



BU bibliothèque Lyon 1

<http://portaildoc.univ-lyon1.fr>

Creative commons : Paternité - Pas d'Utilisation Commerciale -
Pas de Modification 2.0 France (CC BY-NC-ND 2.0)



<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.0/fr>

UNIVERSITE CLAUDE BERNARD - LYON 1

FACULTE DE MEDECINE LYON EST

Année 2016 N° 98

« DIFFICULTES RENCONTREES PAR LES MEDECINS
GENERALISTES DE LA REGION RHONE-ALPES DANS LA PRISE
EN CHARGE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ;
PERSPECTIVES »

THESE

Présentée à l'Université Claude Bernard Lyon 1
Et soutenue publiquement le 24 Mai 2016
Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

Par

Caroline HUZE-JACQUESSON
Née le 08 mai 1982 à Lagny-Sur -Marne (77)

Directeur de thèse : Dr Philippe PETIOT

UNIVERSITE CLAUDE BERNARD - LYON 1

FACULTE DE MEDECINE LYON EST

Année 2016 N° 98

« DIFFICULTES RENCONTREES PAR LES MEDECINS
GENERALISTES DE LA REGION RHONE-ALPES DANS LA PRISE
EN CHARGE DES MALADIES NEUROMUSCULAIRES ;
PERSPECTIVES »

THESE

Présentée à l'Université Claude Bernard Lyon 1
Et soutenue publiquement le 24 Mai 2016
Pour obtenir le grade de Docteur en Médecine

Par

Caroline HUZE-JACQUESSON
Née le 08 mai 1982 à Lagny-Sur -Marne (77)

Directeur de thèse : Dr Philippe PETIOT

Université Claude Bernard Lyon- 1

Président de l'Université	M. le Professeur Frédéric FLEURY
Président du Conseil Académique	M. le Professeur Hamda BEN HADID
Vice-président du Conseil d'Administration	M. le Professeur Didier REVEL
Vice-président du Conseil Formation et Vie Universitaire	M. le Professeur Philippe CHEVALIER
Vice-président de la Commission Recherche	M. Fabrice VALLÉE
Directeur Général des Services	M. Alain HELLEU

Composantes Santé

Faculté de Médecine Lyon Est - Claude Bernard	Directeur : M. le Professeur J. ETIENNE
Faculté de Médecine et de Maïeutique Lyon Sud - Charles Mérieux	Directeur : Mme la Professeure C. BURILLON
Faculté d'Odontologie	Directeur : M. le Professeur D. BOURGEOIS
Institut des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques	Directeur : Mme la Professeure C. VINCIGUERRA
Institut des Sciences et Techniques de la Réadaptation	Directeur : M. le Professeur Y. MATILLON
Département de formation et Centre de Recherche en Biologie Humaine	Directeur : Mme la Professeure A-M. SCHOTT

Composantes et départements de Sciences et Technologie

Faculté des Sciences et Technologies	Directeur : M. F. DE MARCHI
UFR Sciences et Techniques des Activités Physiques et Sportives	Directeur : M. Y. VANPOULLE
Observatoire des Sciences de l'Univers de Lyon	Directeur : M. B. GUIDERDONI
Polytech Lyon	Directeur : M. le Professeur E. PERRIN
Ecole Supérieure de Chimie Physique Electronique	Directeur : M. G. PIGNAULT
Institut Universitaire de Technologie de Lyon 1	Directeur : M. le Professeur C. VITON
Ecole Supérieure du Professorat et de l'Education	Directeur : M. le Professeur A. MOUGNIOTTE
Institut de Science Financière et d'Assurances	Directeur : M. N. LEBOISNE

Faculté de Médecine Lyon Est

Liste des enseignants 2015/2016

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers Classe exceptionnelle Echelon 2

Cochat	Pierre	Pédiatrie
Cordier	Jean-François	Pneumologie ; addictologie
Etienne	Jérôme	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Gouillat	Christian	Chirurgie digestive
Guérin	Jean-François	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Mauguière	François	Neurologie
Ninet	Jacques	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillessement ; médecine générale ; addictologie
Peyramond	Dominique	Maladie infectieuses ; maladies tropicales
Philip	Thierry	Cancérologie ; radiothérapie
Rudigoz	René-Charles	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers Classe exceptionnelle Echelon 1

Blay	Jean-Yves	Cancérologie ; radiothérapie
Borson-Chazot	Françoise	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
Claris	Olivier	Pédiatrie
Denis	Philippe	Ophthalmologie
Disant	François	Oto-rhino-laryngologie
Douek	Philippe	Radiologie et imagerie médicale
Finet	Gérard	Cardiologie
Gaucherand	Pascal	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Guérin	Claude	Réanimation ; médecine d'urgence
Lehot	Jean-Jacques	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Lermusiaux	Patrick	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Martin	Xavier	Urologie
Mellier	Georges	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Michallet	Mauricette	Hématologie ; transfusion
Miossec	Pierre	Immunologie
Morel	Yves	Biochimie et biologie moléculaire
Mornex	Jean-François	Pneumologie ; addictologie
Moulin	Philippe	Nutrition
Neyret	Philippe	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Nighoghossian	Norbert	Neurologie
Ninet	Jean	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Obadia	Jean-François	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Ovize	Michel	Physiologie
Ponchon	Thierry	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Pugeat	Michel	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
Revel	Didier	Radiologie et imagerie médicale
Rode	Gilles	Médecine physique et de réadaptation
Terra	Jean-Louis	Psychiatre d'adultes ; addictologie
Thivolet-Bejui	Françoise	Anatomie et cytologie pathologiques
Vandenesch	François	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Zoulim	Fabien	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie

**Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers
Première classe**

André-Fouet	Xavier	Cardiologie
Barth	Xavier	Chirurgie générale
Berthezene	Yves	Radiologie et imagerie médicale
Bertrand	Yves	Pédiatrie
Beziat	Jean-Luc	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Boillot	Olivier	Chirurgie digestive
Braye	Fabienne	Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie
Breton	Pierre	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Chassard	Dominique	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Chevalier	Philippe	Cardiologie
Colin	Cyrille	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Colombel	Marc	Urologie
Cottin	Vincent	Pneumologie ; addictologie
D'Amato	Thierry	Psychiatrie d'adultes ; addictologie
Delahaye	François	Cardiologie
Devouassoux	Mojgan	Anatomie et cytologie pathologiques
Di Filippo	Sylvie	Cardiologie
Ducerf	Christian	Chirurgie digestive
Dumontet	Charles	Hématologie ; transfusion
Durieu	Isabelle	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie
Ederly	Charles Patrick	Génétique
Fauvel	Jean-Pierre	Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie
Guenot	Marc	Neurochirurgie
Gueyffier	François	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
Guibaud	Laurent	Radiologie et imagerie médicale
Herzberg	Guillaume	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Honorat	Jérôme	Neurologie
Kodjikian	Laurent	Ophthalmologie
Krolak Salmon	Pierre	Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; médecine générale ; addictologie
Lachaux	Alain	Pédiatrie
Lina	Bruno	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Mabrut	Jean-Yves	Chirurgie générale
Mertens	Patrick	Anatomie
Mion	François	Physiologie
Morelon	Emmanuel	Néphrologie
Mure	Pierre-Yves	Chirurgie infantile
Négrier	Claude	Hématologie ; transfusion
Négrier	Marie-Sylvie	Cancérologie ; radiothérapie
Nicolino	Marc	Pédiatrie
Picot	Stéphane	Parasitologie et mycologie
Roy	Pascal	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Ruffion	Alain	Urologie
Ryvlin	Philippe	Neurologie
Schaeffer	Laurent	Biologie cellulaire
Scheiber	Christian	Biophysique et médecine nucléaire

Schott-Pethelaz	Anne-Marie	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Tilikete	Caroline	Physiologie
Truy	Eric	Oto-rhino-laryngologie
Turjman	Francis	Radiologie et imagerie médicale
Vallée	Bernard	Anatomie
Vanhems	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Vukusic	Sandra	Neurologie

Professeurs des Universités - Praticiens Hospitaliers Seconde Classe

Allaouchiche	Bernard	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Argaud	Laurent	Réanimation ; médecine d'urgence
Aubrun	Frédéric	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Badet	Lionel	Urologie
Bessereau	Jean-Louis	Biologie cellulaire
Boussel	Loïc	Radiologie et imagerie médicale
Calender	Alain	Génétique
Charbotel	Barbara	Médecine et santé au travail
Chapurlat	Roland	Rhumatologie
Chene	Gautier	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Cotton	François	Radiologie et imagerie médicale
Dargaud	Yesim	Hématologie ; transfusion
Dubernard	Gil	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Ducray	Francois	Neurologie
Dumortier	Jérôme	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Fanton	Laurent	Médecine légale
Faure	Michel	Dermato-vénéréologie
Fellahi	Jean-Luc	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Ferry	Tristan	Maladie infectieuses ; maladies tropicales
Fourneret	Pierre	Pédopsychiatrie ; addictologie
Gillet	Yves	Pédiatrie
Girard	Nicolas	Pneumologie
Gleizal	Arnaud	Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie
Guyen	Olivier	Chirurgie orthopédique et traumatologique
Henaine	Roland	Chirurgie thoracique et cardiovasculaire
Hot	Arnaud	Médecine interne
Huissoud	Cyril	Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale
Jacquin-Courtois	Sophie	Médecine physique et de réadaptation
Janier	Marc	Biophysique et médecine nucléaire
Javouhey	Etienne	Pédiatrie
Juillard	Laurent	Néphrologie
Jullien	Denis	Dermato-vénéréologie
Lejeune	Hervé	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Merle	Philippe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Michel	Philippe	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Monneuse	Olivier	Chirurgie générale
Nataf	Serge	Cytologie et histologie
Peretti	Noel	Nutrition
Pignat	Jean-Christian	Oto-rhino-laryngologie
Poncet	Gilles	Chirurgie générale

Raverot	Gérald	Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale
Ray-Coquard	Isabelle	Cancérologie ; radiothérapie
Richard	Jean-Christophe	Réanimation ; médecine d'urgence
Rossetti	Yves	Physiologie
Rouvière	Olivier	Radiologie et imagerie médicale
Saoud	Mohamed	Psychiatrie d'adultes
Souquet	Jean-Christophe	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Thaumat	Olivier	Néphrologie
Thibault	Hélène	Physiologie
Wattel	Eric	Hématologie ; transfusion

Professeur des Universités - Médecine Générale

Dubois	Jean-Pierre
Letrilliart	Laurent
Moreau	Alain

Professeurs associés de Médecine Générale

Flori	Marie
Lainé	Xavier
Zerbib	Yves

Professeurs émérites

Baverel	Gabriel	Physiologie
Bozio	André	Cardiologie
Chayvialle	Jean-Alain	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Daligand	Liliane	Médecine légale et droit de la santé
Descotes	Jacques	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie
Droz	Jean-Pierre	Cancérologie ; radiothérapie
Floret	Daniel	Pédiatrie
Gharib	Claude	Physiologie
Neidhardt	Jean-Pierre	Anatomie
Petit	Paul	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Sindou	Marc	Neurochirurgie
Touraine	Jean-Louis	Néphrologie
Trepo	Christian	Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie
Trouillas	Jacqueline	Cytologie et histologie
Viale	Jean-Paul	Réanimation ; médecine d'urgence

Maîtres de Conférence - Praticiens Hospitaliers Hors classe

Benchaib	Mehdi	Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale
Bringuier	Pierre-Paul	Cytologie et histologie
Dubourg	Laurence	Physiologie
Germain	Michèle	Physiologie
Jarraud	Sophie	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Jouvet	Anne	Anatomie et cytologie pathologiques
Le Bars	Didier	Biophysique et médecine nucléaire
Normand	Jean-Claude	Médecine et santé au travail
Persat	Florence	Parasitologie et mycologie
Pharaboz-Joly	Marie-Odile	Biochimie et biologie moléculaire

Piaton	Eric	Cytologie et histologie
Rigal	Dominique	Hématologie ; transfusion
Sappey-Marinier	Dominique	Biophysique et médecine nucléaire
Streichenberger	Nathalie	Anatomie et cytologie pathologiques
Timour-Chah	Quadiri	Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie
Voiglio	Éric	Anatomie

Maîtres de Conférence - Praticiens Hospitaliers Première classe

Ader	Florence	Maladies infectieuses ; maladies tropicales
Barnoud	Raphaëlle	Anatomie et cytologie pathologiques
Bontemps	Laurence	Biophysique et médecine nucléaire
Chalabreysse	Lara	Anatomie et cytologie pathologiques
Charrière	Sybil	Nutrition
Collardeau Frachon	Sophie	Anatomie et cytologie pathologiques
Cozon	Grégoire	Immunologie
Escuret	Vanessa	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Hervieu	Valérie	Anatomie et cytologie pathologiques
Kolopp-Sarda	Marie Nathalie	Immunologie
Lesca	Gaëtan	Génétique
Lukaszewicz	Anne-Claire	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Maucort Boulch	Delphine	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Meyronet	David	Anatomie et cytologie pathologiques
Pina-Jomir	Géraldine	Biophysique et médecine nucléaire
Plotton	Ingrid	Biochimie et biologie moléculaire
Rabilloud	Muriel	Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication
Ritter	Jacques	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Roman	Sabine	Physiologie
Tardy Guidollet	Véronique	Biochimie et biologie moléculaire
Tristan	Anne	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Vlaeminck-Guillem	Virginie	Biochimie et biologie moléculaire

Maîtres de Conférences - Praticiens Hospitaliers Seconde classe

Casalegno	Jean-Sébastien	Bactériologie-virologie ; hygiène hospitalière
Confavreux	Cyrille	Rhumatologie
Curie	Aurore	Pédiatrie
Duclos	Antoine	Epidémiologie, économie de la santé et prévention
Phan	Alice	Dermato-vénéréologie
Rheims	Sylvain	Neurologie
Rimmele	Thomas	Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence
Schluth-Bolard	Caroline	Génétique
Simonet	Thomas	Biologie cellulaire
Vasiljevic	Alexandre	Anatomie et cytologie pathologiques
Venet	Fabienne	Immunologie

Maîtres de Conférences associés de Médecine Générale

Farge	Thierry
Figon	Sophie

Sommaire

Figures	11
Abréviations	12
Introduction	13
1. Les maladies neuromusculaires : des maladies rares très variées	14
2. Les maladies rares : Une visibilité en plein essor	16
<i>Mesures gouvernementales</i>	16
<i>Mesures européennes</i>	17
<i>Mesures associatives</i>	17
<i>Spécificités propres aux maladies neuromusculaires</i>	18
3. Centres de référence	19
4. Errance diagnostique	21
<i>Des chiffres à l'appui</i>	21
<i>Conséquence de l'errance diagnostique sur la qualité de vie des patients atteints de maladies rares</i>	22
5. Rôle et difficultés du médecin généraliste dans la prise en charge de l'ensemble des maladies rares	23
<i>Point de vue des médecins</i>	23
<i>Point de vue des patients</i>	24
6. Outils d'aide à la prise en charge de l'ensemble des maladies rares, accessibles aux généralistes	25
<i>Orphanet</i>	25
<i>Associations</i>	26
<i>Formations</i>	26
<i>Autres</i>	27
7. Spécificités de la prise en charge des maladies neuromusculaires par les médecins généralistes	27
<i>Définition du rôle du médecin généraliste dans le soin des MNM « Carte maladies neuromusculaires »</i>	28
<i>Outils d'informations sur les MNM disponibles pour les médecins généralistes</i>	29
8. Objectifs de l'étude	31

Matériels et méthodes pour l'élaboration du questionnaire **32**

1.	Type d'étude	32
2.	Critères de jugement	32
3.	Population étudiée	32
4.	Echantillonnage	33
5.	Questionnaire	33
	<i>Bibliographie</i>	33
	<i>Dialogue avec l'AFM-Téléthon</i>	33
	<i>Contenu du questionnaire et de sa lettre d'accompagnement</i>	34
	<i>Validation du questionnaire et de sa lettre d'accompagnement</i>	35
	<i>Envoi postal</i>	35
6.	Statistiques	36
7.	Financement	36

Résultats **37**

1.	Echantillon	37
	<i>Taux de participation</i>	37
	<i>Description de l'échantillon</i>	38
	<i>Suivi de patients atteints de MNM</i>	39
2.	Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes, dans la prise en charge des MNM	43
	<i>Difficultés pratiques</i>	43
	<i>Difficultés pratiques que les MG estiment ne pas être de leur ressort</i>	45
	<i>Difficultés globales</i>	46
3.	Solutions proposées par les MG pour remédier à ces difficultés	47
	<i>Type de données utiles pour la pratique</i>	47
	<i>Forme des données utiles pour la pratique</i>	48
	<i>Support d'information</i>	48
4.	Connaissances à propos du Centre de référence des MNM	50
	<i>Neurologue référent spécialisé dans les MNM ?</i>	50
	<i>Connaissance et appréciation du centre de référence des MNM Rhône-Alpes</i>	51
	<i>Connaissance et appréciation du site internet du centre de référence des MNM Rhône-Alpes</i>	52
5.	Connaissances à propos des structures sociales ou associatives pour l'accompagnement des malades	53

Discussion	54
<hr/>	
1. Intérêt de notre étude et données de la littérature	54
<i>Atouts de cette étude</i>	54
<i>MNM, rares en région Rhône-Alpes ?</i>	55
<i>Intérêt des médecins généralistes pour les MNM</i>	56
<i>Difficultés principales rencontrées par les MG et rôle qu'ils estiment avoir dans la prise en charge des MNM</i>	57
<i>Solutions proposées par les MG pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM</i>	58
<i>Connaissance des systèmes de soins</i>	59
2. Limites de l'étude	60
<i>Biais de sélection</i>	60
<i>Biais de mémorisation</i>	61
<i>Biais d'informations</i>	61
<i>Biais de mesures potentiels</i>	62
3. Propositions et Perspectives	63
<i>Amélioration de la diffusion des informations et de la coordination des soins</i>	63
<i>MNM et urgences</i>	65
<i>Ne pas passer à côté des patients atteints de MNM...</i>	65
Conclusions	68
<hr/>	
Annexe	70
<hr/>	
Annexe 1 : Lettre d'accompagnement du questionnaire	
Annexe 2 : Questionnaire	
Annexe 3 : Recherches bibliographiques	
Annexe 4 : Dialogue avec AFM -Téléthon, 12 mai 2015	
Bibliographie	76
<hr/>	
Serment d'Hippocrate	79
<hr/>	
Remerciements	80
<hr/>	

Figures

Figure 1 : Classification des principales maladies neuromusculaires.

Figure 2 : Tableau simplifié des principales maladies neuromusculaires classées par ordre de prévalence décroissante en mars 2016.

Figure 3 : Répartition géographique des consultations spécialisées, des centres de référence et des centres de compétences des maladies neuromusculaires en 2008.

Figure 4 : Organigramme des questionnaires exploitables pour réaliser l'étude statistique concernant les difficultés rencontrées dans la prise en charge des MNM par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes.

Figure 5 : Comparaison de la population des médecins généralistes étudiée avec la population de généralistes libéraux de la Région Rhône-Alpes et de France en janvier 2015.

Figure 6: Nombre de patients atteints de MNM pris en charge par MG ayant répondu au questionnaire, durant leur carrière, au moment du recueil des données.

Figure 7 : Diagramme de la répartition de l'âge des MG ayant répondu au questionnaire en fonction du nombre de patients atteints de MNM suivis dans leur carrière.

Figure 8 : Familles de MNM prises en charge par les MG, classées par ordre de fréquence décroissante.

Figure 9 : MNM prises en charge par les MG, classées par ordre de fréquence décroissante.

Figure 10: Difficultés rencontrées par les MG de la région Rhône-Alpes ayant répondu au questionnaire, dans leur pratique, pour prendre en charge les patients atteints de MNM.

Figure 11 : Eléments de la prise en charge des patients atteints de MNM, que les MG affirment ne pas être de leur ressort.

Figure 12 : Difficultés sur le plan global, rencontrées par les MG de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des MNM.

Figure 13 : Données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

Figure 14 : Forme des données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

Figure 15 : Support des données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

Figure 16 : Disposition d'un Neurologue référent spécialisé dans les MNM, par les MG ayant répondu au questionnaire.

Figure 17 : Appréciations du centre de référence des MNM Rhône-Alpes par les 147 MG le connaissant.

Figure 18 : Appréciation du site internet du centre de référence Rhône-Alpes des MNM par les 23 MG le connaissant.

Abréviations

AAH	Allocation Adultes Handicapés
ABMM	Association Belge contre les Maladies Neuro-Musculaires
ADMR	Aide à Domicile en Milieu Rural
AFM	Association Française contre les Myopathies
APF	Association des Paralysés de France
ARSLA	Association pour la Recherche sur les SLA
ASMM	Association Shifa des Maladies neuro-Musculaires
CMT	Charcot-Marie-Tooth
DGS	Direction générale de la santé
ECN	Examen Classant National
FILNEMUS	Filière Neuromusculaire
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MG	Médecins généralistes
MNM	Maladies Neuromusculaires
MPR	Médecine Physique et Réadaptation
NORD	National Organization for Rare Disorders
PNDS	Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins
PNMR	Plan National Maladies Rares
RPS	Référent Parcours Santé
SEP	Sclérose En Plaque
SLA	Sclérose Latérale Amyotrophique

Introduction

Les maladies neuromusculaires (MNM) sont des pathologies rares, aux multiples tableaux cliniques. Ces MNM peu connues jusque dans les années 1990 ont bénéficié récemment d'une meilleure visibilité grâce aux mesures gouvernementales et associatives entreprises pour l'ensemble des maladies rares. Dans ce cadre, des centres de référence dédiés à ces maladies ont été labellisés dans toute la France.

Malgré une documentation florissante sur la prise en charge de l'ensemble des maladies rares en médecine générale, aucun travail ne s'est intéressé à la prise en charge spécifique des MNM qui entrent dans une catégorie de maladies rares bien à part. En effet, elles sont souvent l'objet de longues errances diagnostiques. De plus, une fois diagnostiquées, ces maladies multi-causales et multi-organiques atteignent les fonctions principales motrice, respiratoire et cardiaque. Les complications qui en résultent nécessitent une prise en charge spécifique, souvent peu connue des professionnels de santé de première ligne. Par ailleurs, la coordination des soins ainsi que l'accès aux informations tant sur les plans médical, scientifique que social reste difficile pour les médecins généralistes (MG). Il leur est, par conséquent, difficile d'avoir une place centrale dans le réseaux de soins de ces maladies.

L'objectif de ce travail est d'établir les principales difficultés rencontrées par les MG dans la prise en charge spécifique des MNM, l'implication qu'ils souhaitent y donner et les sources d'informations qui leur manquent ; ceci afin de développer des outils concrets d'aide à la prise en charge des MNM en cabinet de médecine générale.

Pour répondre à cette problématique, un questionnaire et sa lettre d'accompagnement ont été envoyés par courrier postal à tous les généralistes de la région Rhône-Alpes.

1. Les maladies neuromusculaires : des maladies rares très variées

A ce jour, plus de 200 MNM sont recensées, à la fois chez les enfants et les adultes. La plupart de ces pathologies sont d'origine génétique. Il existe, cependant, d'autres causes possibles (dysfonctionnement endocrinien ou immunitaire, neuro-dégénérescence...).

Les symptômes, l'âge de début et la sévérité de l'atteinte diffèrent selon les maladies : les fonctions motrice, respiratoire, cardiaque et digestive peuvent être diversement perturbées et nécessiter une prise en charge et un suivi pluridisciplinaire (1). La Figure 1 résume les principales MNM.

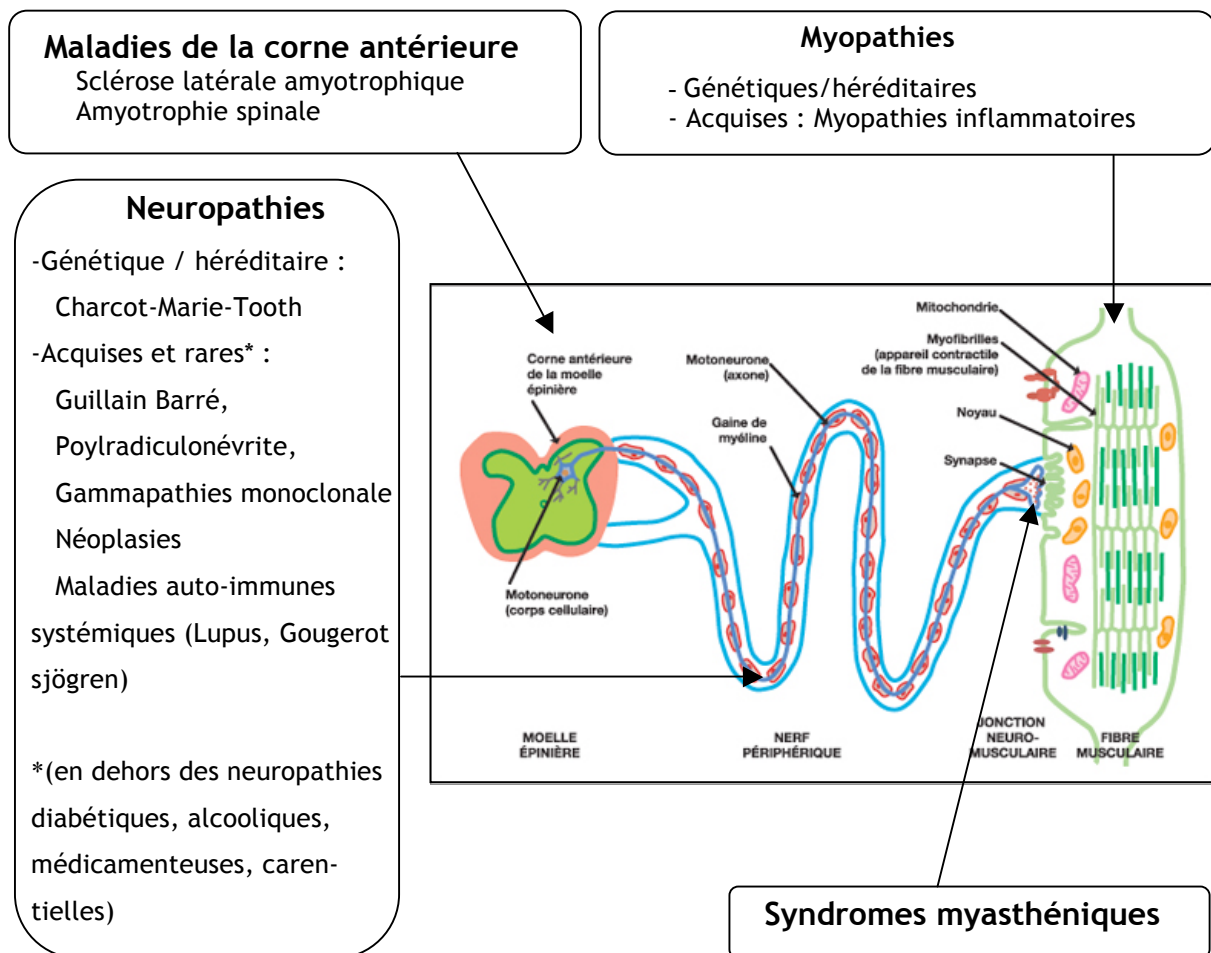


Figure 1 : Classification des principales maladies neuromusculaires

Il est difficile d'évaluer avec précision le nombre de personnes atteintes de MNM car les sources épidémiologiques restent quasiment inexistantes.

D'après une étude systématique de la littérature réalisée par Orphanet estimant la prévalence des maladies rares en mars 2016 (2), il apparaît que la plus fréquente des MNM (Maladie de Charcot-Marie-Tooth) touche 25 personnes sur 100.000 (Figure 2). Les MNM entrent dans la famille des maladies rares puisqu'elles répondent à la définition : « une maladie rare se définit par une prévalence <50/100.000 en Europe (et <65/100000 aux Etats Unis) » (3).

Maladies neuromusculaires	Prévalence
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	25/100.000*
Amyotrophie spinale proximale	20/100.000 PN*
Dystrophie musculaire de Duchenne	15,1/100.000 PN*
Dystrophie myotonique de type 1 (maladie de Steinert)	12.5/100.000
Myasthénie auto-immune	7,77/100.000
Dystrophie musculaire tibiale	6/100.000*
Dystrophie facio-scapulo-humérale	4,5/100.000*
Sclérose latérale amyotrophique	3,85/100.000
Dystrophie musculaire de Becker	2.2/100.000 PN*
Ataxie de Friedreich	2/100.000*
Myopathie à Némaline	2/100.000 PN*
Sclérose latérale primitive	1.5/100.000*
Neuropathie motrice multifocale	1.5/100.000

Figure 2 : Tableau simplifié des principales maladies neuromusculaires classées par ordre de prévalence décroissante en mars 2016 (2). En absence de précision, la donnée mondiale est renseignée. Le signe * indique une donnée en Europe. PN indique une prévalence à la naissance.

A l'aide de ces valeurs, une estimation de la prévalence de l'ensemble des MNM, peut être réalisée à partir des 20 MNM les plus représentées : environ 120/100.000.

En se basant sur le nombre d'habitants de la région Rhône-Alpes recensé au 1^{er} janvier 2014 par l'INSEE (4)(6.448.900 habitants), cela représenterait, approximativement autour de 7740 patients atteints de la Maladie de Charcot-Marie-Tooth dans la région Rhône-Alpes.

Sachant qu'en région Rhône-Alpes, en janvier 2015, la DRESS comptait 6057 MG libéraux (5), à partir de cet effectif on peut estimer très approximativement que chaque médecin prenait en charge entre 1 et 2 patients atteints de MNM (1.27 patients).

La « rareté » de ces maladies ne doit pas masquer les enjeux de santé publique représentés par l'ensemble des MNM réunies.

2. Les maladies rares : Une visibilité en plein essor

Jusque dans les années 90, les maladies rares souffraient d'un manque d'intérêt de la part du grand public et des professionnels de santé, avec pour conséquence une prise en charge bien insuffisante de ces pathologies. Pour y remédier, un certain nombre de mesures ont été mises en place, visant d'une part à rendre ces maladies plus visibles, mieux définies et d'autre part à accélérer la recherche clinique.

Mesures gouvernementales

Les plans nationaux mis en place par le gouvernement ont permis une réelle accélération du système de soins des maladies rares.

Les objectifs principaux du premier Plan National Maladies Rares (PNMR) 2005-2008, établi par le ministère de la solidarité et des soins, étaient d'améliorer la qualité de la prise en charge globale des patients atteints de maladies rares, de développer la recherche sur ces pathologies et d'amplifier les coopérations européennes et internationales(6).

D'après le dossier dédié aux maladies rares de la Revue du praticien de janvier 2012 (7), le premier PNMR, a notamment permis :

- « Des apports en matière de diagnostic : la labellisation de 131 centres de référence, dont les missions essentielles consistent à faciliter le diagnostic et à définir une stratégie de prise en charge. »
- « Des apports en matière de traitement : l'élaboration de protocoles nationaux de diagnostic, et de soins (PNDS) et les référentiels de bonnes pratiques à l'usage des professionnels et des usagers. »

L'objectif du second PNMR 2011-2014 a ensuite été de pérenniser ces dispositions et de renforcer concrètement la qualité de la prise en charge des patients (8). Par exemple, pour ces maladies rares, la structuration des filières de santé (destinées à animer et coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de maladies rares), et un renforcement des connaissances sur les maladies rares des professionnels de santé ont été prévus. Le développement et la diffusion des recommandations de bonnes pratiques sur les situations d'urgence liées aux maladies rares ont également été proposés, ainsi que la promotion de « Maladies Rares Info Services » comme numéro unique de renseignement téléphonique des maladies rares (9). Il a

également été suggéré que la diffusion des informations aux patients et à leurs médecins traitants soit améliorée, ainsi que l'outil d'information et de recherche Orphanet.

Le second PNMR (2011- 2014) a été prolongé de deux ans (jusqu'à fin 2016) pour concrétiser des actions qui ont pris du retard ou qui nécessitent d'être consolidées. Cependant lors de la 8^{ème} journée des Maladies Rares, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares (cf. ci-dessous) ont demandé un troisième PNMR, ce qui permettrait de renforcer et développer les mesures mises en place (10).

Ces PNMR ont permis des avancées très importantes dans la connaissance des maladies rares et de leur prise en charge à l'échelle nationale, permettant à la France d'être pionnière dans ce domaine.

Mesures européennes

Le désir commun des pays européens d'améliorer la prise en charge des maladies rares a généré une mobilisation institutionnelle européenne.

A l'occasion d'une conférence sur les maladies rares organisée le 17 février 2014, au Parlement européen, Tonio Borg, le Commissaire Européen de la santé, a annoncé que la recherche sur les maladies rares était une priorité de la Commission Européenne (11). Il a souligné qu'il encouragerait la coopération entre experts, en procurant des soutiens financiers et en supervisant la mise sur le marché de nouveaux médicaments.

Mesures associatives

Sur le plan associatif, la Plateforme Maladies Rares créée en 2001 se mobilise pour faire avancer le combat contre les maladies rares et améliorer la vie des personnes malades et de leurs familles. Elle regroupe l'Alliance (collectif de 200 associations de malades), l'AFM-Téléthon, la Fédération européenne d'associations de malades Eurordis (12), Maladies Rares Info Services, Orphanet, ainsi que la Fondation Maladies rares. Elle est notamment à l'origine de la 8^{ème} journée internationale des maladies rares qui s'est déroulée le 28 février 2015, visant à « sensibiliser le public et les politiques aux problématiques liées aux maladies rares » (10).

Des partenariats internationaux ont été établis afin de mettre en commun les ressources informatives. Par exemple, Eurordis a conclu en 2010 un partenariat avec

l'association américaine des maladies rares NORD (National Organization for Rare Disorders) (13). Ce partenariat rapprochera les défenseurs des droits des malades d'Europe et des États-Unis et s'attachera à promouvoir les maladies rares au rang de sujet de santé publique internationale, à part entière.

Spécificités propres aux maladies neuromusculaires

- **Mesures gouvernementales dédiées aux MNM**

Dans le cadre du 2^{ème} PNMR présenté ci-dessus, 13 centres de référence axés sur les MNM ont été créés en France (cf paragraphe suivant). Au niveau de la région Rhône-Alpes, le Centre de référence Rhône-Alpes des MNM a été labellisé en 2006 (14).

Des filières de soins ont également été créées spécifiquement dédiées aux MNM, dont l'objectif est d'animer et coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge de MNM, telle que la filière de soins FILSLAN (filière SLA et maladies du motoneurone) (15). Une filière de santé a été récemment créée, dédiée à l'ensemble des MNM : la filière de santé FILNEMUS (filière neuromusculaire) (16).

- **Mesures européennes dédiées aux MNM**

Les Filières MNM s'inscrivent dans une perspective européenne : les réseaux européens de référence maladies rares devraient se mettre en place (17).

- **Mesures associatives dédiées aux MNM**

En France, l'AFM-Téléthon est créée en 1958 par quelques parents démunis devant l'impuissance de la médecine et de la science face aux MNM qui touchent leurs enfants. A partir de 1976, l'Association est reconnue d'utilité publique par l'État et va se lancer dans la recherche avec la création du laboratoire Généthon en 1990 (focalisé sur la conception, le développement préclinique et clinique ainsi que la production de médicaments de thérapie génique pour les maladies rares), et l'Institut de Myologie en 1996 (centre d'expertise international pour la recherche, les soins et l'enseignement sur le muscle et ses maladies). En 2000, la thérapie génique est utilisée avec succès pour traiter les premiers bébés-bulles par une équipe soutenue par l'AFM-Téléthon. En 2003, l'Institut de Myologie et la société Transgene achèvent le premier essai mondial de thérapie génique dans la myopathie de Duchenne. Avec Généthon Bioprod, l'AFM-Téléthon dispose depuis 2012 du plus grand laboratoire au monde pour la production de médicaments de thérapie génique.

Hormis cette implication dans la recherche clinique, cette association œuvre également pour l'accompagnement des familles, la défense des droits, et l'amélioration de la qualité de vie des malades atteints de MNM.

En effet, comme le mentionnait Xavier Bertrand (à l'époque ministre de la santé et des solidarités), à l'introduction du 1^{er} PNMR: « les associations de personnes atteintes de maladie rare, et en particulier l'Association Française contre les Myopathies (AFM), jouent un rôle déterminant dans ce domaine (...). L'AFM a été à l'initiative d'une véritable prise de conscience collective ; elle est devenue un acteur et un partenaire incontournables des professionnels de santé, des chercheurs et des pouvoirs publics» (6).

D'autres associations dédiées aux MNM ont également été créées, initialement par des parents d'enfants malades, telles que :

- l'association CMT-France en 1990 dédiées aux maladies de Charcot-Marie-Tooth qui sont les plus fréquentes des MNM rares héréditaires(18)
- l'association ARSLA (Association pour la Recherche sur les SLA) en 1985 dédiée aux SLA (19)
- l'association francophone des glyco-génoses (20)

De nombreuses associations dans d'autres pays jouent également un rôle essentiel à l'échelle nationale et internationale dans l'amélioration du soin des patients atteints de MNM, par exemple : l'ABMM Association Belge contre les Maladies Neuro-Musculaires, l'ASMNM Association Shifa des Maladies neuro-Musculaires.

Les progrès de la génétique et la mobilisation des gouvernements, des centres de recherche, des différentes associations de malades en Europe et dans le monde, ont permis le développement d'un réseau d'aide à la prise en charge des maladies rares. Grâce à ces avancées réalisées dans le cadre des maladies rares, les MNM ont bénéficié d'une meilleure visibilité auprès de la société actuelle et du corps médical.

3. Centres de référence

Les centres de référence regroupent des équipes médicales très spécialisées aux compétences multidisciplinaires. Dans les MNM, les centres de référence ne sont pas des lieux uniques mais des entités qui rassemblent plusieurs consultations spécialisées

neuromusculaires d'une même région ou non, le tout coordonné par un médecin coordonnateur (17). Dans le cadre du 2^{ème} PNMR présenté ci-dessus, 13 centres de référence axés sur les MNM en France ont été créés en France.

Dans la région Rhône-Alpes, le Centre de référence MNM regroupe 3 centres hospitaliers Lyon, Grenoble, Saint-Etienne (**Figure 3**). Le médecin coordonnateur est le Professeur Jean-Christophe ANTOINE basé au CHU de Saint-Etienne.

Soulignons également le rôle important joué par les centres de références MNM dédiés aux SLA, qui jouent un rôle important dans la prise en charge de cette pathologie.

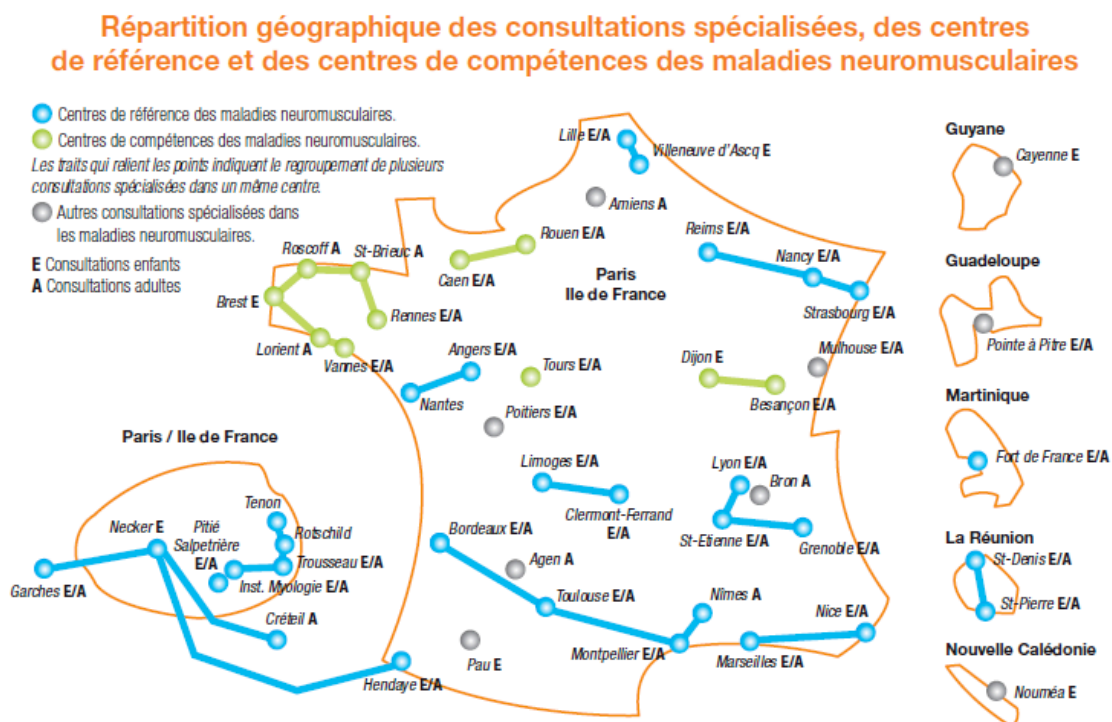


Figure 3 : Répartition géographique des consultations spécialisées, des centres de référence et des centres de compétences des maladies neuromusculaires en 2008 (17).

La labellisation est délivrée aux centres de référence par le Ministère de la santé pour 5 ans. Dans un dossier dédié à l'organisation des soins des MNM de 2008, rédigé par l'AFM-Téléthon (17), leurs objectifs sont ainsi résumés :

- « Améliorer l'accès au diagnostic et accompagner son annonce.
- Définir la stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et sociale des patients.
- Informer les patients.
- Faciliter le passage consultation enfant/adulte.

- En interaction avec les centres de compétences, identifier les professionnels de proximité qui suivent les personnes au quotidien, former les non spécialistes aux MNM.
- Améliorer les connaissances et pratiques professionnelles dans les MNM et homogénéiser les pratiques : recherches et essais thérapeutiques, formalisation de protocoles de prise en charge, diffusions de bonnes pratiques professionnelles...
- Faciliter la coordination entre structures et professionnels chargés des MNM. »

La création des centres de référence a ainsi permis de centraliser et coordonner les savoir-faire, afin d'optimiser et accélérer la prise en charge globale des patients atteints de maladies rares.

4. Errance diagnostique

Aujourd'hui, malgré une visibilité accrue des MNM, le dépistage, le diagnostic et la prise en charge des MNM restent mal connus et peu codifiés, menant à des délais très longs entre l'apparition des premiers symptômes et la pose d'un diagnostic.

Des chiffres à l'appui

Plusieurs études ont montré et montrent encore l'ampleur de l'errance diagnostique des patients atteints de maladies rares.

Une étude australienne réalisée en 2006 (21), sur 5982 patients souffrant de maladies rares et connues pour leurs retards diagnostics (dont la myopathie de Duchenne sur les 8 maladies sélectionnées), mettait en évidence que 25% des patients rapportaient avoir attendu 5 à 30 ans entre le début des symptômes et un diagnostic confirmé.

Par ailleurs, en 2015, l'Observatoire des maladies rares organisait une étude auprès des usagers de Maladies Rares Info Services (22). Sur 448 personnes ayant répondu au questionnaire, il apparaissait qu'en moyenne, l'errance diagnostique était de 4 ans ; plus exactement :

- pour deux tiers des répondants, le diagnostic de la maladie était posé dans les 2 ans
- pour 21% des répondants, la durée pour obtenir le diagnostic depuis les premiers symptômes était supérieure à 6 ans
- pour 10% d'entre eux, l'errance diagnostique dépassait les 12 ans

De manière intéressante, l'Observatoire de 2011 révélait que la moitié des patients atteints de maladies rares avaient dû voir 2 à 5 médecins en cabinet pour trouver le diagnostic, et 15% plus de 5 médecins ; idem pour le nombre de médecins à l'hôpital (23).

Conséquence de l'errance diagnostique sur la qualité de vie des patients atteints de maladies rares

Lorsque le diagnostic est tardif, les difficultés pour les patients atteints de maladies rares s'accroissent. D'après l'Observatoire 2011 des maladies rares (23) , en absence de diagnostic posé, des erreurs de diagnostic avaient été commises pour 30 à 48% des patients. Cela confirme les résultats de l'étude australienne (21), dans laquelle 40% des patients mentionnaient un diagnostic initial faux (menant à des chirurgies inappropriées (16%), des traitements (33%) ou des soins psychologiques (10%)).

A noter que pour 26% des patients sans diagnostic, la maladie avait été établie d'origine psychologique par les médecins. Par ailleurs, les patients sans diagnostic posé rencontraient:

- des difficultés scolaires (54%)
- des difficultés professionnelles (34%)
- des difficultés familiales (12%)

De plus, en absence de diagnostic, l'état de santé s'était aggravé dans 63% des cas et un manque de reconnaissance de l'entourage était souligné dans 45% des cas.

Pour finir, en 2015, un médecin de la MDPH reconnaissait que l'errance diagnostic entraînait un retard dans le processus de compensation du handicap, dans la mise en place de solutions adaptées pour les personnes malades et leur famille, et des difficultés à évaluer le retentissement dans le quotidien (19).

De manière générale, le médecin traitant fonde sa démarche diagnostique sur l'incidence des pathologies et la prévalence (24). Ces maladies orphelines sont, dans les arbres décisionnels, des diagnostics d'exclusion du fait de leur faible prévalence. Ces patients sont très souvent victimes d'une errance diagnostique, non en raison d'une erreur médicale mais à cause d'une méconnaissance du sujet. Du fait de la rareté de ces maladies, peu de médecins y ont été confrontés et envisager leurs diagnostics nécessite une autre façon d'analyser la situation.

5. Rôle et difficultés du médecin généraliste dans la prise en charge de l'ensemble des maladies rares

Devant l'essor des travaux sur les maladies rares, il est devenu indispensable de définir les rôles des généralistes face à l'ensemble de ces maladies rares, ainsi que leur degré d'implication. D'autres travaux ont permis de relater leurs difficultés rencontrées dans ces prises en charge nouvelles.

Point de vue des médecins

Une étude initiale datant de 1999 visait à explorer les opinions des MG face au développement récent de la génétique, afin de définir leur rôle ainsi que l'enseignement et l'information nécessaires pour les soutenir (25). La plupart des MG reconnaissaient que la génétique représentait une facette importante de la médecine clinique, offrant un réel potentiel pour le futur, et qu'elle avait une place majeure dans les soins primaires. Selon eux, le rôle du MG incluait la notification des antécédents familiaux, la discussion des risques génétiques, l'obtention de tests génétiques, l'information individuelle à propos des résultats et de leur signification, ainsi que la prévention ou les options thérapeutiques.

Les participants avaient reconnu manquer de connaissances et de compétences en génétique, ainsi que de confiance pour prendre en charge les patients concernés à propos de leurs histoires familiales. Par ailleurs, le degré d'implication pour la délivrance de services génétiques, dans le contexte des soins primaires était divergent. La majorité des MG étaient à l'aise dans leur rôle d'aiguilleur, tandis qu'une petite proportion mentionnait un désir de devenir davantage impliquée dans l'évaluation du risque et le conseil génétique, à condition de recevoir un enseignement approprié et un accès aux supports nécessaires (documents écrits simples et clairs, guides de référence).

En plus du défaut de connaissances, cette étude avait mis en évidence d'autres barrières : le temps et par conséquent le coût de l'implication.

En 2011 Benjamin Mazy abordait dans sa thèse la question du rôle des MG dans la prise en charge des maladies rares. Sur 9 médecins interrogés, les rôles du médecin traitant évoqués par ordre de fréquence étaient :

- « l'organisation de la prise en charge spécifique locale autour du patient,
- l'orientation du patient dans le système de soin,
- l'auto-formation aux pathologies rencontrées,
- la communication avec les autres acteurs de santé,

- le premier recours,
- la prise en charge globale de l'état de santé des patients... »

Les principaux obstacles à cette prise en charge optimale étaient le manque de temps, de formation, de communication et la crainte de l'erreur.

En parallèle, des études sur les attentes des patients atteints de maladies rares ont été réalisées.

Point de vue des patients

La thèse de Sébastien Couderette, abordant la place et le rôle du médecin traitant dans la prise en charge de patients atteints de drépanocytose (26), a montré que : Sur 30 entretiens réalisés, 15 patients atteints de drépanocytose jugeaient que le médecin généraliste avait une place à tenir dans la prise en charge de leur pathologie. Vingt-deux, estimaient qu'avoir un médecin généraliste contribuait à améliorer cette prise en charge. Cette amélioration ressentie se caractérisait par : la susceptibilité d'éviter le recours hospitalier (conseils, prévention, gestion initiale de petites crises évitant qu'elles s'aggravent...). Quelques patients énonçaient une meilleure coordination de leur dossier, un soutien au quotidien, une aide à la constitution de dossiers (MDPH, renouvellement de la prise en charge à 100%...), une possibilité d'orientation directe évitant les Urgences.

Par ailleurs, les deux principales critiques énoncées étaient la méconnaissance de la maladie, pour près de la moitié des patients interrogés, ainsi que le délai de rendez-vous jugé trop long en cas de problème aigu. Le manque de disponibilité du MG arrivait en troisième (manque d'écoute, consultations trop rapides).

Egalement, dans le cadre de son Observatoire 2015 des maladies rares, sur l'ensemble des répondants à l'étude, 90% des personnes malades et de leurs proches estimaient que les professionnels en dehors de l'hôpital ne connaissaient pas suffisamment la pathologie (22).

Pour finir, plusieurs médecins dans la thèse de Klaus Dietrich(29%) prétendaient ne suivre aucun patient atteint de maladies rares (27), soulevant la question « ne passe-t-on pas à côté du diagnostic ? »

Cette liste représente à elle seule une somme de difficultés auxquelles le généraliste doit faire face. Au manque de temps et au coût de leur implication, viennent se rajouter les difficultés dans la recherche des informations nécessaires à une bonne prise en charge. Pour finir, la centralisation des résultats et la coordination des différents intervenants semblent s'apparenter à la gestion d'une vaste entreprise.

6. Outils d'aide à la prise en charge de l'ensemble des maladies rares, accessibles aux généralistes

Devant l'avancée de la recherche concernant le diagnostic et le traitement des maladies rares, une course à l'information a débuté.

Orphanet

Portail de référence des maladies rares et des médicaments orphelins, pour tout public, ce site internet constitue un outil très utile auquel le médecin généraliste peut se référer (28).

En 2008, La thèse de Strauss Dietrich visait à évaluer l'information diffusée sur les maladies rares auprès des MG de la région Rhône-Alpes, par Orphanet (27). L'information diffusée sur ce site était adaptée à la pratique courante de médecine générale ambulatoire mais le taux d'utilisation était faible. En effet, il apparaissait que d'une part la recherche de ressources d'information sur Internet était insuffisante, et que d'autre part l'absence de reconnaissance de patients atteints de maladies rares privait les patients d'une orientation rapide dans le système de soins et d'une prise en charge adaptée.

Une thèse réalisée en 2013 par Camille Mollet sur la connaissances des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares par les MG (29), montrait que « sur 255 médecins interrogés dans la région Nord-Pas-de-Calais, 155 (61%) connaissaient les outils qui leur étaient proposés. Orphanet était l'outil le plus connu (41,6%). Orphanoaide était connu par seulement 20 médecins et Maladies Rares Info Services par 10 médecins. »

Associations

De nombreuses associations propres à chaque maladie rare dispensent des informations médico-scientifiques et sociales destinées à aider les médecins et patients atteints de maladies rares. La plupart d'entre-elles disposent d'un site internet dédié consultable à tout moment.

Formations

Selon la thèse de Benjamin Mazy (2011) portant sur la prise en charge de maladies rares en médecine générale (30), il apparaît que les moyens d'amélioration les plus cités par les généralistes sont : une meilleure formation dédiée à ces maladies et une meilleure communication entre les professionnels de santé.

Dans cette optique, la première formation diplômante dédiée à la recherche sur les maladies rares a été créée en février 2012 par la Fondation maladies rares : « Maladies rares : De la recherche au traitement ». Elle a accueilli ses premiers étudiants en septembre 2015 (10).

Cependant, hormis cette formation proposée et qui reste assez spécifique, force est de constater qu'aucun cours n'est consacré spécifiquement aux maladies rares dans le cursus universitaire des études médicales. Certaines pathologies de faible prévalence sont évoquées mais non détaillées.

Sur le plan associatif, en plus de procurer une information personnalisée aux personnes atteintes de maladies rares, l'association Maladies Rares Info Services dispense quelques sessions de formation visant à mieux faire connaître les maladies rares, leurs modalités spécifiques de prise en charge sanitaire et sociale et les sources d'informations disponibles, aux professionnels de santé. Cependant rares sont les médecins qui ont eu écho de ces formations.

Nous pouvons également mentionner les laboratoires pharmaceutiques qui participent à des réunions d'informations plutôt ciblées vers les spécialistes en MPR et neurologie, mais peu en médecine générale.

En somme, malgré un désir des médecins généralistes de recevoir des formations sur le thème des maladies rares, ces dernières sont très peu développées et représentent certainement un important outil d'informations à développer.

Autres

Dans la thèse de Camille Mollet (29), la principale difficulté rencontrée était le manque de connaissances (67%), suivi par le manque d'informations sur les réseaux de soin des maladies rares (49%). Face à ces obstacles, une majorité de généralistes (76%) sollicitait ainsi la création d'un site internet de type Orphanet réservé aux médecins. L'intégration d'une plaquette informative sur la pathologie rare dans le courrier du spécialiste intéressait presque autant de médecins (70%). La troisième solution citée était une ligne téléphonique pour joindre directement un spécialiste sur la pathologie (52%).

Ainsi, ces dernières années, plusieurs thèses ont été dédiées à la prise en charge de maladies rares en médecine générale (maladie de Rendu-Osler, Lupus, Drépanocytose, syndrome de Poland, tumeur carcinoïde atypique bronchique...). Des travaux scientifiques ont également permis d'étudier l'implication du généraliste face à la progression de la prise en charge de ces maladies rares, du point de vue des patients et des MG. Des outils d'aide à la prise en charge des maladies rares ont été développés, mais hélas de faible portée vers la médecine générale.

Qu'en est-il de la prise en charge spécifique des MNM par les médecins généralistes ?

7. Spécificités de la prise en charge des maladies neuromusculaires par les médecins généralistes

A l'heure actuelle, il n'existe aucune étude ou recommandation spécifiquement dédiées à la prise en charge des MNM par les MG. Le médecin peut s'aider de la « carte maladies neuromusculaires » personnalisée si les patients la portent sur eux. Ils peuvent rechercher les informations sur des sites internet dédiés (Orphanet, AFM-Téléthon...) et auprès des centres de référence des MNM, mais peu de formations existent et les revues médicales de médecine générale abordent peu ces maladies de faible prévalence.

Définition du rôle du médecin généraliste dans le soin des MNM

Seul un dossier résumant l'organisation des soins pour les MNM, édité par l'association AFM-Téléthon, propose une définition du rôle du médecin généraliste dans la prise en charge des MNM (17) :

« Le médecin traitant fait le lien (...). Il joue un rôle central dans le suivi médical de la personne en s'assurant qu'il est optimal (il connaît son dossier médical), il oriente son parcours de soins coordonnés (il dirige la personne vers des médecins spécialistes hospitaliers...).

Cette prise en charge s'est largement inspirée des réflexions élaborées autour des maladies rares. Cependant il n'est pas toujours aisé de connaître les spécialistes des MNM, les centres de référence, de récupérer les comptes-rendus des examens complémentaires ou des consultations spécialisées. La gestion des urgences médicales de ces maladies, des effets secondaires des traitements, des complications et maladies intercurrentes sont difficiles du fait de leur rareté et de la complexité de ces pathologies affectant plusieurs fonctions vitales locomotrices, cardio-pulmonaires. Le rôle du médecin généraliste n'a jamais encore été clairement établi.

« Carte maladies neuromusculaires »

Devant ce grand vide d'informations concernant le rôle des professionnels de soins primaires face aux MNM, le Ministère de la santé édite depuis 2006 une carte de soins et d'informations, sous l'impulsion de l'AFM-Telethon. Il s'agit d'un outil, au service des malades et des professionnels de santé, permettant d'améliorer la coordination des soins et de développer une meilleure circulation des informations médicales individuelles.

Elle a été élaborée par la Direction générale de la santé (DGS), associant des professionnels de santé impliqués dans les maladies rares, des urgentistes, les centres de référence de MNM, l'Association Française contre les Myopathies (AFM) et un représentant de la base de données « Orphanet » consacrée aux maladies rares.

Comme expliqué sur le site du gouvernement (1), la « carte maladies neuromusculaires » comporte 2 volets :

-Un volet soins rempli par le médecin spécialiste assurant le suivi où sont indiqués notamment, les coordonnées du médecin responsable de la prise en charge spécialisée et des personnes de l'entourage à prévenir en cas d'urgence, les principales recommandations de prise en charge en situation d'urgence, les sites et numéros de

téléphone d'informations. Un emplacement est prévu où pour que le médecin spécialiste puisse indiquer des informations médicales personnelles sur le malade, utiles en cas d'urgence (bilan actualisé des fonctions motrice, respiratoire, cardiaque, digestive, pathologies associées, traitement, précautions particulières...).

-Un volet informations et conseils destiné au malade et à son entourage :

Des informations générales pratiques y figurent sur les MNM : définition, causes, signes, conseils de prise en charge sous forme de « règles d'or » (quand consulter en urgence, comment mieux prévenir et prendre en charge précocement les complications...), sites Internet d'information et coordonnées de l'AFM.

A chaque consultation urgente ou non, le malade est invité à présenter sa carte aux différents professionnels de santé (médecin, infirmière, kinésithérapeute...) qui peuvent ainsi, avec le médecin spécialiste, mettre en place une meilleure coordination des soins.

Il est prévu qu'une carte de soins et d'informations pour la myasthénie soit élaborée prochainement, selon la même démarche, ainsi que des volets spécifiques pour certaines pathologies neuromusculaires (par exemples : maladie de Duchenne de Boulogne, dystrophie facio-scapulo-humérale, maladie de Steinert, amyotrophie spinale...). »

Cependant deux problèmes majeurs se distinguent : d'une part, peu de patients disposent d'une carte (et s'ils en possèdent une, encore faut-il qu'elle soit complétée et que le patient la porte sur lui) et donc peu de MG ont eu l'occasion d'en profiter, d'autre part comme mentionné précédemment, beaucoup de patients errent sans diagnostic de MNM posé.

Outils d'informations sur les MNM disponibles pour les médecins généralistes

Quelques outils d'informations sur les MNM ont été proposés par les associations et les centres de référence, mais ils restent finalement peu connus et de ce fait peu consultés par les MG.

Hormis le site internet Orphanet (<http://www.orpha.net/>)(cf ci-dessus), le site Myobase (<http://www.myobase.org/>) regroupe les publications sur les aspects médicaux et scientifiques des pathologies neuromusculaires, ainsi que sur les aspects psychologiques et les situations de handicap liées à ces maladies (31).

De plus les centres de références des MNM proposent sur leurs sites internet les coordonnées des spécialistes à contacter, des informations médico-scientifiques destinées à aider les patients et les professionnels de santé :

- Centre de références Rhône-Alpes des MNM : <http://cr-neuromusculaire-rhone-alpes.org/>
- Centre de référence PACA des MNM et SLA : <http://fr.ap-hm.fr/site/centremnmsla>

Pour finir l'association AFM Téléthon met à disposition un site internet très complet regroupant les informations médico-scientifiques et sociales susceptibles d'aider les patients, leurs familles, mais également les MG : <http://www.afm-telethon.fr/>. Un numéro de téléphone est également disponible pour toute question complémentaire : [01 69 47 11 78](tel:0169471178) (9).

De la même manière les autres associations procurent toutes les informations nécessaires à la prise en charge des patients atteints de MNM sur le site internet :

- l'association CMT-France dédiées aux maladies de Charcot-Marie-Tooth (18) : <http://www.cmt-france.org/>
- l'association ARSLA dédiée aux SLA (19) : <http://www.arsla.org/>
- l'association francophone des glyco-génoses (20) : <http://www.glycogenoses.org/>

Concernant la littérature « papier », peu d'articles sont dédiés aux MNM dans les revues de médecine générale compte tenu de la faible prévalence. Pour exemple, dans la revue du praticien, on trouve en 2013 un article dédié aux myasthénies, en 2008 un dossier sur les myopathies génétiques, en 2001 sur les myopathies acquises ; ce qui contribue peu à la sensibilisation des MG.

En somme, malgré des efforts fournis pour rendre les MNM plus familières aux médecins généralistes, les errances diagnostiques persistent, les patients considèrent toujours que les médecins généralistes manquent de connaissances sur leur maladie. Le mode d'information est-il adapté aux médecins généralistes, est-il suffisamment accessible?

8. Objectifs de l'étude

Malgré une documentation florissante sur la prise en charge des maladies rares en médecine générale, aucun travail ne s'est intéressé à la prise en charge spécifique des MNM dans ce contexte. Ces pathologies neuromusculaires présentent la particularité d'être associées à de longues errances diagnostiques. Une fois diagnostiquées, ces maladies multi-causales, multi-organiques, atteignent les fonctions principales motrice, respiratoire et cardiaque. Elles peuvent se compliquer et nécessiter une prise en charge spécifique, souvent peu connue des professionnels de santé de première ligne. Elles engendrent ainsi des difficultés dans la coordination des soins, notamment en situation d'urgence, soulignés par les associations de patients et par les médecins urgentistes. Il s'agit d'une catégorie de maladies rares bien à part, dont la prise en charge peut, certes, s'inspirer de celle des maladies rares, mais nécessite un travail de fond pour permettre l'amélioration de sa prise en charge en cabinet de médecine générale.

L'objectif principal est d'étudier les principales difficultés rencontrées par les médecins généralistes dans la prise en charge des MNM.

L'objectif secondaire est de permettre au centre de référence de développer des outils solides d'informations et de collaboration avec les MG, et d'intégrer pleinement le médecin généraliste dans le réseau de prise en charge des patients atteints de MNM.

Matériels et méthodes

1. Type d'étude

Afin de répondre à ces objectifs, nous avons choisi de réaliser une étude quantitative observationnelle, descriptive, transversale et déclarative, par l'envoi postal d'un questionnaire (**Annexe 1**) à tous les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes, le 21 septembre 2015 ; 5184 questionnaires ont ainsi été envoyés.

Un courrier d'accompagnement (**Annexe 2**) précisait les modalités de participation. Une lettre retour avec affranchissement T était incluse pour faciliter le renvoi du questionnaire. La durée de l'étude n'était pas précisée sur la lettre d'accompagnement pour permettre aux médecins de répondre quand ils avaient le temps. Les réponses ont été recueillies d'octobre à décembre 2015.

2. Critères de jugement

Le critère de jugement principal était les difficultés rencontrées par les MG questionnés, dans la prise en charge des MNM. Le critère de jugement secondaire était la satisfaction par rapport à l'information reçue par le Centre de Référence des MNM Rhône-Alpes et les structures sociales ou associatives pour l'accompagnement des malades.

3. Population étudiée

L'enquête portait sur 5184 médecins généralistes de la région Rhône-Alpes.

Etaient inclus les médecins généralistes de la Région Rhône-Alpes inscrits sur l'annuaire des pages-jaunes.

Etaient exclus :

- les médecins déclarant ne plus pratiquer la médecine générale comme principale activité (acupuncture, homéopathie, etc.)
- les médecins généralistes spécialisés (angiologue, allergologue)

4. Echantillonnage

Les adresses ont été prélevées à partir des pages jaunes, en éliminant les doublons, par l'entreprise de routage Intercom. L'exactitude des adresses et l'activité effective des généralistes n'ont pas pu être vérifiées avant l'envoi.

5. Questionnaire

Bibliographie

Le questionnaire a été élaboré à partir de la recherche bibliographique effectuée de Février à Septembre 2015. La mise en page de la bibliographie a été réalisée à l'aide du logiciel Zotero (Thomson Reuters) (**Annexe 3**).

Dialogue avec l'AFM-Téléthon

Afin de mieux cibler les problématiques que rencontrent les MG dans la prise en charge des MNM, j'ai interviewé, le 12 mai 2015, Mme Fumé et Mme Jérôme, Référentes Parcours Santé du Service (RPS) régional de l'AFM Téléthon (**Annexe 4**). L'entretien s'est déroulé dans les locaux de l'AFM de manière informelle ; il n'a pas été enregistré. Les RPS reçoivent quotidiennement des appels des personnes atteintes de MNM qui leurs exposent leurs problèmes divers. Elles accompagnent les malades et leur famille au rythme qu'ils souhaitent en leur proposant des visites au domicile. Elles sont, par conséquent, à l'écoute des remarques faites par les patients sur leur prise en charge par leur médecin généraliste.

Contenu du questionnaire et de sa lettre d'accompagnement

- **Questionnaire**

Le questionnaire se divisait en 3 parties :

- 1 question semi-ouverte d'accroche
- 9 questions fermées
- 1 question ouverte permettant des commentaires libres
- Informations générales sur le médecin

Les questions étaient simples, neutres pour éviter d'influencer les réponses (éviter le biais de désirabilité), avec de préférence une seule idée. Nous avons essayé de faire en sorte que les questions soient aisément compréhensibles, en évitant les doubles négations, avec un vocabulaire précis.

Une première question semi ouverte était destinée à accrocher le participant, et à faciliter la réponse aux questions suivantes. La deuxième partie consistait à mettre en évidence les difficultés rencontrées ainsi que le rôle des MG dans la prise en charge des MNM. Une troisième partie abordait les points d'amélioration possibles. Pour finir, afin de juger de la pertinence de l'information diffusée par le Centre de référence des MNM Rhône-Alpes ainsi que des associations d'aide aux patients et à leur famille, nous avons choisi pour critère de jugement la satisfaction. Une possibilité de commentaire libre était également proposée en fin de questionnaire pour toute remarque éventuelle.

- **Lettre d'accompagnement**

La lettre d'accompagnement du questionnaire visait d'une part à expliquer les objectifs de cette étude aux MG, et d'autre part à motiver ces derniers à répondre au questionnaire. Les éléments visant à encourager les médecins étaient :

- Un premier paragraphe d'accroche qui permettait également de redéfinir les MNM. Cela permettait d'orienter les MG vers des MNM rares et non vers les neuropathies diabétique, alcoolique, médicamenteuse et les rétrécissements de canaux carpiens.
- Un objectif soulignant l'importance du rôle joué par les MG pour permettre une meilleure prise en charge des patients atteints de MNM.
- L'indication d'un temps de réponse au questionnaire court (5 minutes).
- L'absence d'objet précisé, afin de ne pas rebuter les MG à la lecture d'un intitulé décourageant.
- Des phrases courtes et claires.
- Les éléments importants écrits en gras.
- La mention du pré-paiement de la lettre retour.

Validation du questionnaire et de sa lettre d'accompagnement

Les MNM sont des maladies rares qui ne représentent pas un sujet de santé publique majeure aux yeux des professionnels de santé, et obtenir des réponses sur ce sujet est un véritable défi. Toute la difficulté de ce travail a consisté à rendre le questionnaire et le courrier d'accompagnement attrayants pour les MG.

Ainsi, une fois la problématique bien établie, le questionnaire élaboré (à partir de la littérature) et corrigé par le Dr Petiot (Directeur de thèse), j'ai pu faire valider ce travail par différentes entités :

- **Le centre de référence des MNM Rhône-Alpes** (présentation et discussion de mon projet de thèse lors de la journée du Centre de référence Rhône-alpes des MNM le 25 Mars 2015 ; Hopital Croix Rousse Lyon)
- **Sept MG** (correction et discussions oralement ou par mail) ¹
- **L'AFM-Téléthon** (correction et discussions par mail) ²
- **Deux professionnels de la communication** (amélioration de la construction visuelle et de la formulation)³
- **Un biostatisticien des HCL** (validité du mode de recueil des données en vue de l'analyse statistique) ⁴

Envoi postal

L'enquête a été envoyée par voie postale, accompagnée d'une lettre explicative et d'une enveloppe retour affranchie T.

Mon adresse mail était également précisée dans la lettre pour donner une autre option de réponse. Aucune lettre de rappel n'a été envoyée.

¹ Dr Gerbault, Dr Fayolle, Dr Dobelli, Dr Chalet, Dr Comelli, Dr Bouzon, Dr Soyris

² Dr Lantieri et ses associés

³ Delphine et Samuel Jacquesson

⁴ Pr Ecochard (Service de Biostatistique des HCL)

6. Statistiques

Les données du questionnaire ont été reportées dans le logiciel Microsoft Office Excel 2000. Version 9.0.2812, puis ont été analysées avec l'aide du Pr Ecochard (Service de Biostatistique des HCL).

L'analyse descriptive des données a été réalisée à l'aide des logiciels :

- IBM SPSS statistics. Version 19 (pourcentages, moyennes, Test Kruskal)
- The R foundation for statistical computing. Version 3.2.3 (Test Khi 2, Test de Fisher)

Pour l'analyse descriptive, les variables qualitatives et ordinales étaient décrites par les effectifs et la fréquence (donnée en pourcentage) de chaque modalité. Les variables quantitatives étaient exprimées par le nombre de réponses, la moyenne, l'écart-type, le minimum, le maximum et la médiane sur l'ensemble des données renseignées. Le test du Khi2 a été utilisé pour comparer les variables qualitatives. Lorsque le test du Khi2 n'était pas valide car les effectifs étaient trop faibles, le test de Fischer a été utilisé. Pour l'analyse des doxplot, le test d'homogénéité de Kruskal a été choisi.

Pour toutes les analyses, le seuil de significativité a été fixé à $p < 0,001$.

Par souci de clarté, tous les résultats n'ont pas été mentionnés dans les résultats. Il vous suffit de m'adresser un mail (caro.huze@gmail.com) si vous souhaitez les récupérer.

7. Financement

Le routage, l'envoi du questionnaire, de sa lettre d'accompagnement, de l'enveloppe retour avec affranchissement T (libellée à l'adresse postale de L'AFM), le tout dans une enveloppe porteuse affranchie (destinée à chacun des 5184 MG de la région Rhône-Alpes), ont été financés par l'Association AFM-Téléthon.

Résultats

1. Echantillon

Taux de participation

Sur les 5186 questionnaires envoyés, 951 réponses ont été reçues (10 par mail, les autres par voie postale). Neuf questionnaires n'étaient pas exploitables car non remplis (questionnaires blancs). De plus, deux médecins ont signifié qu'ils n'exerçaient plus, ont renvoyé le questionnaire mais n'y ont pas répondu. Dix questionnaires sont revenus pour adresse erronée du destinataire. Deux questionnaires sont arrivés après réalisation des analyses statistiques et n'ont pas été pris en compte.

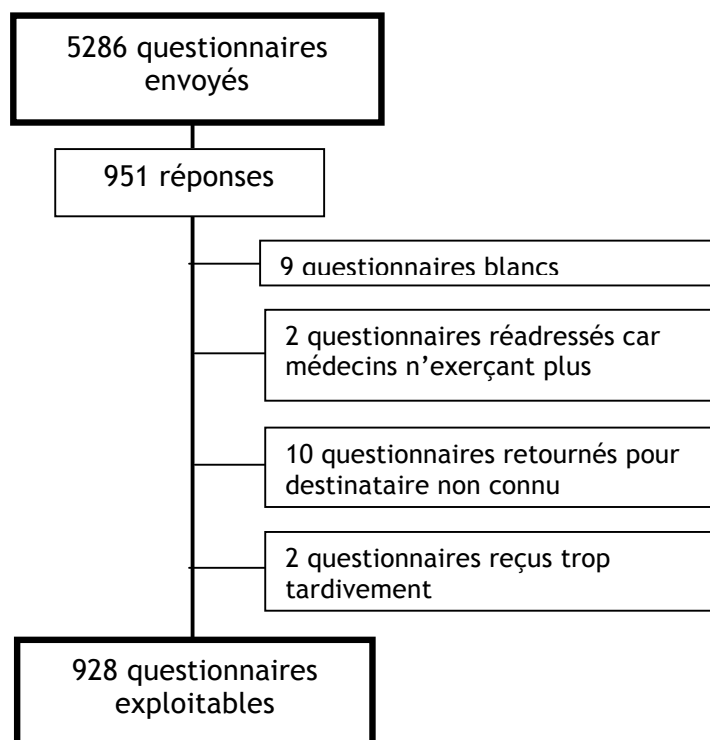


Figure 4 : Organigramme des questionnaires exploitables pour réaliser l'étude statistique concernant les difficultés rencontrées dans la prise en charge des MNM par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes.

Au final, 928 questionnaires composaient l'échantillon définitif. Le taux de participation était donc de 17.99%.

Description de l'échantillon

Afin de déterminer si la population des MG étudiée était représentative des médecins rhônalpins, nous avons comparé les caractéristiques des MG ayant répondu aux questionnaires exploitables avec celles des MG libéraux de la région Rhône-Alpes (5).

		Population ayant répondu		Rhône Alpes	France
		<i>Effectifs</i>	<i>Moyenne</i>	<i>Moyenne</i>	<i>Moyenne</i>
Age	Réponse	913	49,9	50,3	51,6
	Non réponse	15			
		<i>Effectifs</i>	<i>Pourcentage</i>	<i>Pourcentage</i>	<i>Pourcentage</i>
Département	01	76	8,3	6,9	
	07	41	4,5	4,8	
	26	80	8,8	7,8	
	38	195	21,4	19,2	
	42	108	11,9	11,7	
	69	235	25,8	29,0	
	73	85	9,3	8,4	
	74	91	10	12,3	
	Total	911	100	100	
	Non réponse	17			
Sexe	Hommes	483	52,9	59,9	63,6
	Femmes	430	47,1	40,1	36,4
	Total	913	100,0	100,0	100
	Non réponse	15			
Mode d'exercice	Groupe	600	65,9	50,5	52,2
	Seul	311	34,1	49,5	48,8
	Total	911	100,0	100,0	
	Non réponse	17			

Figure 5 : Comparaison de la population des médecins généralistes étudiée avec la population de généralistes libéraux de la Région Rhône-Alpes et de France en janvier 2015.

D'après le tableau comparatif (Figure 5), il apparaît que la population ciblée ne présentait pas de différence avec celle des MG libéraux de la région Rhône-Alpes, du point de vue de l'âge (Standard error of mean) ni du nombre de généralistes ayant répondu par département. En revanche, il existait une légère différence concernant le mode d'exercice ($p < 0,001$, Test du Khi2 18,86) et le sexe ($p < 0,001$, test du Khi2 85.387).

Les caractéristiques des MG de notre étude étaient conformes aux chiffres de la région Rhône-Alpes. Cependant, il y avait une plus grande proportion de femmes (47.1%) que dans la globalité de la région Rhône-Alpes (40.1%) et une plus grande proportion de MG exerçant en cabinet de groupe (65,9%) que dans la globalité de la région Rhône-Alpes (50.5%). Ceci peut s'expliquer par une sensibilité des femmes au domaine du handicap et une organisation facilitée de l'activité en cabinet de groupe.

L'année de thèse moyenne était 1995. La plupart des MG ayant répondu aux questionnaires travaillait en milieu semi-rural (44,4%), et en milieu urbain (41,8%). Seulement 13,8% exerçaient dans le milieu rural. La quasi totalité des médecins répondants disposaient d'Internet (95,7%), soit 40 MG qui n'y ayant pas recours.

L'interprétation des résultats nous semble satisfaisante car l'échantillon étudié est représentatif de la population régionale des MG et car la taille de l'échantillon sélectionné est importante (928 réponses).

Suivi de patients atteints de MNM

Les MNM répondent à la définition de pathologies rares (prévalence < 50/100.000 en Europe). Afin de mieux appréhender cette notion, nous avons souhaité connaître le nombre de patients suivis par MG durant leur carrière. Nous nous sommes également demandés si l'âge des MG influait sur ce nombre, et quelles étaient les MNM les plus représentées.

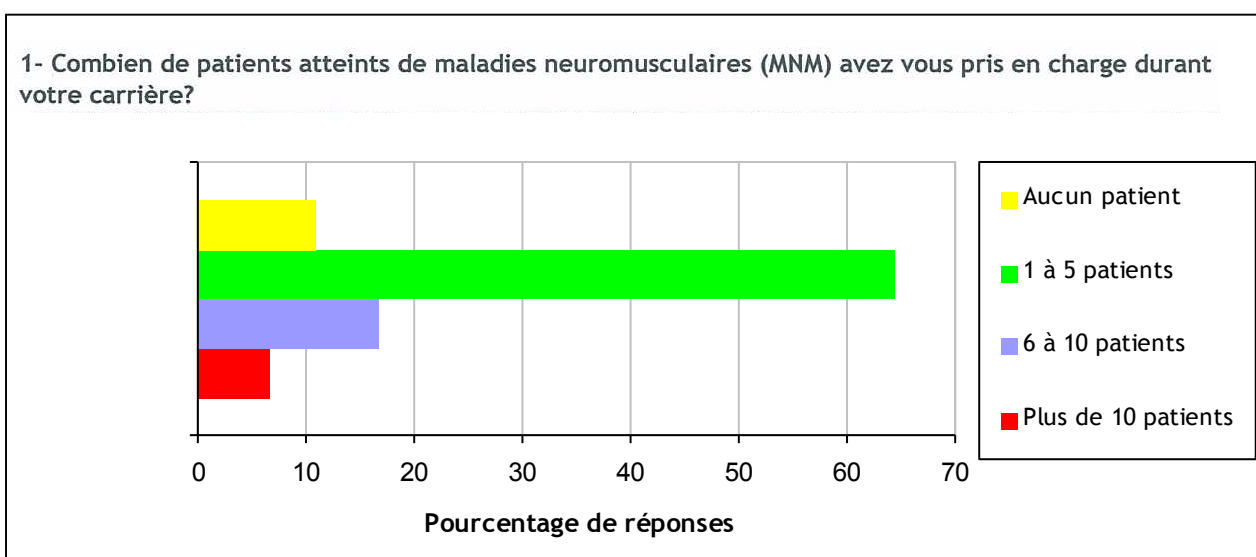


Figure 6: Nombre de patients atteints de MNM pris en charge par MG ayant répondu au questionnaire, durant leur carrière, au moment du recueil des données.

Seuls 11% (n=102) des MG n'avaient jamais pris en charge de patients atteints de MNM. La plupart des médecins avaient suivi durant leur carrière, entre 1 et 5 patients atteints de MNM (64%, n=599) (**Figure 6**).

Cette étude ne nous a hélas pas permis d'évaluer le nombre exacte de patients atteints de MNM pris en charge par les MG de la région Rhône-Alpes au moment de l'étude, puisque :

- nous avons demandé à chaque MG une « fourchette » de nombre de patients atteints de MNM.
- cette estimation portait sur toute la carrière du MG.

Nous pouvons cependant obtenir une valeur approximative minimale du nombre de personnes atteintes de MNM prises en charge par les 928 MG ayant répondu au questionnaire sur toute la durée de leur carrière. En multipliant la valeur inférieure de la fourchette du nombre de patients atteints de MNM pris en charge, avec le nombre de réponses pour chaque fourchette, au minimum, 2143 patients atteints de MNM auraient été pris en charge par les 928 MG ayant répondu au questionnaire ((«1» x599)+(«6» x154)+(«10» x62)= 2143) .

Devant cette valeur donnée à titre indicatif, il est difficile d'établir une prévalence de ces maladies, d'extrapoler les résultats à la région Rhône-Alpes ou de faire un rapprochement avec les statistiques réalisées par l'AFM concernant le nombre de familles atteintes de MNM, dans la région Rhône-Alpes depuis 1989. On ne peut hélas pas démontrer que les MG voient moins ou autant de patients atteints de MNM que la prévalence le voudrait, et prouver de ce fait une errance diagnostique ou une absence d'orientation des malades vers leur MG.

Pour note, nous nous sommes également demandés si l'âge des MG était corrélé au nombre de MNM pris en charge. En effet, est ce que les MG plus âgés avait été confrontés plus souvent au MNM que leurs jeunes confrères ? ou bien est ce que les plus jeunes MG, avec la meilleure visibilité de ces pathologies ces dernières années et malgré une carrière moins longue, avaient pris en charge davantage de MNM ?

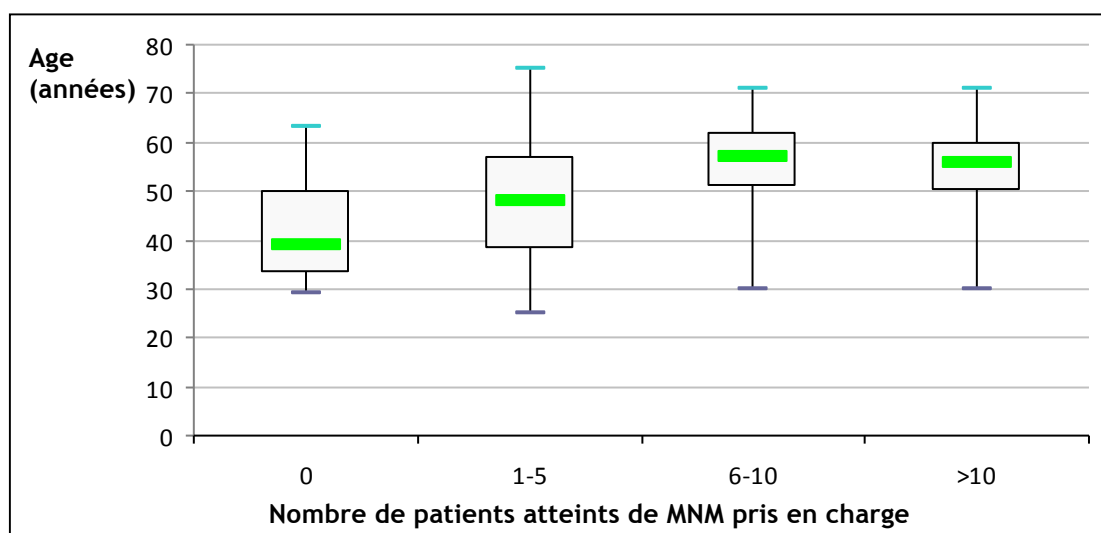


Figure 7 : Diagramme de la répartition de l'âge des MG ayant répondu au questionnaire en fonction du nombre de patients atteints de MNM suivis dans leur carrière ($p < 0,001$; test de Kruskal).

Il en ressort que le nombre de patients pris en charge par MG était bien proportionnel à l'expérience de ce dernier (Figure 7). En effet, les MG ayant pris en charge plus de dix patients atteints de MNM étaient plus âgés que ceux n'en ayant jamais pris en charge. Alors que la médiane d'âge des MG ayant pris en charge de 6 à 10 ou plus de 10 patients atteints de MNM, était respectivement de 62 et 60 ans, celle de ceux n'ayant jamais pris en charge de patients atteints de MNM était de 39 ans.

En ce qui concerne les types de MNM principalement prises en charges par les MG, on a pu noter que les plus citées étaient (Figure 8) :

- Les SLA citées 277 fois
- Les Myopathies citées 208 fois dont la Dystrophie Myotonique de Steinert (40 fois), la Dystrophie des ceintures (10 fois), la Myopathie facio-scapulo-humérale (9 fois).
- Les Myasthénies citées 142 fois

Maladies citées	Fréquence
SLA	277
Myopathies	208
Myasthenies	142
Neuropathies périphériques rares	196
Atteintes du SNC	147
Autres	12

Figure 8 : Familles de MNM prises en charge par les MG, classées par ordre de fréquence décroissante. Pour note « Atteintes du SNC » et « Autres » ne sont pas classées dans les MNM. Code couleur dédié à chaque famille de MNM. SNC= Système Nerveux Central.

Afin d'évaluer plus précisément la répartition des MNM prises en charges en cabinet de MG, nous avons détaillé les MNM citées par ordre de fréquence décroissante, en nous servant du code couleur établi pour le précédent tableau.

Maladies citées	Fréquence
SLA	277
"Myasthenie"	142
"Myopathie"	107
SEP	93
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	64
Dystrophie Myotonique de Steinert	40
"Neuropathies rares"	32
Dystrophie de duchene	28
Amyotrophie spinale	16
Guillain barré	11
Chorée de Hungtinton	10
Dystrophie des ceintures	10
Myopathie facio scapulo humerale	9
Maladie de Strumpell-Lorrain	7
Paralysie supranucleaire progressive/Maladie de steel richardson	6
Maladie de Devic	5
Polynevrite periph	5
Maladie de Friedrich	5
Maladie de Little	4
Poliomyélite	4
Maldie de Promm	4
Collagenose Ehlers- danlos	4
Ataxie cerebelleuse	3
Syringomyélie	3
Myofasciite à macrophage	3
Atrophie cerebelleuse	2
Parkinson	2
Adrenoleucodystrophie	2
Creutzfeldt Jacob	2
Polyradiculonevrite	2
Glycogenose musculaire	2
Neuropathie diab	2
Sd de meije	2
Degenerescence cerebelleuse	1
Maladie de Pelizaeus-Merzbacher	1
Chiari	1
Maladie de LEMP	1
Syndrome Mesulam	1
Leucodystrophie	1
Atrophie multisystematisée	1
Maladie de Nieman Pick	1
Deficit en carnitine	1
Dystrophie musculaire d'Emery dreifuss	1
Dermatomyosite	1
Maladie de Mac Ardlie	1
Maladie de pompe	1
Myelome	1
Algoneurodystrophie	1
sd de l'x fragile	1
Fibromyalgie	1

Figure 9 : MNM prises en charge par les MG, classées par ordre de fréquence décroissante. Voir tableau précédent pour code couleur.

D'après notre étude, les pathologies les plus rencontrées par les MG étaient par ordre de fréquence les SLA (citées 277 fois), les myopathies (citées 208 fois) dont la Dystrophie Myotonique de Steinert (40 fois), la Dystrophie des ceintures (10 fois), la Myopathie facio-scapulo-humérale (9fois), les myasthénies (citées 142 fois). Ces résultats diffèrent des résultats de l'étude d'Orphanet estimant la prévalence des maladies rares en Europe (2, **Figure 2**), dans laquelle les SLA (5,2/100.000) arrivent après la maladie de Charcot-Marie-Tooth (22/100.00), les myasthénies auto-immunes (20/100.000).

Cette surestimation des SLA peut s'expliquer par la meilleure connaissance de cette maladie, mais également la rapidité d'évolution et sa gravité qui marquent davantage les esprits. Ceci d'autant plus que les patients atteints de SLA sont bien souvent suivis tous les 3 mois en centre de référence spécialisé avec à chaque consultation un courrier adressé au MG.

2. Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes, dans la prise en charge des MNM

Difficultés pratiques

Les MNM sont des pathologies aux multiples tableaux cliniques, multisystémiques, complexes à prendre en charge. Un des principaux objectifs de ce travail a été de déterminer quelles étaient les difficultés majeures rencontrées par les MG de la région Rhône-Alpes, dans la prise en charge des MNM.

Pour chacun des items de la deuxième question portant sur les difficultés pratiques rencontrées par les MG dans la prise en charge des MNM, le pourcentage total de réponses était compris entre 63.9% (593 réponses sur 928 questionnaires reçus) et 95.2% (883 réponses sur 928 questionnaires reçus) (**Figure 10**).

Afin de faciliter la compréhension des résultats, nous avons essayé de délimiter les réponses comprises entre 0 et 5, en 2 catégories :

- 0 à 2 : prise en charge plutôt facile
- 3 à 5 : prise en charge plutôt difficile

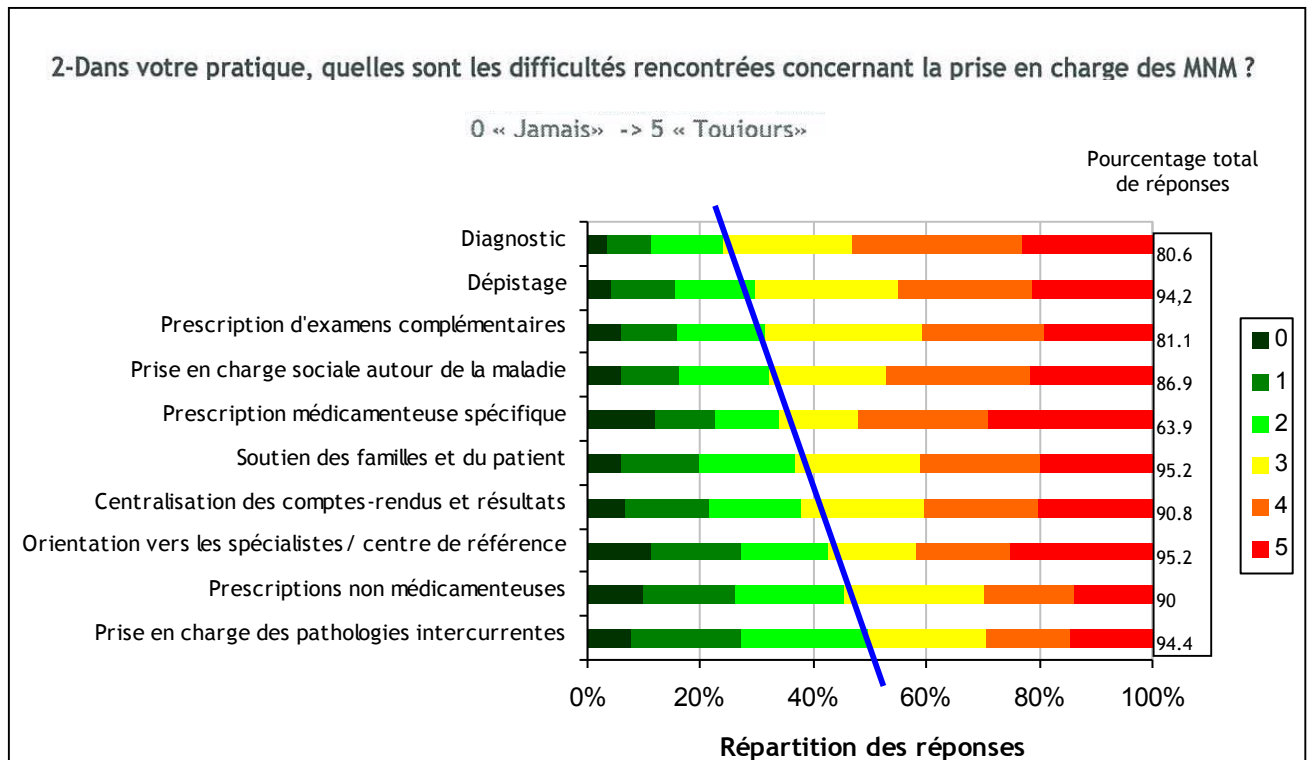


Figure 10: Difficultés rencontrées par les MG de la région Rhône-Alpes ayant répondu au questionnaire, dans leur pratique, pour prendre en charge les patients atteints de MNM. Le trait bleu, délimitait les deux catégories de réponses (0 à 2 : plutôt facile, 3 à 5 : plutôt difficile). Le test du Khi 2 d'homogénéité retrouvait une valeur de 390.01, soit un p significatif ($p < 0,001$).

Parmi les réponses obtenues, il apparaît que tous les points de prise en charge des MNM sont difficiles pour les MG (entre 50.4% et 76% de réponses comprises entre 3 et 5). Les difficultés principales évoquées par les MG interrogés concernent le diagnostic (76% de réponses de 3 à 5), le dépistage (70.1% de réponses de 3 à 5), la prescription d'exams complémentaires (68.4% de réponses de 3 à 5), la prise en charge sociale autour de la maladie (67.6% de réponses de 3 à 5).

Tous les items qui s'inscrivent plutôt dans la prise en charge globale du patient semblent poser moins de difficultés, telle que la prise en charge de pathologies intercurrentes (50.4% de réponses de 3 à 5), les prescriptions non médicamenteuses (rééducation, orthophonie, psycho..) (54.6% de réponses de 3 à 5), l'orientation vers les spécialistes (57.4% de réponses de 3 à 5).

Difficultés pratiques que les MG estiment ne pas être de leur ressort

Afin d'établir le rôle qu'estiment avoir les MG dans la prise en charge des MNM, nous leur avons demandé de sélectionner les éléments de prise en charge qu'ils affirment ne pas être de leur ressort.

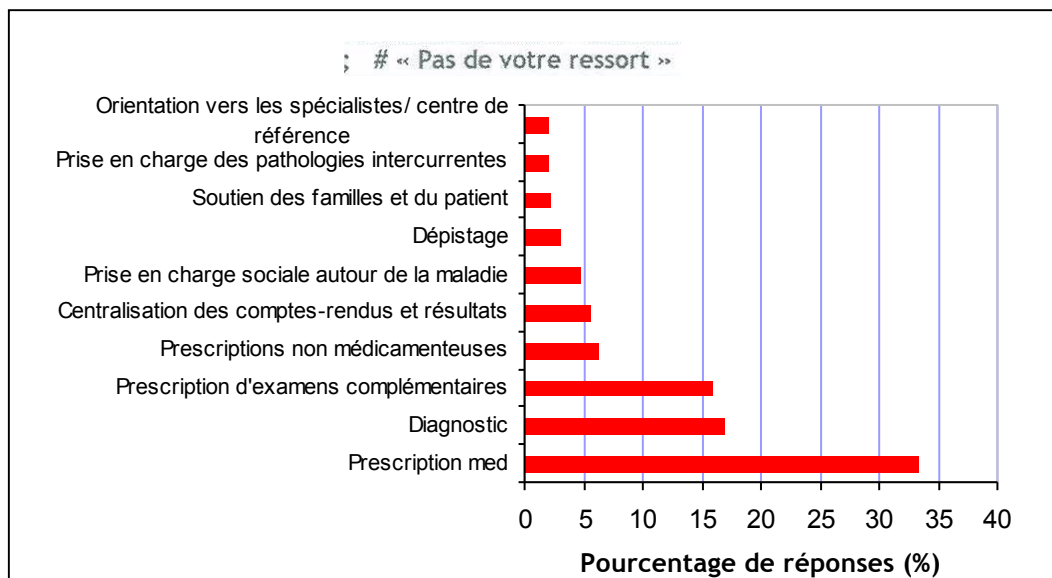


Figure 11 : Eléments de la prise en charge des patients atteints de MNM, que les MG affirment ne pas être de leur ressort.

De manière intéressante et assez évidente, parmi les items que les MG affirment n'être « pas de leur ressort », on retrouve ceux qui leurs posent le plus des difficultés tels que la pose du diagnostic (16,9%) et la prescription d'examens complémentaires (15,4%) (Figure 11).

Le fait que 32% des MG estiment que la prescription de traitements médicaux spécifiques n'est pas de leur ressort peut s'expliquer tout simplement par le fait qu'il n'existe pas ou peu de traitements spécifiques pour ces pathologies et que la majeure partie de la prise en charge repose sur des traitements symptomatiques. En effet, les MG n'hésitent pas à manier des traitements spécifiques mieux documentés de maladies telles que la maladie de Parkinson par exemple.

Difficultés globales

Une fois les difficultés ciblées sur les éléments de prise en charge des MNM, nous avons questionné les MG sur les difficultés globales de pris en charge. De la même manière, nous avons séparé les réponses en 2 catégories afin de faciliter la lecture des résultats.

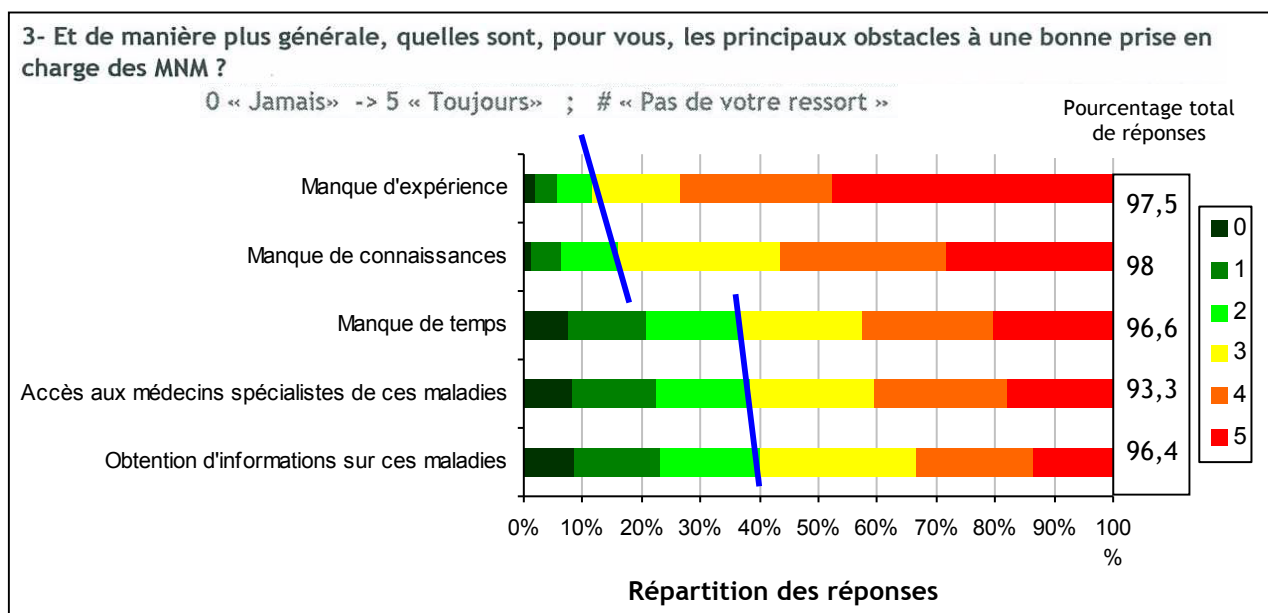


Figure 12 : Difficultés sur le plan global, rencontrées par les MG de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des MNM. Le trait bleu, délimitait les deux catégories de réponses (0 à 2 : plutôt facile, 3 à 5 : plutôt difficile). Le test d'homogénéité du Khi2 retrouvait une valeur de 562, soit un $p < 0,001$.

Pour note, le pourcentage total de réponses restait toujours satisfaisant, compris entre 93,3% (n=866) et 98% (n=895) pour chaque item (Figure 12).

Les MG admettaient manquer d'expérience (88,4% de réponses entre 3 et 5) et de connaissances (84% de réponses entre 3 et 5).

L'obtention d'informations sur ces maladies, l'accès aux médecins spécialistes des MNM et le manque de temps constituaient également des obstacles à une bonne prise en charge des patients atteints de MNM pour 60 à 63,1% des MG ayant répondu.

3. Solutions proposées par les MG pour remédier à ces difficultés

Type de données utiles pour la pratique

Afin de mieux comprendre les besoins des MG, nous nous sommes dans un premier temps attachés à identifier la nature des informations attendues par les MG ayant répondu au questionnaire, concernant la prise en charge des MNM.

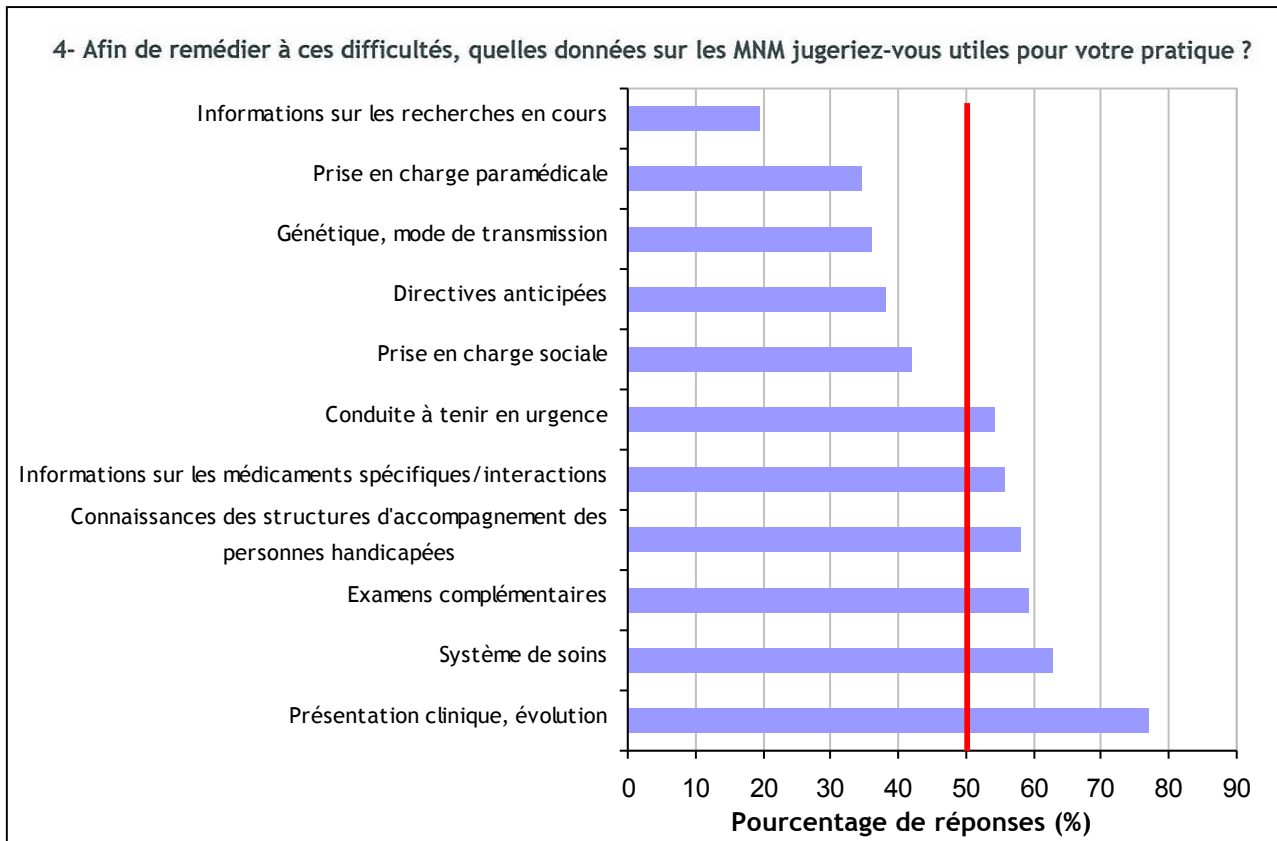


Figure 13 : Données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

714 praticiens (soit 76.9%) jugeaient utile d'obtenir des informations sur la présentation clinique et l'évolution des MNM.

Pour plus de 50% des MG, il apparaissait également nécessaire d'avoir des informations sur le système de soins (consultations spécialisées, centre de référence), les examens complémentaires à réaliser, les connaissances sur les structures d'accompagnement des personnes handicapées, les informations sur les médicaments spécifiques/interactions et sur les conduites à tenir en urgence pour les pathologies les plus graves.

Peu de MG (19,5%) s'avéraient demandeur d'informations sur les recherches en cours (Figure 13).

Nous sommes étonnés de constater que les MG sont peu demandeurs de données sur les prises en charge paramédicales (34,7%) ou sociales (42%), probablement devant la lourdeur de prise en charge de ces patients ou l'usage de démarche socio administratives connues des MG (dossier MDPH, AAH, ordonnance pour kinésithérapie...)

Forme des données utiles pour la pratique

Ensuite, nous nous sommes attachés à comprendre quel format de données pouvait être le plus utile pour les MG ayant répondu au questionnaire.

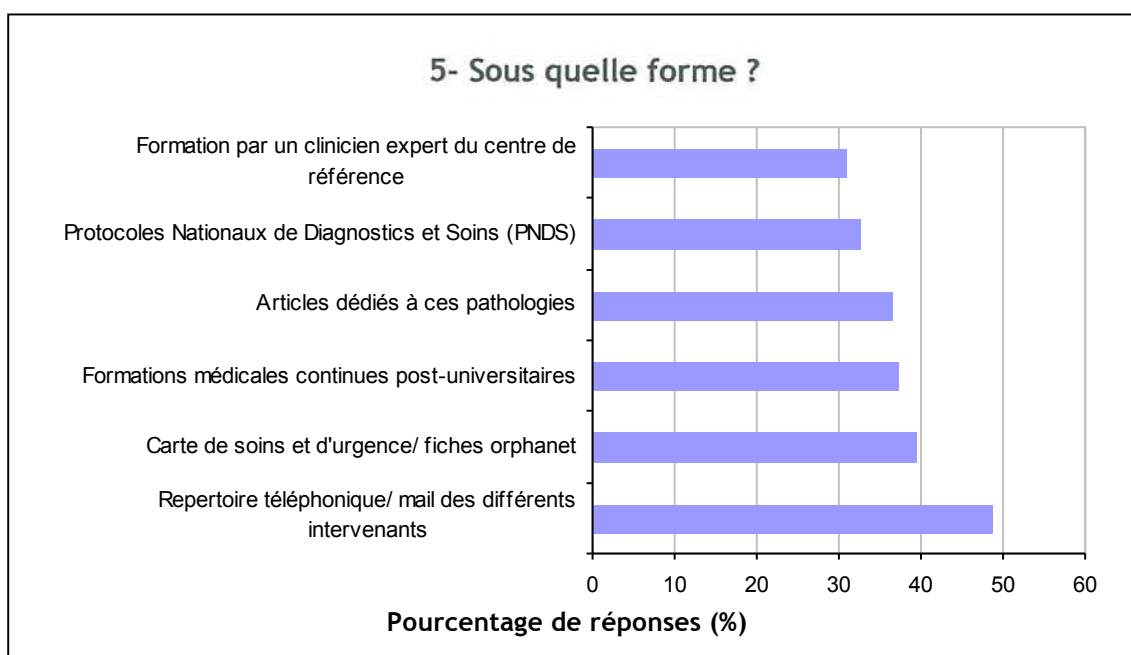


Figure 14 : Forme des données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

455 MG interrogés (soit 48,9 %) étaient demandeurs de répertoires téléphoniques/ mail des différents intervenants. Par ailleurs, les autres formes d'informations (formations par un clinicien, PNDS, Articles dédiés, Cartes de soins et d'Urgence) étaient convoitées par 30,9% à 39,5% des MG (Figure 14).

Support d'information

Ces 20 dernières années, la communication par internet s'est fortement développée. Dans ce contexte, nous avons souhaité savoir quels étaient les moyens de communication les plus adaptés et efficaces selon les MG.

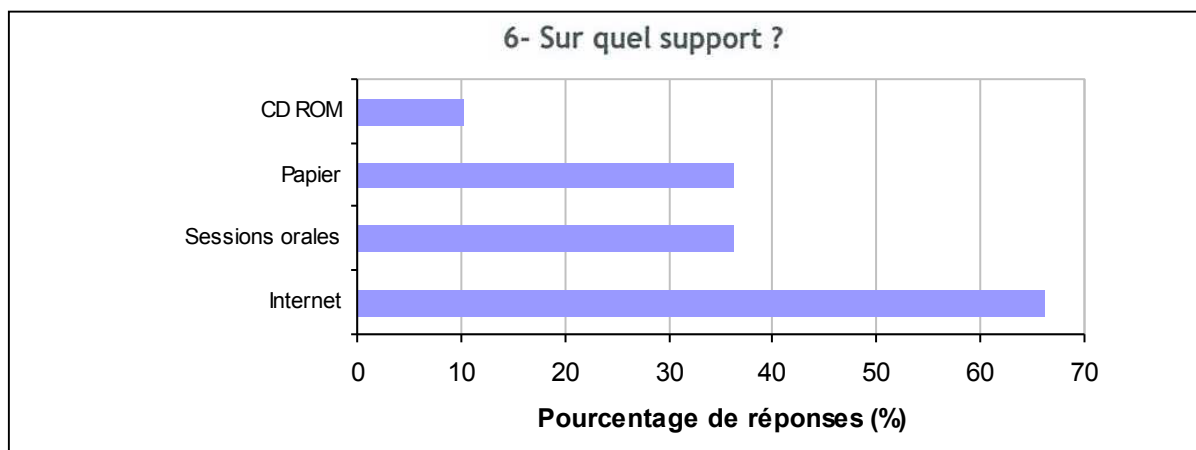


Figure 15 : Support des données sur les MNM jugées utiles par les MG pour leur pratique.

Les sources d'informations utilisées par les MG étaient multiples. On retrouve dans notre étude un intérêt pour des données diffusées par internet pour 66.1% des MG (n=613). L'informatisation des cabinets médicaux depuis plus de 10 ans avec l'accès internet possible sur la quasi totalité de notre territoire peut expliquer la place importante des moteurs de recherche comme source d'information. Celle-ci s'est accélérée avec la nouvelle convention médicale de 2011 (32) qui cherche à simplifier des échanges avec la Caisse Primaire d'Assurance Maladie par le biais du net (Figure 15).

Cependant, malgré un engouement général pour internet, respectivement 36.3% (n=337) et 36.2% (n=336) des MG restaient demandeurs également d'informations fournies sur papier ou par communications orales.

4. Connaissance à propos du Centre de référence des MNM

Neurologue référent spécialisé dans les MNM ?

Dans un premier temps, afin de mieux appréhender le système de soins des MNM, nous nous sommes demandés si les MG disposaient d'un neurologue référent spécialisé dans les MNM, comme interlocuteur.

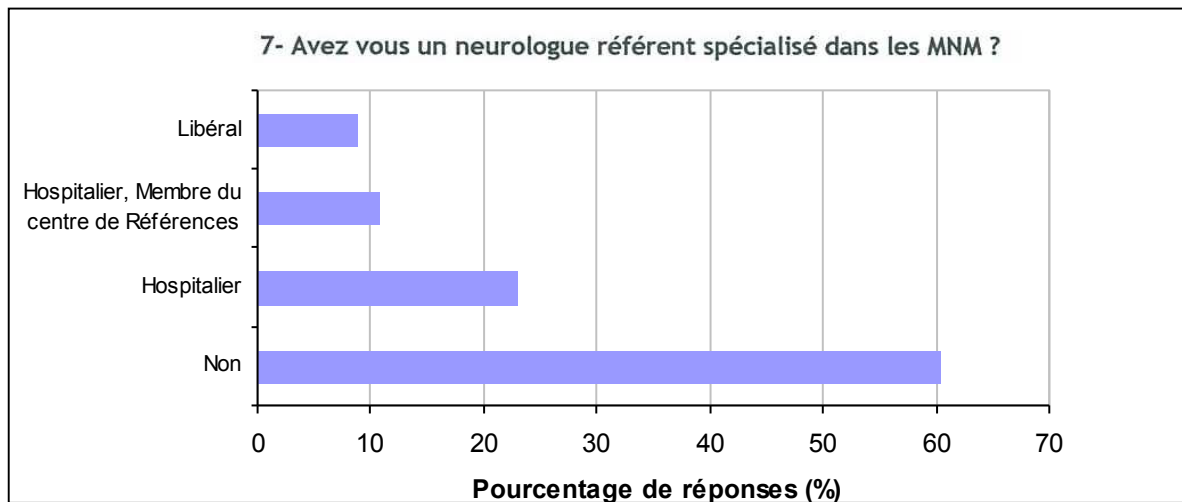


Figure 16 : Disposition d'un Neurologue référent spécialisé dans les MNM, par les MG ayant répondu au questionnaire.

Parmi les MG ayant répondu au questionnaire, la plupart (60.5% soit n=561) n'avaient pas de neurologue référent spécialisé dans les MNM. Dans la même idée, peu de MG disposaient d'un neurologue libéral (8.8%), hospitalier (23.1%) ou du Centre de référence Rhône-Alpes des MNM (10,8%) spécialisé dans les MNM, comme interlocuteur référent spécialisé dans les MNM (Figure 16).

Ces réponses peuvent s'expliquer tout d'abord par le fait que le sujet aborde des pathologies rares, peu connues, complexes, avec pour difficulté majeure pour les MG de trouver un référent. Par ailleurs, il faut souligner que les neurologues spécialisés dans les MNM sont peu nombreux, avec peu d'éclairage sur leur « surspécialité ». Pour finir, ces malades complexes sont souvent envoyés en milieu hospitalier, sans que le médecin traitant ne cherche à trouver un médecin référent.

Connaissance et appréciation du centre de référence des MNM Rhône-Alpes

Puis il nous a paru intéressant d'évaluer la connaissance et la qualité du Centre de Référence Rhône-Alpes des MNM, par les MG.

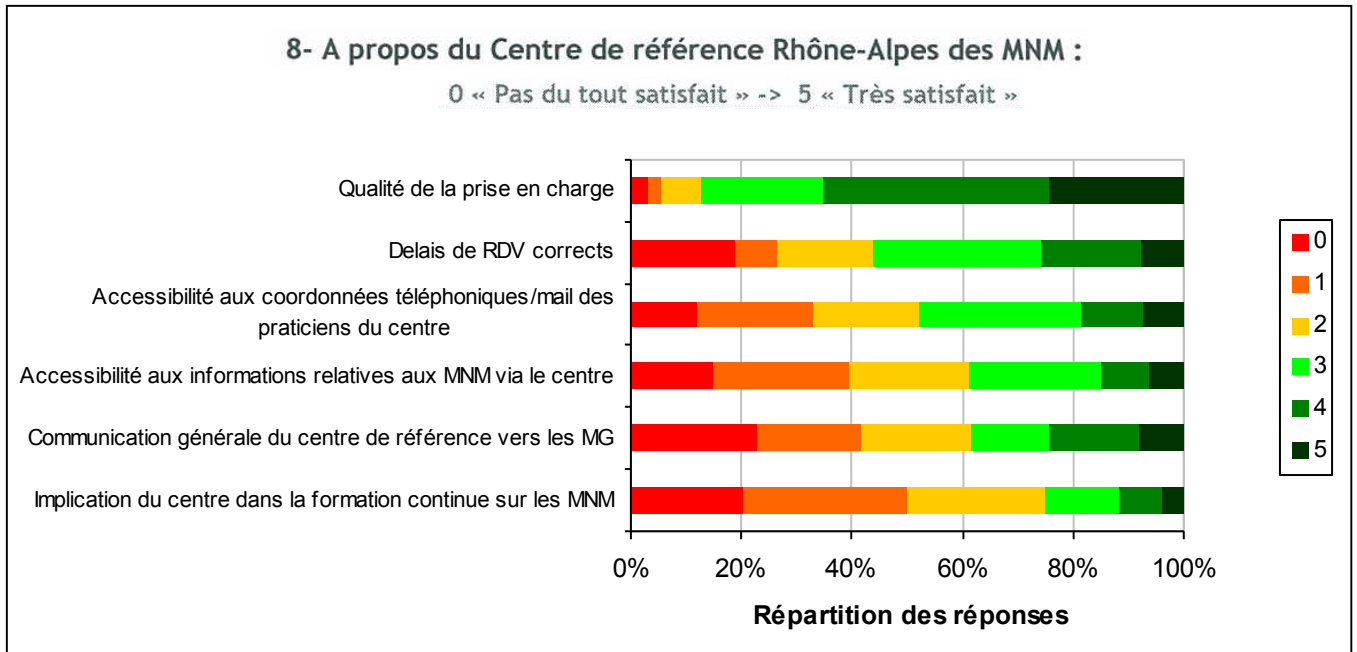


Figure 17 : Appréciations du centre de référence des MNM Rhône-Alpes par les 147 MG le connaissant. Le test d'homogénéité du Kh2 retrouvait une valeur de 185, soit un $p < 0,001$.

Pour note, les pourcentages totaux de réponses étaient moins satisfaisants, compris entre 13.7 et 15.2% (Figure 17).

15.8% (n=147) des MG interrogés avaient répondu connaître le centre de référence.

En effet, comme le souligne la thèse réalisée par C. MOLLET en 2013, les centres de référence sont davantage connus des médecins spécialistes (85% des neurologues), que des MG, du fait des patientèles déjà sélectionnées arrivant chez les neurologues.

Malgré tout, parmi les 147 MG connaissant le centre de référence Rhône-Alpes des MNM, plus de 87.3% étaient satisfaits par la qualité de la prise en charge, 56.1% étaient satisfaits par les délais de rendez-vous. En revanche, les MG étaient un peu moins satisfaits par les autres points : Accessibilité aux coordonnées des praticiens du centre, aux informations relatives aux MNM via le centre, communication du centre vers les MG, et implication du centre dans la formation continue.

Connaissance et appréciation du site internet du centre de référence des MNM Rhône-Alpes

Ensuite, il a été question de savoir si les MG accédaient au site internet du Centre de Référence Rhone-Alpes des MNM et s'ils en étaient satisfaits.

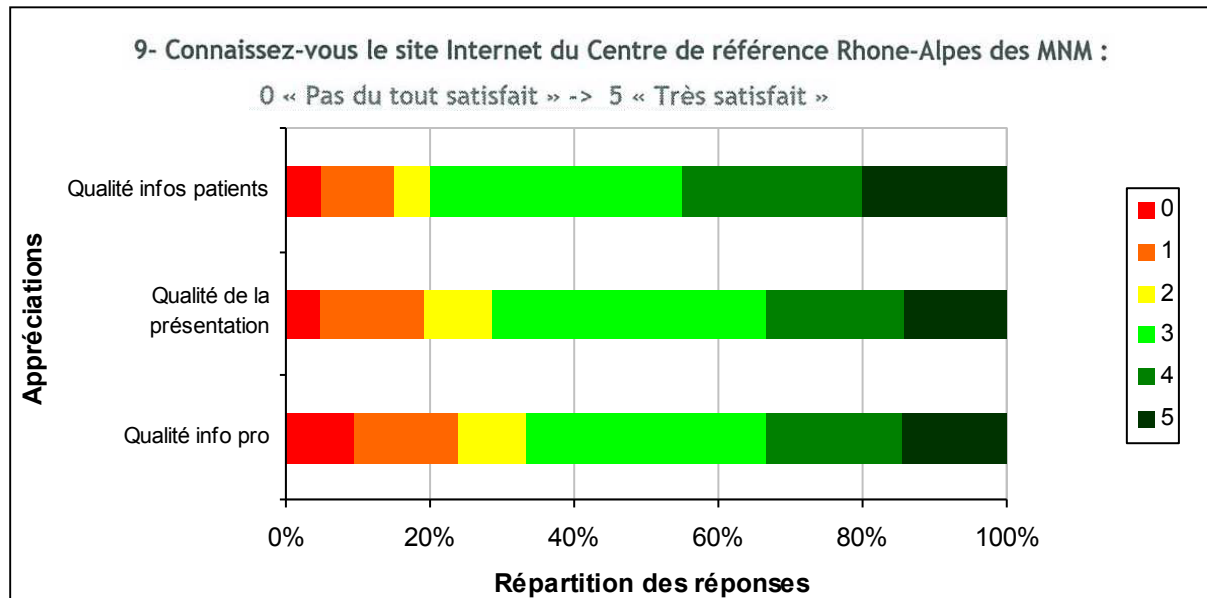


Figure 18 : Appréciation du site internet du centre de référence Rhône-Alpes des MNM par les 23 MG le connaissant.

Le pourcentage total de réponses pour chaque item était faible compris entre 2.2 et 2.3% (soit n=20 et 21) (Figure 18). Il est possible qu'un « essoufflement de fin de questionnaire » contribue à ce faible taux de réponse, discuté dans le chapitre « limites de l'étude ». Ainsi, le test de Fisher retrouvait une valeur p=1.57 nous permettant d'émettre des réserves sur la significativité des résultats.

Seul 2.5% des MG (n=23) ayant répondu au questionnaire connaissaient le site internet du centre de référence. Parmi ces MG, les appréciations étaient plutôt satisfaisantes (réponses comprises entre 3 et 5) : pour 80% des MG concernant la qualité des informations destinées aux patients, pour 71.4% concernant la qualité de la présentation et pour 66.6% concernant la qualité des informations destinées aux professionnels.

Concernant le Centre de référence Rhône-Alpes des MNM, malgré le faible taux de MG ayant répondu le connaître, il apparaissait que les MG ayant recours au centre sont très satisfaits de la prise en charge qui y est effectuée.

5. Connaissances à propos des structures sociales ou associatives pour l'accompagnement des malades

Une place majeure dans le système de soins des MNM est occupée par les structures sociales ou associatives, pour finir, il nous a semblé important d'évaluer les connaissances des MG dans ce domaine.

Seul 6% (n=55) des MG interrogés déclaraient connaître les structures sociales associatives pour l'accompagnement des malades. Parmi ces 55 praticiens, 8 MG avaient cité l'AFM-Téléthon, 5 MG avaient cité la MDPH, 5 MG l'Association des Paralysés de France (APF) et 3 MG avaient cité l'ADMR (Aide à Domicile en Milieu Rural).

Parmi les 8 MG ayant cité l'AFM, les MG ont en moyenne répondu 4,25 (sur une échelle de 0 à 5) aux items « Utilité pour votre prise en charge » et « Opinion générale sur leurs actions », 3.75 à l'item « Partenariat avec le médecin traitant et les autres intervenants », 3.25 pour la « Disponibilité » et 2,25 pour l' « Ecoute ».

Discussion

1. Intérêt de notre étude et données de la littérature

Atouts de cette étude

- **Atouts méthodologiques**

Il existe très peu d'études quantitatives de cette envergure réalisées sur des maladies rares. Il s'agit donc d'une étude originale, apportant des informations pratiques utiles à l'élaboration de nouveaux outils concrets pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM.

Le projet, ses objectifs, le questionnaire et sa lettre d'accompagnement ont été validés par plusieurs professionnels de santé (cf Matériels et Méthodes), ce qui représente un gage de qualité.

L'envoi par courrier postal versus email présente les avantages suivants :

- L'accessibilité (envoi à tous les MG de la Région, y compris les « non connectés »)
- L'anonymat (absence d'adresse email)
- La flexibilité (la personne interrogée répond quand elle a le temps)
- La fiabilité (pas de confusion entre une étude en ligne et un spam, moins d'erreur de saisie, pas de panne informatique)

L'envoi comprenait une enveloppe réponse pré-payée (affranchissement T), pour encourager les médecins à répondre. La période d'envoi des documents était optimale : après les vacances d'été et avant les épidémies hivernales.

- **Caractéristiques de l'échantillon, significativité de l'étude**

L'interprétation des résultats nous semble satisfaisante du fait de la taille importante de l'échantillon (928 réponses), du caractère représentatif de ce dernier avec la population ciblée (**Figure 5**) et de la significativité statistique des résultats.

MNM, rares en région Rhône-Alpes ?

La plupart des MG (64%, n=599) avaient pris en charge entre 1 à 5 patients atteints de MNM sur la durée de leur carrière, ce qui confirme le caractère assez rare de ces pathologies (**Figure 6**). Cette valeur est corrélée à notre estimation faite à partir des données de la littérature, du nombre de patients atteints de MNM pris en charge par MG en cabinet libéral de la région Rhône-Alpes : 1.28 (4) (5).

Il n'a pas été possible de déterminer une prévalence « pratique » des MNM d'après nos données, et de ce fait, ni de la comparer à la prévalence théorique afin de prouver une errance diagnostique ou une mauvaise orientation des malades vers leurs MG. En effet, le nombre de patients atteints de MNM pris en charge était estimé par une fourchette (« 0 », « 1 à 5 », « 6 à 10 », « >10 ») sur toute la durée de la carrière du MG, et ce, sans connaître le nombre de patients totaux pris en charge par ce dernier.

Certes, les MNM sont rares mais leur nombre a pu être sous-estimé par les MG ayant répondu au questionnaire par : défaut de dépistage, complexité diagnostique, tableaux cliniques mineurs, ou accès direct des patients vers leurs spécialistes (neurologues...). Aussi, les MNM regroupent un grand nombre de pathologies qui sont individuellement de faible prévalence, mais avec un nombre global plus important ayant pu être sous évalué.

Parmi les pathologies les plus citées, on note en première place la SLA (n=277) (**Figure 9**), qui d'après les données d'Orphanet (2) arrive pourtant, en terme de prévalence, bien après la maladie de Charcot-Marie-Tooth et les myasthénies auto-immunes (**Figure 2**). Cette surestimation peut s'expliquer par la gravité d'évolution de cette pathologie qui marque davantage les esprits, et soulève à nouveau la question de la sous-estimation des autres pathologies neuromusculaires.

Par ailleurs, la visibilité accrue des MNM ces dernières années et les connaissances médicales sur ces pathologies ne semblent pas avoir influencé le nombre de patients atteints de MNM vus par les plus jeunes MG. En effet, la médiane d'âge des MG ayant pris en charge plus de 10 patients atteints de MNM était de 60 ans, contre 39 ans pour les MG n'ayant pas pris en charge de patients atteints de MNM (**Figure 7**).

Les MNM sont certes des pathologies rares dont le chiffre de prévalence en Rhône-Alpes est difficile à estimer, mais il est fortement envisageable que tout MG soit amené à en prendre en charge durant sa carrière.

Intérêt des médecins généralistes pour les MNM

Les difficultés rencontrées dans la prise en charge des patients de manière générale en cabinet de médecine générale sont nombreuses ; lourde charge de travail clinique, intellectuel, émotionnel, administratif, comme l'illustre bien le livre de Marco Vannotti « Le métier de médecin ; entre utopie et désenchantement »(33). Il est ainsi nécessaire de se rappeler que chaque MG est libre de s'investir à la hauteur de ses possibles et de ses envies dans la prise en charge des MNM, et que s'il le désire, l'accès à l'information puisse lui être facilité.

Dans ce cadre, force est de constater que dans notre étude, une part non négligeable des MG de la région Rhône-Alpes s'est sentie concernée par la prise en charge de ces maladies puisque 928 d'entre eux (18%), ont répondu au questionnaire (**Figure 4**). Il s'agit en effet d'un thème rarement évoqué en médecine générale, qui concerne des maladies rares et qui expose à des situations complexes en pratique courante.

Les deux thèses réalisées sur la prise en charge de l'ensemble des maladies rares en médecine générale, réalisées en 2008 et 2013, présentaient certes un taux de réponses aux questionnaires légèrement plus élevé (respectivement 45% et 25.5%) (27)(29) , mais sur des effectifs bien plus petits, respectivement 315 et 260 réponses. Notons que ces travaux avaient bénéficié d'une « publicité » puisqu'elles avaient été réalisées de manière concomitante aux Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) gouvernementaux et portaient sur un sujet plus vaste que les seules MNM.

Ces taux de réponses restent ainsi très satisfaisants, surtout lorsque l'on sait que dans le marketing, selon Direct Mail News, le taux moyen de réponse à des campagnes par courrier postal était de de 4,4% en 2012 (34).

Parmi nos résultats il apparaît que peu de MG estimaient la prise en charge des MNM « ne pas être de leur ressort », ce qui confirme également l'intérêt de ces derniers pour la prise en charge des patients atteints de MNM (**Figure 11**). En effet, moins de 15% des MG avaient répondu que les éléments de prise en charge des MNM n'étaient « pas de [leur] ressort ». Seules les prescriptions médicamenteuses spécifiques étaient largement estimées « ne pas être de leur ressort » (pour 33% des MG ayant répondu au questionnaire).

Les commentaires libres, non détaillés dans les résultats mettaient également en avant ce désir des MG d'être davantage informés face à ces pathologies complexes lourdes à « porter », et d'être davantage intégrés dans le réseau de soins des MNM.

Difficultés principales rencontrées par les MG et rôle qu'ils estiment avoir dans la prise en charge des MNM

Notre étude met en lumière les difficultés auxquelles font face les MG pour prendre en charge les patients atteints de MNM et les limites que se donnent ces derniers.

- **Prise en charge en amont du diagnostic étiologique difficile.**

En premier lieu, il apparaît que tous les points de prise en charge des MNM semblaient constituer une difficulté pour les MG (entre 50.4% et 76% de réponses comprises entre 3 et 5). Plus spécifiquement, les prises en charge en amont du diagnostic semblaient plus difficiles pour les MG ayant répondu, alors que les items relevant de la prise en charge globale du patient semblaient poser moins de problèmes (**Figure 10**).

Par ailleurs, 33% des MG (n= 298) ne se sentaient pas concernés par les prescriptions médicamenteuses spécifiques (probablement du fait du manque de traitements spécifiques connus pour ces maladies), et à moindre mesure par la pose du diagnostic (16,9%, n=152) et la prescription d'examen complémentaires (15,4%, n= 146), probablement parce qu'ils considéraient que ces éléments relevaient du rôle d'un spécialiste en neurologie (**Figure 11**).

Cette notion de difficultés ciblées par les MG sur les éléments situés en amont du diagnostic étiologique n'a pas encore été décrite dans la littérature des maladies rares et sera intéressante pour l'élaboration d'outils d'aide à la prise en charge de ces pathologies .

- **Manque de connaissances sur les MNM**

Une des premières études, réalisée en 1999 par E-K Watsons, sur le rôle des MG face à la génétique montrait déjà, à l'époque que la principale difficulté portait sur le manque de connaissances (25). De manière intéressante, en 2016, dans notre étude, la plupart des MG ayant répondu au questionnaire reconnaissaient toujours « manquer d'expérience » (88.4% de réponses entre 3 et 5) et « de connaissances » (84% de réponses entre 3 et 5) sur la prise en charge des MNM (**Figure 12**). Ces résultats vont dans le même sens que ceux de la thèse de Camille Mollet (2013) (29) où la principale difficulté rencontrée par les MG dans la prise en charge de l'ensemble des maladies rares était le manque de connaissances (67%), suivi par le manque d'informations sur les réseaux de soin des maladies rares (49%). Il s'agit d'une réponse humble face à l'évidence qu'il est difficile pour tout médecin de se former et d'actualiser ses connaissances dans tous les domaines de la médecine, particulièrement les maladies rares.

Ces résultats portant sur la prise en charge des MNM s'inscrivent tout à fait dans l'approche générique, proposée dans une étude canadienne réalisée en 2006, sur le rôle du MG dans la prise en charge de l'ensemble des maladies rares (21) :

- Connaître les maladies rares
- Se demander plus fréquemment « Est-ce qu'il peut s'agir d'une maladie rare? »
- Assurer une prise en charge globale du patient
- Accompagner les patients
- Soutenir les familles
- Soutenir dans les démarches sociales et administratives

Solutions proposées par les MG pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM

Toutes les informations concernant la prise en charge en amont du diagnostic étaient encore une fois au premier plan dans les attentes des MG : la présentation clinique, l'évolution (76.9%), les systèmes de soins (62,7%), les examens complémentaires (59.3%), ce qui concorde avec les réponses précédentes.

Par ailleurs, le fait que peu de médecins étaient demandeurs de données sur les recherches en cours (19,5%), souligne le désir d'obtenir des données pratiques sur la prise en charge de ces pathologies (**Figure 13**) et non des données scientifiques de physiopathologie utiles aux neurologues et généticiens.

Concernant la forme des données demandées par les MG, les répertoires téléphoniques arrivent en tête (48,9%). Par ailleurs, les autres formes d'informations (formations par un cliniciens, PNDS, Articles dédiés, FMC post-universitaires, Cartes de soins et d'Urgence) étaient convoitées par 30.9% à 39.5% des MG (**Figure 14**). Les MG se montraient, au travers de leurs réponses, très polyvalents pour se mettre à jour des avancées de la médecine, avec la maîtrise d'outils d'informations divers.

La diffusion des informations par internet était sollicitée par 66,1% des MG (**Figure 15**), ce qui était attendu devant le développement accéléré des moteurs de recherche cette dernière décennie, et les dispositifs mis en place depuis la nouvelle convention médicale de 2011 (35). Dans ce contexte il n'est pas étonnant de constater que 95.7% des MG ayant répondu au questionnaire disposaient d'internet dans leur cabinet, permettant maintenant un accès plus rapide à l'information.

Tous ces résultats portant sur les attentes des MG en terme de nature, forme, et support d'information sont surprenants lorsque l'on sait que sur internet on peut aisément obtenir:

- les coordonnées des centres de références mentionnés sur le site d'Orphanet (36), sachant que presque 50% des MG connaissaient ce site en 2013 (29)
- les coordonnées des spécialistes sur les plaquettes du centre de référence (37).
- les coordonnées de toutes les structures prenant en charge des maladies rares, comme les MNM (38) sur les plateformes telles que Maladies Rares Info Services

Ces données révèlent un problème évident de diffusion de l'information. Nous discuterons ultérieurement des moyens envisageables pour mieux véhiculer ces informations demandées par les MG.

Connaissance des systèmes de soins

Les systèmes de soins sont constitués par (39) :

- « -l'offre de soins : médecine de ville, médico-social et hospitalisation publique et privée
- la demande de soins par les différentes composantes de la population, active ou non active, à bas revenus ou à hauts revenus
- le financement des soins qui comprend l'État, les régions, les caisses d'assurance maladie, les mutuelles, les syndicats et les ménages. »

Notre étude met en évidence que 62,7% des MG étaient demandeurs d'informations concernant les système de soins des MNM (**Figure 13**). De la même manière, Camille Mollet, dans sa thèse, démontrait qu'une des principales difficultés rencontrées par les MG dans la prise en charge des maladies rares de manière générale, était le manque d'information sur les réseaux de soin des maladies rares (49% des MG interrogés) (29).

En précisant ce système de soins, il apparaît tout d'abord que la majeure partie des MG, 60,5%, ne disposaient pas de « médecin référent des MNM » (**Figure 16**). Par ailleurs, ils étaient peu nombreux à connaître le Centre de référence Rhône-Alpes des MNM (**Figure 17**) et son site internet, même si ceux qui les connaissaient en étaient satisfaits (**Figure 18**).

Une amélioration de la communication de cette structure pourrait être envisagée à travers son implication dans la formation continue des MNM, une meilleure communication générale vers les MG, et une meilleure accessibilité aux informations relatives à la structure, comme en témoignent les résultats de la question de satisfaction du centre (**Figure 17**). Une valorisation du site internet pourrait également être utile.

Concernant les structures sociales ou associatives pour l'accompagnement des malades, seulement 6% de MG avaient répondu en connaître. Parmi les structures citées, il est étonnant de constater que l'AFM-Téléthon semblait peu connue malgré son haut degré de médiatisation. Cette dernière étant dirigée principalement vers les malades et leurs familles, on peut suspecter un manque de communication spécifique vers les MG.

On rappelle bien que dans cette étude, la question portait sur la globalité de la prise en charge associative, et non spécifiquement sur l'AFM-Téléthon. De plus, il s'agissait de la dernière question de l'enquête qui a pu être négligée. Pour finir cette notion de « structures sociales ou associatives » était peut être floue pour l'ensemble des participants.

3. Limites de l'étude

Biais de sélection

Afin de limiter le biais d'échantillonnage, nous avons sélectionné tous les médecins de la région Rhône-Alpes. Le principal biais restait l'extraction des adresses à partir des pages jaunes à la date du 16 Septembre 2015 ; l'exactitude des coordonnées n'a pas pu être vérifiée. Notons que nous aurions pu extraire les adresses à partir d'une liste tirée de l'INSEE dont disposait le routeur, mais cela aurait engendré un coût bien supérieur.

Par ailleurs, nous sommes conscients de la charge conséquente de travail des médecins généralistes, et de leur grand nombre de sollicitations pour remplir des questionnaires. Nous avons été, par conséquent, confrontés à des non-réponses, que nous avons essayé de limiter par toutes les mesures expliquées ci-dessus (multiples validations, éléments encourageants, limitation des biais). Les courriers n'ont pas pu être appuyés par des appels téléphoniques directs, compte tenu du nombre important de médecins à contacter.

L'étude était financée par l'AFM-Téléthon. Dans ce contexte, il a été demandé de faire apparaître sur l'enveloppe porteuse, le logo de l'AFM-Téléthon, et de faire arriver les lettres retour à l'AFM-Téléthon. Il est possible que ces enveloppes aient été considérées comme des publicités et ne soient pas ouvertes. Cela a pu introduire un biais de sélection auquel nous n'avons pas pu remédier.

Par ailleurs, le fait que les MG aient peu évoqué l'AFM-Telethon comme structure sociale ou associative impliquée dans l'accompagnement des malades, peut laisser suggérer que l'impression du logo AFM-Telethon sur l'enveloppe a peu influencé les médecins généralistes dans la réponse au questionnaire.

Biais de mémorisation

Des exemples de MNM étaient évoqués dans le premier paragraphe de la lettre d'accompagnement du questionnaire pour permettre aux médecins de mieux situer le sujet de l'étude. 11% des médecins de notre étude affirmaient n'avoir suivi aucun patient atteint de MNM dans sa carrière. Le taux est plus faible que dans d'autres études portant sur les maladies rares (27,29).

Pour expliquer cette différence de taux, on peut se poser la question de la bonne compréhension de la définition de MNM. En effet, certains MG ont évoqué dans la première question des pathologies du système nerveux central (Maladie de Parkinson, Chorée de Huntington...) qui n'entrent pas dans la classe des MNM. Afin de palier à ce biais potentiel, j'aurais pu envisager de faire apparaître une définition plus littérale des MNM sur le questionnaire ou la lettre d'accompagnement.

Par ailleurs, cette différence de taux, en comparaison aux autres études, peut s'expliquer par une meilleure connaissance de ces maladies actuellement, en comparaison à des études menées 3 à 8 ans auparavant.

En revanche, notons que les MG avaient bien ciblé leur réponses sur les MNM rares, puisque aucun n'a mentionné de neuropathies communes (sciatiques, rétrécissement de canaux carpiens...) qui sont de fortes prévalences en cabinet de médecine générale, et non classées parmi les MNM rares.

Malgré le faible taux de MG affirmant n'avoir jamais pris en charge de MNM dans leur carrière, il est possible également que des cas de MNM rencontrés aient été oubliés ou non diagnostiqués.

Biais d'informations

Ce mode de recueil de données présente l'inconvénient majeur, d'orienter la réponse des MG et d'introduire de ce fait un biais d'information. Pour palier à cela, nous avons consulté 7 MG, l'AFM Téléthon, le centre de référence Rhône-Alpes des MNM, afin d'élaborer ce questionnaire en essayant d'être le plus exhaustif possible dans les réponses proposées (cf Matériels et méthodes).

Par ailleurs, nous avons laissé la possibilité aux MG de s'exprimer dans une partie « commentaires » libres en fin de questionnaire, afin de recueillir toute idée qui n'aurait pas pu être exprimé à travers les questions proposées.

Si le temps me l'avait permis, il aurait été souhaitable de réaliser une étude qualitative au préalable qui aurait défini avec encore plus de rigueur les problématiques autour de cette thématique.

On constate un certain essoufflement des réponses en fin de questionnaire avec une diminution du taux de réponse. Malgré des efforts fournis pour raccourcir au maximum ce questionnaire, une version encore plus allégée aurait pu limiter ce biais.

Biais de mesure

Enfin, il peut exister des erreurs lors du recueil des données. Pour palier à cela nous avons réalisé un tableau Excel avec cases à choix pré-déterminés. Nous aurions pu effectuer une double lecture des questionnaires. Dans quelques cas, le verso du questionnaire n'a pas été rempli, nous aurions pu indiquer ce dernier par une flèche en bas de la page recto.

Malgré toutes les précautions prises et le sérieux de la construction du questionnaire, celui-ci reste imparfait. En espérant qu'il contribue à ses missions d'améliorer la prise en charge des MNM.

3. Propositions et Perspectives

Amélioration de la diffusion des informations et de la coordination des soins

Cette étude a permis de faire le point sur les difficultés rencontrées par les médecins généralistes dans la prise en charge des MNM ainsi que leurs attentes. Il ressort également de cette étude que la plupart des MG ayant répondu à cette étude souhaitent jouer un rôle entier dans la prise en charge de leurs patients souffrant de ce type de pathologie, et étaient désireux d'un meilleur accès aux informations qui pourraient leur être utiles. Ils étaient également demandeurs d'une meilleure coordination des soins avec les médecins spécialistes de ces pathologies.

- **Diffusion des informations**

Les différents modes d'information ont besoin d'être valorisés et d'être mieux connus des MG. Plusieurs pistes pourraient être développées à cet effet.

En premier lieu, une campagne d'information sur internet destinée aux MG, organisée par les centres de référence et l'AFM-Téléthon, pourrait être lancée pour améliorer la diffusion des informations. Plusieurs éléments pourraient être envisagés :

- la diffusion d'une ligne téléphonique directe ou d'un lien internet réservé aux médecins pour obtenir des informations lors de situations complexes.

- la promotion du site internet du centre de référence dédié aux médecins et du site de l'AFM-Téléthon. Le questionnaire en lui-même va déjà contribuer à sensibiliser les MG à accéder à ces sites.

- une meilleure médiatisation d'Orphanet et des outils que propose la Plateforme Maladie Rares, permettrait de fournir une aide précieuse pour les généralistes.

Notons que nous aurions pu proposer d'autres formes de communication (FMC, PNDS, articles dédiés, intégration d'une plaquette informative sur les MNM rares individuelles glissées dans le courrier du spécialiste,... mais aux vues des résultats, les MG ayant répondu au questionnaire semblaient davantage attirés par les informations médiées par internet accessibles sans contraintes (**Figures 14,15**).

Par ailleurs, les MNM pourraient être davantage enseignées dans le cursus de médecine, notamment toute la prise en charge en amont du diagnostic : dépistage et diagnostic syndromique, examens complémentaires.

En effet, les résultats de cette étude, montrent que :

- les difficultés principales portent sur le dépistage, le diagnostic, la connaissance des examens complémentaires (**Figure 10**).
- les MG estiment que le diagnostic et les examens complémentaires « ne sont pas de leur ressort », car probablement trop difficiles à prendre en charge (**Figure 11**).
- les MG sont demandeurs de données sur la présentation clinique, l'évolution, les systèmes de soins, les examens complémentaires (**Figure 13**).
- les MG reconnaissent manquer de connaissances sur le sujet (**Figure 12**).

Jusqu'à la réforme des ECN, hormis la SLA, la SEP et la Myasthénie auto-immune, peu d'enseignements étaient dispensés sur les myopathies et les neuropathies (autre que diabétique, éthylique, médicamenteuse).

Les MG pourraient ainsi répondre plus rapidement aux attentes de leurs patients et trouver les informations nécessaires plus aisément.

- **Meilleure coordination des soins**

Comme l'ont rappelé plusieurs médecins dans la partie « Commentaires libres » du questionnaire, une amélioration de la coordination des soins entre médecin généraliste et spécialiste neurologue serait souhaitable, avec une meilleure communication entre les différents intervenants, dans les 2 sens.

En effet, parmi les MG ayant répondu au questionnaire, 57,4% et 62,2% estimaient respectivement que l'orientation vers les spécialistes/ centres de références et la centralisation des comptes rendus et résultats était difficile (difficulté cotée de 3 à 5) (**Figure 10**).

Ces résultats corroborent ceux de la thèse de Benjamin Mazy (2011) portant sur la prise en charge de maladies rares en médecine générale (30), dans laquelle, il ressort qu'un des moyens d'amélioration de cette prise en charge le plus cité par les généralistes serait une meilleure communication entre les professionnels de santé.

La création de centres de référence hospitaliers doit aller de pair avec une meilleure accessibilité pour les MG qui souhaitent adresser leur patient ou obtenir des réponses. L'évolution de la Médecine doit aller dans le sens de la perte des clivages entre cabinet de médecine générale et service hospitalo-universitaire. L'hyperspécialiste doit pouvoir se rendre plus disponible sur une thématique plus ciblée comme les MNM. Un numéro de téléphone unique devrait pouvoir orienter vers le centre le plus proche et fournir les coordonnées du spécialiste adapté.

Dans ce contexte, un des objectifs principal des centres de référence pourrait être, dans un premier temps d'identifier clairement les principaux acteurs prenant en charge chaque patient, afin d'aider les MG à trouver facilement leurs interlocuteurs.

Par ailleurs, il serait intéressant de favoriser la coordination nécessaire entre les différents spécialistes (neurologue/pneumologue/cardiologue/MPR...), car le généraliste ne peut pas à lui seul les orchestrer. Ainsi les neurologues référents devraient pouvoir organiser des explorations, bilan ou suivi en hospitalisation de jour ou de courte durée incluant l'ensemble des autres spécialistes.

MNM et urgences

Les pathologies neuromusculaires font l'objet de prises en charge complexes et également de situation d'urgence nécessitant un accompagnement particulier du MG ou de l'urgentiste.

Notre étude révèle une préoccupation des MG dans la prise en charge des urgences des patients atteints de MNM. En effet, 54,1% (n=502) sont demandeurs d'informations concernant les conduites à tenir en urgence, 39,5% (n=367) sont demandeurs de cartes de soins et d'urgence et fiches orphanet, et 37% de directives anticipées (**Figures 13 et 14**) .

Deux moyens d'informations ont été développés par orphanet dans le but d'aider à la prise en charge des urgences telles que la myasthénie auto-immune, la maladie de Steinert, la myopathie de Duchenne et les SLA (40) :

- les fiches de régulations SAMU et recommandations pour les urgences hospitalières,
- les Cartes de soins et d'Urgence que les patients doivent porter sur eux.

Il pourrait être envisageable que le médecin neurologue spécialiste de chaque patient se charge de mettre à jour la carte de soins et d'urgence de chacun de ses patients atteints de MNM.

Il pourrait être également envisagé que ces documents abordant les prises en charge d'urgence puissent être diffusées largement au médecins généralistes et qu'ils soient glissés dans le dossier du patient.

Ne pas passer à côté des patients atteints de MNM...

Enfin, il est important de se rappeler l'importance de porter un diagnostic pour les MNM même si peu d'entre elles disposent de traitements spécifiques. Etiqueter un MNM chez un patient peut amener une bien meilleure compréhension de ses symptômes et une meilleure prise en charge à plusieurs titres.

En premier lieu, l'information sur le mode de transmission est primordial pour les patients atteints de MNM qui souhaitent avoir des enfants. Ensuite, devant le

développement des thérapies nouvelles, il est aujourd'hui important d'identifier les gènes mis en cause dans chaque pathologie, afin de pouvoir les cibler lorsque les traitements seront au point. Une fois les pathologies identifiées, les patients sont entrés dans une base de données CEMARA (Centre des Maladies Rares) (41), et peuvent dès lors être appelés à participer à des protocoles d'essais thérapeutiques. D'un point de vue plus psychologique, tout diagnostic posé va aider un patient à mieux vivre son handicap, à davantage l'accepter. Cela va également permettre un accès aux aides sociales et structures de soins et influencer significativement sur sa qualité de vie. Par ailleurs, une fois la pathologie étiquetée, il est plus facile de choisir les traitements symptomatiques, de coordonner la prise en charge multidisciplinaire entre cardiologue, neurologue, pneumologue, MPR...

Pour finir, il ne faut pas oublier que certaines pathologies disposent de traitement spécifique, à côté desquels il serait regrettable de passer. Pour exemple, pour la maladie de Pompe (glycogénose de type 2 entraînant une faiblesse musculaire progressive et des atteintes respiratoires voire cardiaques), une thérapie enzymatique substitutive (l'α-glucosidase alfa) a obtenu une AMM en Europe et aux États-Unis en 2006, permettant une amélioration considérable des fonctions cardiaque, motrice et respiratoire, de la survie, ainsi que de la croissance chez un tiers des enfants atteints de la forme infantile. De plus le traitement améliore la distance de marche et semble stabiliser l'atteinte respiratoire chez l'adulte(42).

Ainsi, notre étude a montré un intérêt important d'une partie non négligeable des MG de la région Rhône-Alpes pour ce sujet portant sur des pathologies rares que sont les MNM. Il s'agit d'un travail original de grande envergure, apportant des informations pratiques utiles à l'élaboration de nouveaux outils concrets pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM. Il ressort de nos travaux que les principales difficultés rencontrées par les médecins généralistes dans la prise en charge des MNM portent sur les éléments de prise en charge situés en amont du diagnostic étiologique. Ceci est corrélé avec les éléments d'informations demandés par les médecins généralistes pour améliorer leur connaissance sur la présentation clinique, l'évolution, les examens complémentaires. Il apparaît également que ces derniers semblent peu connaître les systèmes de soins impliqués dans ces pathologies (spécialistes, centres de références, association de malades...).

Ce travail propose également des solutions à mettre en place pour palier à ces difficultés. En premier lieu, une campagne d'information sur internet destinée aux MG,

organisée par les centres de référence et l'AFM-Téléthon, pourrait être lancée pour améliorer la diffusion des informations. Par ailleurs, les MNM pourraient être davantage enseignées dans le cursus des études de médecine car seules certaines d'entre elles sont traitées dans les différents programmes d'enseignement. Pour finir, une meilleure coordination des soins et une meilleure informations sur la prise en charge en urgence, pour chaque patient, pourraient être envisagées par les Centres de référence des MNM.

Au delà de ce travail universitaire, je mettrai à disposition mes résultats pour le Centre de référence des MNM Rhône-Alpes et pour l'AFM-Téléthon. En retour, ces derniers se sont engagés à développer des outils de communication destinés aux médecins généralistes, afin de les aider dans leur pratique. Les médecins généralistes qui le souhaitent pourront ainsi davantage avoir une place centrale dans le réseaux de soins des MNM. Je me tiendrai bien évidemment disponible pour présenter mes résultats à ces deux entités afin de rendre concrètes les débouchées de cette étude.

Conclusions



Nom, prénom du candidat : HUZE-JACQUESSON Caroline

CONCLUSIONS

Les maladies neuromusculaires (MNM) sont des pathologies rares aux multiples présentations. Peu connues jusque dans les années 1990, elles ont bénéficié récemment d'une meilleure visibilité pour leur prise en charge grâce aux mesures gouvernementales et au dynamisme associatif qui ont mis en avant l'ensemble des maladies rares.

Malgré une importante documentation sur la prise en charge de l'ensemble des maladies rares, aucun travail ne s'est intéressé à la prise en charge spécifique des MNM par les médecins généralistes (MG).

Ces pathologies sont souvent mal connues et font souvent l'objet de longues errances diagnostiques. Elles sont multi-causales et souvent multi-systémiques, atteignant les fonctions principales motrice mais aussi respiratoire ou cardiaque. Les complications qui en résultent nécessitent une prise en charge particulière et globale, souvent peu connues des MG. Par ailleurs, l'accès aux informations médicales, scientifiques ou sociales reste difficile, et la coordination des soins est souvent complexe. Il est par conséquent souvent délicat pour le MG d'avoir une place centrale dans le réseau de soins de ces patients.

Nous avons ainsi réalisé un travail d'enquête auprès des MG de la région Rhône-Alpes afin 1/ de rechercher les principales difficultés rencontrées par ces derniers dans la prise en charge spécifique des MNM, 2/ de préciser l'implication qu'ils souhaitent donner dans le cadre de la médecine générale, 3/ de déterminer les insuffisances d'informations et leurs souhaits sur les moyens qu'ils estiment nécessaires pour y remédier. Plus de 900 médecins généralistes ont répondu, témoignant de leur intérêt pour les MNM. Notre étude a montré que les principales difficultés rencontrées portent sur la prise en charge en amont du diagnostic étiologique (le diagnostic, le dépistage, la prescription d'examen complémentaires), ce qui est corrélé aux éléments d'information demandés par les médecins généralistes pour améliorer leur connaissance sur la présentation clinique, l'évolution, les examens complémentaires. Il apparaît également que ces derniers connaissent peu les systèmes de soins impliqués dans ces pathologies (spécialistes, centres de références, association de malades...). Ce travail propose également des pistes voire des solutions à mettre en place pour palier à ces difficultés. En premier lieu, une campagne d'information sur internet destinée aux MG, organisée par les centres de référence et l'AFM-Téléthon, pourrait être lancée pour améliorer la diffusion des



informations. Par ailleurs, les MNM pourraient être davantage enseignées dans le cursus des études de médecine car seules certaines d'entre elles sont traitées dans les différents programmes d'enseignement.

Il s'agit d'une étude originale et pratique, qui va mener à l'élaboration d'outils concrets d'informations dédiés aux MG, pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM.

Le Président de la thèse,

Nom et Prénom du Président

Signature

Laurent SCHAEFFER
Directeur de l'INMG

VU :

**Le Doyen de la Faculté de Médecine
Lyon-Est**



Professeur Jérôme ETIENNE

VU :

**Pour Le Président de l'Université
Le Président du Comité de
Coordination des Etudes Médicales**



Professeur Jérôme ETIENNE

Vu et permis d'imprimer

Lyon, le **19 AVR. 2016**

Annexe

Annexe 1 : Lettre d'accompagnement du questionnaire

Caroline HUZE
Interne en Médecine Générale - Université Lyon Est
PhD Biologie Moléculaire et Cellulaire
caro.huze@gmail.com

Coordonnées du médecin généraliste

Le 21 septembre 2015

Chères consœurs, chers confrères,

Sclérose latérale amyotrophique, amyotrophie spinale, neuropathies rares et myopathies héréditaires ou acquises, myasthénie, etc. autant de pathologies rares et difficiles à prendre en charge.

Afin d'améliorer le soin des patients atteints de ces maladies neuromusculaires (MNM), je réalise **ma thèse de médecine générale***, sur le thème :

« Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des maladies neuromusculaires ; perspectives »

L'objectif est double :

Faire ressortir les principales **difficultés rencontrées sur le terrain** par les médecins généralistes, face à ces pathologies.

Intégrer pleinement les médecins généralistes dans le réseau de soin des MNM, par l'élaboration d'outils solides d'information et de collaboration médecins généralistes / centre de référence.

Aussi, je serais ravie de recueillir votre expérience médicale au quotidien.

Pour cela, **5 minutes** de votre temps suffiront pour remplir le questionnaire ci-joint, à me retourner dans l'enveloppe fournie pré-payée.

Par avance, je vous remercie pour vos retours précieux ; ils contribueront à améliorer de manière concrète la prise en charge de ces patients, et à vous aider dans votre pratique quotidienne.

Caroline HUZE

Dr Philippe PETIOT (Directeur de thèse)
Praticien hospitalier du centre de référence des MNM Rhône-Alpes

*en collaboration avec le Centre de référence des maladies neuromusculaires Rhône-Alpes (<http://cr-neuromusculaire-rhone-alpes.org>), avec financement des envois par l'AFM-Téléthon

Annexe 2 : Questionnaire

« Difficultés rencontrées par les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes dans la prise en charge des maladies neuromusculaires ; perspectives »

Thèse de Médecine générale - HUZE Caroline - Université Lyon Est

1- Combien de patients atteints de maladies neuromusculaires (MNM) avez vous pris en charge durant votre carrière?

0	1-5	5-10	> 10
---	-----	------	------

Quelles étaient les MNM ?

2-Dans votre pratique, quelles sont les difficultés rencontrées concernant la prise en charge des MNM ?

0 « Jamais» -> 5 « Toujours» ; # « Pas de votre ressort »	0	1	2	3	4	5	#
Dépistage (y penser !)							
Diagnostic							
Prescriptions d'examens complémentaires							
Orientation vers les spécialistes/ centre de référence							
Prescriptions médicamenteuses spécifiques							
Prescriptions non médicamenteuses (rééducation orthophonie, psycho)							
Prise en charge des pathologies intercurrentes /associées							
Centralisation des intervenants / résultats d'examens complémentaires							
Soutien des familles et du patient							
Prise en charge sociale autour de la maladie							
Autres, précisez :							

3- Et de manière plus générale, quelles sont, pour vous, les principaux obstacles à une bonne prise en charge des MNM ?

0 « Jamais» -> 5 « Toujours» ; # « Pas de votre ressort »	0	1	2	3	4	5	#
Manque d'expérience, du fait de la rareté de ces maladies							
Manque de temps							
Manque de connaissances							
Obtention d'informations sur ces maladies							
Accès aux médecins spécialistes de ces maladies							
Autres, précisez :							

4- Afin de remédier à ces difficultés, quelles données sur les MNM jugeriez-vous utiles pour votre pratique ?

- Génétique, mode de transmission
- Présentation clinique, évolution
- Examens complémentaires (Biologie, EMG, imagerie, Biopsie)
- Information sur les médicaments spécifiques / interactions
- Conduite à tenir en urgence
- Directives anticipées pour les pathologies les plus graves
- Prise en charge paramédicale
- Système de soins (consultations spécialisées, centre de référence)
- Prise en charge sociale (allocations, MDPH, relais assistantes sociales, etc.)
- Connaissance des services, associations pouvant accompagner les personnes handicapées
- Information sur les recherches en cours
- Autres, précisez :

5- Sous quelle forme ?

- Articles dédiés à ces pathologies
- Répertoire téléphonique / mails des différents intervenants
- Cartes de soins et d'urgence et fiches Orphanet par MNM
- Formations médicales continues post-universitaires
- Formations par un clinicien expert du centre de référence
- Protocoles Nationaux de Diagnostics et Soins (PNDS)
- Autres, précisez :

6- Sur quel support ?

- Papier
- CD-ROM, cléUSB...
- Site Internet
- Sessions orales de formation

7- Avez vous un neurologue référent spécialisé dans les MNM ?

- Libéral Hospitalier, membre du centre de référence
- Hospitalier Non

8- A propos du Centre de référence Rhône-Alpes des MNM :

- Je ne connais pas
- Je connais, notez :

0 « Pas du tout satisfait » -> 5 « Très satisfait » :	0	1	2	3	4	5
Communication générale du Centre de référence vers les médecins généralistes						
Accessibilité aux coordonnées téléphoniques/ mail des praticiens du centre						
Accessibilité aux informations relatives aux MNM via le centre						
Implication du centre dans la formation continue sur les maladies MNM						
Délais de RDV corrects						
Qualité de la prise en charge des patients						

9- Connaissez-vous le site Internet du Centre de référence Rhone-Alpes des MNM :

- Je ne connais pas
- Je connais, notez :

0 « Pas du tout satisfait » -> 5 « Très satisfait » :	0	1	2	3	4	5
Qualité de la présentation						
Qualité des informations destinées aux professionnels						
Qualité des informations destinées aux patients						

10- Connaissez-vous des structures sociales ou associatives pour l'accompagnement des malades ?

- Je ne connais pas
- Je connais. Lesquelles :

Et notez :

0 « Pas du tout satisfait » -> 5 « Très satisfait » :	0	1	2	3	4	5
Disponibilité						
Ecoute						
Partenariat avec le médecin traitant et les autres intervenants						
Utilité pour votre prise en charge du patient						
Opinion générale sur leurs actions						

Merci

Commentaires libres

Vous

Age :
 Année de la thèse d'exercice :
 Sexe :
 Département :
 Mode d'exercice : cabinet seul / cabinet de groupe
 Milieu : rural / semi-rural / urbain
 Accès à Internet au cabinet : OUI / NON

Annexe 3 :Recherches bibliographiques

Le premier travail a consisté à déterminer les principaux mots clés de ce projet, grâce au Portail terminologique de santé du CiSMEF. J'ai ainsi pu faire ressortir 5 libellés MeSH préférés à partir desquels j'ai réalisé mes recherches ultérieures :

- maladies de la jonction neuromusculaire / neuromuscular junction diseases
- maladies neuromusculaires / neuromuscular diseases
- médecine générale / general practice
- médecins généralistes / general practitioners
- maladies rares / rare diseases

Ces mots clés m'ont permis de trouver des articles pertinents (intéressants pour mon étude) sur différents moteurs de recherche médicaux :

-Doc'CiSMEF

A partir des mots clés MeSH :

- maladies rares ET médecine générale :0 résultat
- maladies rares ET médecins généralistes :1 résultat
- maladies neuromusculaires ET médecins généralistes :3 résultats dont 1 pertinent
- maladies neuromusculaires ET médecine générale : 5 résultats dont 1 pertinent
- maladies de la jonction neuromusculaire ET médecins généralistes : 0 résultat
- maladies de la jonction neuromusculaire ET médecine générale :0 résultat

A partir des mots clés MesH tronqués :

- maladie* neuromusculaire* ET médecin* général* : 40 résultats dont 15 pertinents
- maladie* rare* ET médecin* général* : 173 résultats dont 1 pertinent

-SuDOC (en évitant les thèses de spécialités autres que médecine générale)

A partir des mots clés MeSH tronqués :

- maladie* neuromusculaire* ET médecin* général* : 19 résultats dont 1 pertinent
- maladie* rare* ET médecin* général* : 43 résultats dont 14 pertinents

-CoChran : 0 résultats

-PSDB : 0 résultats

-PUBMED

- "neuromuscular diseases" AND practition*: 15 résultats dont 7 pertinents
- "general practice" AND rare disease*:19 résultats dont 3 pertinents
- "general practitioner" AND rare disease*: 130 résultats dont 11 pertinents

Annexe 4 : Dialogue avec AFM -Téléthon, 12 mai 2015

Avant l'élaboration du questionnaire, afin de mieux cibler les problématiques que rencontrent les MG dans la prise en charge des MNM, j'ai interviewé, le 12 mai 2015, Mme Fumé et Mme Jérôme, Référentes Parcours Santé (RPS) du Service régional de l'AFM-Téléthon. L'entretien s'est déroulé dans les locaux de l'AFM de manière informelle ; il n'a pas été enregistré. Les RPS reçoivent quotidiennement des appels des personnes atteintes de MNM qui leurs exposent leurs problèmes divers. Elles accompagnent les malades et leur famille au rythme qu'ils souhaitent en leur proposant des visites au domicile. Elles sont, par conséquent, à l'écoute des remarques faites par les patients sur leur prise en charge par leur médecin généraliste.

D'après leur témoignage : « la moitié des patients se fait suivre par leur médecin généraliste pour des pathologies intercurrentes ou le suivi de leur maladie, et l'autre moitié se dirige plus spontanément vers son spécialiste en neurologie ou rééducation ». De la même manière « la moitié des patients est satisfaite de sa prise en charge par le médecin de famille (avec des efforts fournis par ces derniers pour se mettre à jour dans leur connaissance) et l'autre moitié est insatisfaite ». Les principales raisons de leur insatisfaction seraient : « le manque d'écoute, le manque de connaissances sur leur maladie, l'errance diagnostique et l'absence de suivi de la MNM ».

La maladie de Steinert serait, selon leur avis la plus sujette aux errances diagnostiques.

Concernant les urgences, les patients se tourneraient principalement vers leur neurologue ou médecin rééducateur plutôt que vers leur médecin de famille ou les services d'urgence. Depuis la création de la carte maladie neuromusculaire, une légère amélioration a été notée dans les prises en charge d'urgence chez les rares patients qui disposaient de cette carte et la portaient sur eux.

Les dossiers MDPH et les arrêts de travail serait davantage gérés par les médecins traitants plutôt que par les neurologues. Pour la partie « Projet de vie » du dossier MDPH, les patients se feraient davantage aider par l'AFM que par les assistantes sociales ou leurs médecins traitants.

Pour note, j'ai pu obtenir des informations quantitatives intéressantes recueillies par l'AFM-Téléthon, entre 1989 (date de création du service Rhône-Alpes de l'AFM-Telethon) et 2009.

Département	Nombre total de familles connues	Nombre de décès
01 Ain	115	25
07 Ardeche	90	31
26 Drome	155	34
38 Isère	489	92
42 Loire	201	40
69 Rhône	624	131
73 Savoie	117	22
74 Haute-Savoie	188	43
Total région	1979	418

Nombre de familles atteintes de MNM et nombre de décès déclarés au sein de ces familles, dans la région Rhône-Alpes, depuis 1989. Statistiques datant du 31/12/2014 fournies par le service Rhône-Alpes de l'AFM-Téléthon.

En effet, depuis 1989 :

- 1979 patients atteints de MNM seraient connus dans la région Rhône-Alpes,
- 418 décès auraient été enregistrés.
- Par conséquent, 1561 personnes atteintes de MNM seraient recensées depuis 1989.

En tenant compte de la démographie rhônalpine (environ 5.640.000 habitants en 2009), cela signifie que la prévalence théorique de patients atteints de MNM en Rhône-Alpes serait de 1/3600. Ces résultats sont à prendre avec précaution, car tous les décès n'ont peut-être pas été déclarés.

Ces éléments renforcent l'idée que ces maladies ne sont pas si rares dans la région Rhône-Alpes, que la prise en charge des MNM par les MG peut être améliorée, et que ces derniers peuvent davantage avoir une place centrale dans le réseaux de soins de ces maladies.

Bibliographie

1. Les maladies neuromusculaires - Ministère des Affaires sociales, de la Santé et des Droits des femmes - www.sante.gouv.fr [Internet]. [cité 2 sept 2015]. Disponible sur: <http://www.sante.gouv.fr/les-maladies-neuromusculaires.html>
2. Orphanet. Prévalence des maladies rares: Données bibliographiques Classement par prévalence décroissante ou par nombre de cas publiés. mars 2016;
3. Maladies rares - Commission européenne. 16 oct 2009;
4. Population - Région Rhône-Alpes [Internet]. [cité 29 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.rhonealpes.fr/71-population-rhone-alpes.htm>
5. Direction de la recherche , des études, de l'évaluation et des statistiques DREES. Tableau de synthèse sur les effectifs de médecins en janvier 2015. Les médecins. Disponible sur: <http://www.drees.sante.gouv.fr/la-demographie-des-medecins-rpps>
6. Plan national maladies rares 2005-2008.
7. Maladies rares: «Une priorité de santé publique». Rev Prat. janv 2012;62:79-80.
8. Plan national maladies rares 2011-2014. Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe: une ambition renouvelée.
9. AFM-Téléthon [Internet]. AFM-Téléthon. [cité 27 sept 2015]. Disponible sur: <http://www.afm-telethon.fr>
10. Plateforme Maladies Rares. 8e Journée internationale des maladies rares. 28 févr 2015;
11. La Commission soutient la coopération sur les maladies rares - [Internet]. [cité 3 mai 2016]. Disponible sur: http://www.fondation-groupama.com/sante/connaitre_les_maladies_rares/actualites_des_maladies_rares/la_commission_soutient_la_cooperation_sur_les_maladies_rares/p-8/art_id-2124
12. Andersen T, Le Cam Y, Weinman A. European Reference Networks for rare diseases: the vision of patients. Blood Transfus. avr 2014;12(Suppl 3):s626-7.
13. EURORDIS - La voix des patients atteints de maladies rares en Europe [Internet]. [cité 10 sept 2015]. Disponible sur: <http://www.eurordis.org/fr/content/signature-du-partenariat-strategique-eurordis-nord>
14. Les Cahiers d'Orphanet. Liste des Centres de référence coordinateurs labellisés. oct 2010;
15. La filière FILSLAN [Internet]. [cité 24 avr 2016]. Disponible sur: <http://portail-sla.fr/>

16. La filière neuromusculaire FILNEMUS [Internet]. [cité 24 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.neuropathies-peripheriques.org/filiaire-neuromusculaire-filnemus/>
17. Schanen-Bergot MO. Organisation des soins et maladies neuromusculaires [Internet]. Evry: AFM-Téléthon; 2008. 12 p. Disponible sur: http://www.myobase.org/opac/index.php?lvl=notice_display&id=11923
18. Association CMT-France [Internet]. [cité 24 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.cmt-france.org/La-maladie>
19. Association pour la recherche sur la SLA [Internet]. Association pour la recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique. [cité 24 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.arsla.org/>
20. L'Association Francophone des Glycogénoses - [Internet]. L'Association Francophone des Glycogénoses. [cité 24 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.glycogenoses.org>
21. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust. 2006;185(2):82.
22. L'Observatoire 2015 des maladies rares.Maladies rares info services. [Internet]. Disponible sur: http://www.maladiesraresinfo.org/assets/pdf/Rapport_Observatoire_maladies_rares_15_02_28_web.pdf
23. Les résultats 2011 de l'Observatoire des maladies rares.
24. Wonca Europe. La définition européenne de la médecine générale - médecine de famille. 2002;
25. Watson E-K. The « new genetics » and primary care: GPs' views on their role and their educational needs. Fam Pract. 1999;16(4):420=5.
26. Couderette MS. Prise en charge ambulatoire d'une pathologie chronique rare, la drépanocytose : place et rôle du médecin traitant à partir d'un questionnaire patient [Internet]. Université Pierre et Marie Curie; 2012 [cité 4 août 2015]. Disponible sur: http://www.cmge-upmc.org/IMG/pdf/couderette_these.pdf
27. Dietrich K. L'information sur les maladies rares en médecine générale : l'exemple d'Orphanet [Internet]. [Grenoble]: Université Joseph Fourier; 2008. Disponible sur: <http://www.sudoc.abes.fr//DB=2.1/SET=4/TTL=21/SHW?FRST=26>
28. Orphanet [Internet]. [cité 10 sept 2015]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/consor/www/cgi-bin/index.php?lng=FR>
29. 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 [Internet]. [Lille]: Université du droit et de la santé; 2013. Disponible sur: <http://www.sudoc.abes.fr//DB=2.1/SET=4/TTL=1/SHW?FRST=6>
30. Mazy B. La prise en charge de la maladie rare en cabinet de médecine générale [Internet]. Université des Antilles et de la Guyane; 2011. Disponible sur: <http://www.sudoc.abes.fr//DB=2.1/SET=4/TTL=11/SHW?FRST=16>
31. MYOBASE [Internet]. [cité 10 sept 2015]. Disponible sur: http://www.myobase.org/opac/?opac_view=1#.VfGjZX3vYR8

32. Arrêté du 22 septembre 2011 portant approbation de la convention nationale des médecins généralistes et spécialistes.
33. Vannotti Marco. Le métier de médecin: Entre utopie et désenchantement. Editions Médecine et Hygiène. 2006.
34. DMA: Direct mail response rates beat digital - Direct Marketing News [Internet]. [cité 21 mars 2016]. Disponible sur: <http://www.dmnews.com/direct-mail/dma-direct-mail-response-rates-beat-digital/article/245780/>
35. Ameli.fr - Convention médicale [Internet]. [cité 25 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.ameli.fr/professionnels-de-sante/medecins/votre-convention/convention-medicale.php>
36. Orphanet: Centres experts [Internet]. [cité 3 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Clinics.php?lng=FR>
37. Plaquette Lyon.pdf [Internet]. [cité 3 avr 2016]. Disponible sur: http://cr-neuromusculaire-rhone-alpes.org/cr-neuromusculaire-rhone-alpes/les_equipes_files/Plaquette%20Lyon.pdf
38. Accueil [Internet]. [cité 3 avr 2016]. Disponible sur: <http://www.maladiesraresinfo.org/>
39. Teil Alice. Qu'appelle-t-on système de soins - Haut Conseil de la Santé Publique. ADSP. déc 2000;(33).
40. Orphanet: Orphanet Urgences [Internet]. [cité 11 avr 2016]. Disponible sur: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Emergency.php?lng=FR&stapage=CARTES_URGENCE_LISTE
41. CEMARA [Internet]. [cité 29 avr 2016]. Disponible sur: <https://cemara.org/presentation/show.jsp>
42. La maladie de Pompe - Ophanet. déc 2010;

Serment d'Hippocrate

Au moment d'être admise à exercer la médecine, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité.

Mon premier souci sera de rétablir, de préserver ou de promouvoir la santé dans tous ses éléments, physiques et mentaux, individuels et sociaux.

Je respecterai toutes les personnes, leur autonomie et leur volonté, sans aucune discrimination selon leur état ou leurs convictions. J'interviendrai pour les protéger si elles sont affaiblies, vulnérables ou menacées dans leur intégrité ou leur dignité. Même sous la contrainte, je ne ferai pas usage de mes connaissances contre les lois de l'humanité.

J'informerai les patients des décisions envisagées, de leurs raisons et de leurs conséquences. Je ne tromperai jamais leur confiance et n'exploiterai pas le pouvoir hérité des circonstances pour forcer les consciences.

Je donnerai mes soins à l'indigent et à quiconque me les demandera. Je ne me laisserai pas influencer par la soif du gain ou la recherche de la gloire.

Admise dans l'intimité des personnes, je tairai les secrets qui me seront confiés. Reçue à l'intérieur des maisons, je respecterai les secrets des foyers et ma conduite ne servira pas à corrompre les mœurs.

Je ferai tout pour soulager les souffrances. Je ne prolongerai pas abusivement les agonies. Je ne provoquerai jamais la mort délibérément.

Je préserverai l'indépendance nécessaire à l'accomplissement de ma mission. Je n'entreprendrai rien qui dépasse mes compétences. Je les entretiendrai et les perfectionnerai pour assurer au mieux les services qui me seront demandés.

J'apporterai mon aide à mes confrères ainsi qu'à leurs familles dans l'adversité.

Que les hommes et mes confrères m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses ; que je sois déshonorée et méprisée si j'y manque.

Remerciements

Monsieur le Professeur Laurent SCHAEFFER

Je te remercie de m'avoir, une fois de plus, fait confiance pour cette nouvelle étape de mon parcours scientifique. Merci pour ta pertinence scientifique, ton accessibilité et ta gentillesse à mon égard, c'est toujours un plaisir de travailler avec toi.

Monsieur le Professeur Jean-Pierre DUBOIS

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse. Il était important pour moi de faire appel à un membre du DMG pour évaluer mon travail, dont les perspectives sont dédiées aux médecins généralistes.

Monsieur le Professeur Gilles RODE

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse. Vous travaillez tous les jours avec ces patients atteints de MNM, votre expertise m'est apparue importante pour l'évaluation de ce travail.

Monsieur le Professeur Jean-Christophe JEROME

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse. Je vous remercie pour vos remarques constructives proposées lors de notre dernière rencontre et espère par ma modeste contribution améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM.

Monsieur le Docteur Philippe PETIOT

Je te remercie d'avoir accepté d'être le directeur de ma thèse. J'ai été très touchée par ton intérêt immédiat pour ce sujet, ton enthousiasme sans faille. Je suis on ne peut plus reconnaissante de cette collaboration rigoureuse, efficace et joyeuse.

Monsieur le Docteur Michel BOUZON

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse. Merci pour l'intérêt porté à mon sujet de thèse dès les débuts de ce travail, ainsi que pour votre aide. A l'entrée dans la vie professionnelle, j'espère pouvoir exercer la médecine générale avec autant de talent scientifique, relationnel et de rigueur, que vous. Je garderai en mémoire ce semestre très enrichissant passé à vos côtés.

Je remercie également Monsieur le Docteur Olivier LANTIERI et les membres décideurs de l'AFM qui m'ont accordé leur confiance pour la réalisation de ce projet, en m'offrant une aide logistique et financière conséquentes. Merci notamment à l'équipe administrative de l'AFM-Téléthon sollicitée pour ce projet, notamment Mme Christel DREUX, Mme Bernadette FORTE, Mme Laurence RIMAC, Mme Christine GENONI.

Je remercie tous ceux qui m'ont aidé à l'élaboration du questionnaire :

-Mme Pascale FUME et Gersende JEROME, Responsables Parcours Santé de l'AFM pour leur avis ouvert sur la prise en charge des patients atteints de MNM en cabinet de MG.

-Les médecins de l'AFM-Téléthon et du Centre de références qui ont apporté des corrections constructives au questionnaire.

-Mes proches les Docteurs Gerbaulet, Fayolle, Chalet, Dobelli, Comelli, Soyris, ainsi que Dédé et Sam JACQUESSON, qui ont également apporté des critiques essentielles à ce travail, de leur point de vue de médecin généraliste ou de professionnel de la communication.

-Alexandre MEJAT et Kwamivi DZAINI pour leur avis sur la question.

J'ai eu la chance d'avoir été aidée dans ce travail par le Pr ECOCHARD (Service Biostatistiques des HCl) pour la réalisation des statistiques de cette étude, que je remercie bien chaleureusement. Merci également à mes amis Gauthier BELLENOT et Fabien DUPLUS qui m'ont également aidé dans ce domaine.

A tous les médecins généralistes qui ont répondu à mon questionnaire. Je vous remercie pour votre disponibilité et votre intérêt sur le sujet. Soyez assurés par ce travail de thèse de toute mon estime envers votre engagement professionnel.

Je ne saurais comment remercier assez pour leurs relectures, leurs avis éclairés à toutes les étapes de ce projet, ainsi que pour leur soutien au quotidien :

-Mon mari, soleil de tous les jours qui rend cette vie si chaleureuse et pétillante. Tu es un homme brillant que j'admire. Je suis si fière de ce que nous construisons ensemble jours après jours. Je t'aime.

-Ma maman, pilier de ma vie dont l'amour inconditionnel m'émeut chaque jour. C'est grâce à toi que je suis là aujourd'hui. Je t'aime.

-Mélanie, mon amie sans faille, toujours présente pour m'aider, me soutenir, m'ouvrir l'esprit.

-Jean-Claude, fidèle compagnon de route, invité à tous les coups fumants, merci pour tout.

-Mon petit garçon Titouan qui illumine de son sourire et de ses grimaces chacune des mes journées.

Sans chacun d'entre vous, je n'aurais pu aller si loin dans mes projets...

Merci.

Merci à tous mes proches qui m'ont particulièrement encouragée dans cette dernière ligne droite notamment pour la saisie des données : Mémé, Marine, Pierre-Aurélien, Claire S., Sandra C., Malika, Perrine, Claire M, Hélène, Laurence, Florence, Magalie, Fabien R., Emile S., Pascale, Michel, Mymy.

Merci à tous ceux qui se sont déplacés de près ou de loin pour m'accompagner à cette soutenance.

HUZE-JACQUESSON : Titre

Nbr f. ill. tab.

Th. Méd : Lyon 2016 n° 98

RESUME :

Introduction : Les maladies neuromusculaires (MNM) sont des pathologies rares aux multiples présentations cliniques. Malgré une meilleure visibilité depuis les années 1990, aucun travail ne s'est intéressé à la prise en charge spécifique des MNM par les médecins généralistes (MG). L'objectif principal est d'étudier les principales difficultés rencontrées par les MG dans la prise en charge des MNM. L'objectif secondaire est de contribuer au développement d'outils solides d'information et de collaboration avec les MG, et d'intégrer pleinement ces derniers, s'ils le souhaitent, dans le réseau de prise en charge des patients atteints de MNM.

Méthodes : Nous avons réalisé une étude épidémiologique quantitative observationnelle, descriptive, transversale et déclarative, par l'envoi postal d'un questionnaire à tous les médecins généralistes de la région Rhône-Alpes, le 21 septembre 2015. Nous avons inclus 5184 MG inscrits sur le référentiel 2015 des pages jaunes. Une analyse univariée a été effectuée sur l'ensemble des résultats pour répondre à la problématique.

Résultats : Nous avons obtenu 928 questionnaires exploitables (18% de réponses). La population des MG étudiée était représentative de la population des MG de la région Rhône-Alpes. La plupart des MG ayant répondu au questionnaire (64%, n=599) avait pris en charge entre 1 à 5 patients atteints de MNM sur la durée de leur carrière, avec en première place la Sclérose Latérale Amyotrophique (n=277). Les difficultés majeures de prise en charge des MNM se situaient en amont du diagnostic étiologique : diagnostic (76%), dépistage (70.1%) et la prescription d'examen complémentaires (68.4%). Moins de 15% des MG avaient répondu que les éléments de prise en charge des MNM n'était « pas de [leur] ressort ». 33% des MG avaient exprimé qu'ils ne sentaient pas légitime dans les prescriptions médicamenteuses spécifiques des MNM. De manière plus globale, les MG reconnaissaient manquer d'expérience (88.4%) et de connaissances (84%) sur la prise en charge des MNM. Les MG demandaient davantage de répertoires téléphoniques (48,9%). La diffusion des informations par internet était sollicitée par 66,1% d'entre eux. Aussi, 62,7% des MG étaient demandeurs d'informations concernant les systèmes de soins des MNM. En effet la majeure partie des MG ayant répondu au questionnaire (60,5%), ne disposait pas de « médecin référent des MNM ». Enfin, ils étaient peu nombreux à connaître le Centre de référence Rhône-Alpes des MNM et son site internet, même si ceux qui les connaissaient en étaient satisfaits. Seulement 6% des MG connaissaient les structures sociales ou associatives impliquées dans l'accompagnement des malades atteints de MNM.

Conclusion et Perspectives : Notre étude a montré un désir important d'une partie des MG de la région Rhône-Alpes de s'impliquer dans la prise en charge des MNM, avec pour principales difficultés les éléments de prise en charge situés en amont du diagnostic étiologique, en corrélation avec les éléments d'information demandés par les MG. Il apparaît également que ces derniers semblent peu connaître les systèmes de soins impliqués dans ces pathologies (spécialistes, centres de références, association de malades...). Ce travail propose des solutions à mettre en place pour palier à ces difficultés. En premier lieu, une campagne d'information sur internet destinée aux MG, organisée par les centres de référence et l'AFM-Téléthon, pourrait être lancée pour améliorer la diffusion des informations. Par ailleurs, les MNM pourraient être davantage enseignées dans le cursus des études de médecine. Pour finir, une meilleure coordination des soins devrait être proposée par les Centres de référence des MNM. De même, le développement de fiches de prise en charge en urgence, personnalisées pour chaque patient et transmises aux MG, pourrait apporter une aide significative et renforcer leur rôle. Il s'agit d'un travail original de grande envergure, apportant des informations pratiques utiles à l'élaboration de nouveaux outils concrets pour améliorer la prise en charge des patients atteints de MNM.

MOTS CLES : Maladies neuromusculaires, Maladies rares, Médecine générale, Médecins Généralistes

JURY : **Président :** Monsieur le Professeur Laurent SCHAEFFER
 Membres : Monsieur le Professeur Gilles RODE
 Monsieur le Professeur Jean-Pierre DUBOIS
 Monsieur le Professeur Jean-Christophe ANTOINE
 Monsieur le Docteur Philippe PETIOT
 Membre invité : Monsieur le Docteur Michel BOUZON

DATE DE SOUTENANCE : 24 Mai 2016

ADRESSE DE L'AUTEUR : 31 rue Guy de Maupassant - 69500 BRON
caro.jacquesson@gmail.com