnostiquées grâce à des symptômes clairs, la plupart d'entre elles entraînant des problèmes de santé très peu spécifiques et généralisés comme de la fatigue, des douleurs systémiques et/ou des vertiges.



DÉTECTER UNE MALADIE RARE ET ORIENTER LES PATIENTS VERS UN CENTRE DES MALADIES RARES

Étant donné l'importance de la détection précoce des maladies rares et de l'orientation vers des centres des maladies rares, les huit questions ci-dessous ont été créées¹ afin de vous sensibiliser à envisager la possibilité d'une maladie rare :

- 
- 1 Le patient présente-t-il des **symptômes** aigus ou chroniques inexplicables, incohérents ou non spécifiques ou des symptômes à un âge inhabituellement jeune ?
 - 2 Existe-t-il des **antécédents familiaux** ?
 - 3 Y a-t-il eu un certain nombre de **périodes de maladie** en raison de symptômes différents ou identiques ?
 - 4 Y a-t-il des antécédents de consultations de **différentes spécialités médicales** sans résultat satisfaisant ?
 - 5 Y a-t-il des **résultats pathologiques ou limites**, qui ne sont pas concluants à la première impression ?
 - 6 Y a-t-il déjà eu des **soupçons d'étiologie psychosomatique** ?
 - 7 Y a-t-il eu des **phases de la maladie** remontant à plusieurs années ?
 - 8 Certains **scénarios d'exposition** sont-ils connus (en ce qui concerne l'alimentation, les loisirs, le logement, les animaux, les voyages ou le travail) ?

Si vous pouvez répondre à la plupart des questions par « oui » et que votre intuition le confirme, il pourrait être judicieux d'envisager une maladie rare et d'orienter votre patient vers un spécialiste de la santé ou un généticien, de préférence lié à un centre d'expertise désigné pour les maladies rares, qui est mieux placé pour établir un diagnostic.

¹ Ces 8 questions ont été rédigées par des experts en MR ayant participé au projet EMRaDi*.

AIDER LES PATIENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE ET LEURS PROCHES

Lorsque vous accompagnez un patient atteint d'une maladie rare et ses proches, il vous est conseillé de porter une attention particulière aux aspects suivants :

- > **Votre rôle central dans les aspects médicaux du parcours :** Votre réseau de professionnels et spécialistes locaux dans les centres d'expertise facilite l'accès aux soins, y compris aux traitements quotidiens (accès aux logopèdes et aux kinésithérapeutes, par exemple). Accompagner les patients dans le suivi de leurs problèmes (médicaux) communs nécessite une collaboration et une communication entre tous les professionnels impliqués dans le parcours de soins – y compris une éventuelle infirmière de liaison/un coordinateur de soins.
- > **Approche holistique :** Il est primordial d'adopter une approche plus holistique pour couvrir l'ensemble des besoins médicaux, organisationnels, psychologiques et sociaux de vos patients et de leurs proches.
- > **Il est capital d'organiser un suivi psychologique pour les patients et leurs proches/aidants proches,** non seulement avant, pendant et après la phase de diagnostic, mais aussi pendant la transition entre les différentes étapes de la vie. En raison des besoins importants des patients et de leurs proches, vous pourriez systématiquement leur proposer un accompagnement psychologique et tenter de faciliter le processus.
- > **Informations destinées à vos patients :** Il est essentiel de parler avec vos patients pour savoir comment et à quel rythme vos patients atteints de maladies rares préfèrent être informés et aidés, car chaque patient a des besoins et des attentes différentes. Des aides sont disponibles, comme la **fiche d'information** du projet EMRaDi* pour les patients et leurs proches,

qui contient des conseils pratiques et des sources d'information intéressantes, sans oublier les principaux acteurs à contacter, notamment les associations de patients.

Différentes sources d'information pour vos patients et leurs proches :

- > **Informations sur la maladie en tant que telle :** Orphanet est une base de données européenne et une ressource unique qui rassemble les connaissances sur les maladies rares, notamment en matière de diagnostic, de soins et de traitements. Orphanet vous fournit des informations complémentaires sur les descriptions médicales des maladies rares et des annuaires de professionnels et d'institutions, de laboratoires médicaux, de centres d'expertise et d'associations de patients : www.orpha.net.
- > **Informations sur le remboursement et la gestion de leur vie quotidienne :** Les mutualités, les experts de la santé spécialisés en maladies rares et les services sociaux sont une source non négligeable d'information et de soutien pour vos patients : pour leur faciliter l'accès aux soins et aux remboursements de leurs dépenses de santé, ainsi que pour les aider dans la gestion de leur vie quotidienne. En Belgique, les mutualités et leurs services sociaux peuvent aussi souvent coordonner leurs informations ou coopérer avec les services de soins à domicile et d'autres services sociaux et de soins de santé.
- > **Informations sur les soins de santé transfrontaliers :** En raison des spécificités des maladies rares, il peut être utile pour les patients de rechercher une expertise spécifique à l'étranger. Avant de partir à l'étranger pour recevoir des soins de santé transfrontaliers, il est vivement recommandé de consulter leurs mutualités respectives au préalable, car ils peuvent vous aider, vous et vos patients, à vérifier les différentes possibilités, les autorisations requises et les conditions de remboursement. De plus amples informations sur les traitements/soins et les remboursements peuvent être demandées auprès des points de contact nationaux pour les soins de santé transfrontaliers. Chacun des trois centres des maladies rares de l'Euregio Meuse-Rhin possède ses propres compétences spécifiques, comme le montre le Tableau 1.



Vous trouverez de plus amples informations dans la **fiche d'information EMRaDi pour les patients et leurs proches**: <https://www.emradi.eu/fr/patient-information>

COORDONNEES ET EXPERTISE DES CENTRES EMRADI DES MALADIES RARES

POUR OBTENIR PLUS D'INFORMATIONS sur les centres des maladies rares, pour accéder à des formations spécifiques sur les maladies rares ou pour orienter vos patients, les 3 hôpitaux universitaires qui ont participé au projet EMRaDi* sont repris ci-dessous.

- Vous pouvez trouver d'autres experts de votre région via la base de données européenne www.orpha.net et par l'intermédiaire des spécialistes de la santé et des associations de patients.
- En Allemagne, également via www.se-atlas.de.
- Aux Pays-Bas, vous pouvez consulter un aperçu de tous les centres d'expertise accrédités sur www.nfu.nl (cliquez sur « Patiëntenzorg » puis sur « 350 » dans l'onglet « Erkende expertisecentra »).

CHU DE LIÈGE, CENTRE DES MALADIES RARES :

0032 (0)4 284 36 40
maladierare@chuliege.be

► www.chuliege.be

UNIKLINIK RWTH AACHEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA) :

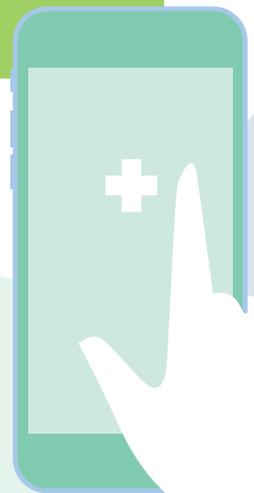
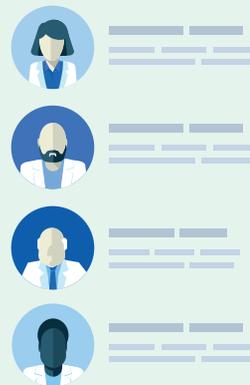
0049 (0)241 80-85859
zsea@ukaachen.de

► www.ZSEA.ukaachen.de

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA :

0031 (0)43 3875855
polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

► www.klinischegenetica.mumc.nl



* Cette fiche d'information fait partie du rapport final du projet EMRaDi et se fonde sur ses résultats globaux. EMRaDi (acronyme pour « Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases », signifiant « Maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ») est un projet transfrontalier sur les maladies rares financé par INTERREG, dont la phase initiale s'est déroulée entre octobre 2016 et mars 2020 dans l'Euregio Meuse-Rhin. Pour plus d'informations, vous pouvez consulter le rapport complet sur www.emradi.eu.



Tableau 1 : Aperçu des groupes de maladies rares pour lesquels les trois hôpitaux universitaires (HU) ont une expertise particulière (en vert foncé au sein des 3 HU et en vert clair au sein de 2 HU, situation de mars 2020)

CHU de Liège	UKA (Aix-la-Chapelle)	MUMC+ (Maastricht)
Neurologie	Neurologie ^[1]	Neurologie
Hématologie	Hématologie	Hématologie
	Maladies hépatiques et gastro-intestinales	
Squelette	Squelette	Squelette
Néphrologie	Néphrologie	
Maladies inflammatoires (de l'enfant et de l'adulte)	Maladies inflammatoires (de l'enfant)	Maladies inflammatoires (de l'adulte)
Maladies oculaires rares	Rétinopathies	
Maladies syndromiques	Maladies syndromiques et maladies pulmonaires rares de l'enfant	Maladies syndromiques
	Allergies et maladies rares de la peau	
	Cardiomyopathies et kératopathies (recherche uniquement)	Cardiomyopathies et kératopathies
Cancer	Cancer	Cancer
Génodermatoses		Génodermatoses
Maladies métaboliques	Les maladies métaboliques sont partiellement reprises dans les autres rubriques	Maladies métaboliques, en particulier la galactosémie
Maladies endocriniennes (de l'adulte et de l'enfant) ^[2]		

^[1] Comme il existe environ 8 000 maladies rares, les groupes énumérés indiquent les principaux domaines. Cela ne signifie pas, par exemple, que toutes les maladies neurologiques rares sont traitées dans l'hôpital correspondant.

^[2] Ce domaine est partiellement couvert par les autres hôpitaux universitaires également.

Informations néerlandaises sur diverses maladies rares pour les médecins généralistes situés aux Pays-Bas : www.zichtopzeldzaam.nl (cliquez sur « docs » puis sur « filteren » et sélectionnez « huisartsenbrochures »).

Modules d'apprentissage en ligne : www.huisartsengenetica.nl (cliquez sur « Achtergrondinformatie / Scholing » puis sur « Nascholing Erfocentrum »).

Avec le soutien de



Ministerium für Wirtschaft, Innovation, Digitalisierung und Energie des Landes Nordrhein-Westfalen

