

BIENVENUE DANS

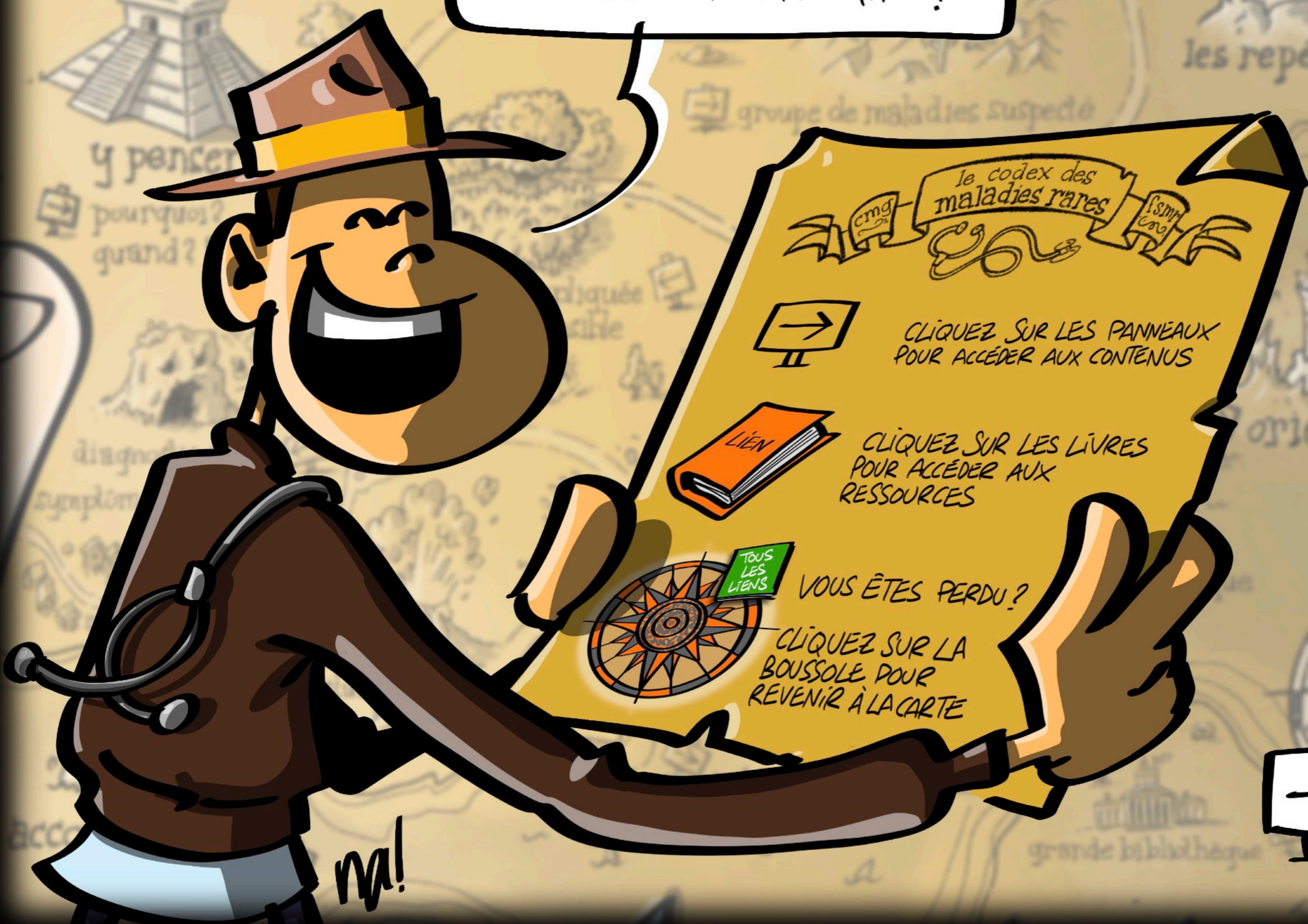
le codex des
maladies rares

cmg

fsmr



COMMENT UTILISER
CE CODEX INTERACTIF ?



le codex des
maladies rares



CLIQUEZ SUR LES PANNEAUX
POUR ACCÉDER AUX CONTENUS



CLIQUEZ SUR LES LIVRES
POUR ACCÉDER AUX
RESSOURCES



VOUS ÊTES PERDU ?

CLIQUEZ SUR LA
BOUSSOLE POUR
REVENIR À LA CARTE

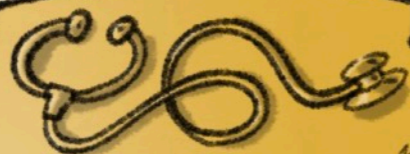


ma!

le codex des maladies rares

cmg

fsmr



y penser

pourquoi?
quand?

diagnostic connu
ou
symptômes évocateurs

situation inexplicquée
ou incompréhensible

groupe de maladies suspecté

diagnostic inconnu
mais combinaison
de symptômes évocateurs

les repérer

orienter

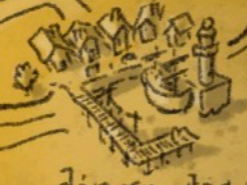
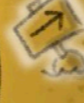
gérer le doute
et l'incertitude diagnostique

situation urgente

antécédents familiaux

accompagner

grande bibliothèque



TOUS
LES
LIENS



GROUPE DE
MALADIES
SUSPECTÉ



Si un groupe de maladies est suspecté ou en cas de doute : **contacter la filière de santé maladies rares** en charge de l'organe concerné. Elle vous orientera vers un **centre de référence** pour un avis.

Ces centres spécialisés rassemblent une **équipe pluridisciplinaire** ayant l'expertise nécessaire pour **confirmer un diagnostic** et initier la prise en charge du patient.

WWW.MALADIES RARES INFO.ORG
no GRATUIT 0800 40 40 43

TROUVER LA FILIÈRE

WWW.FILIERES MALADIES RARES.FR

na!

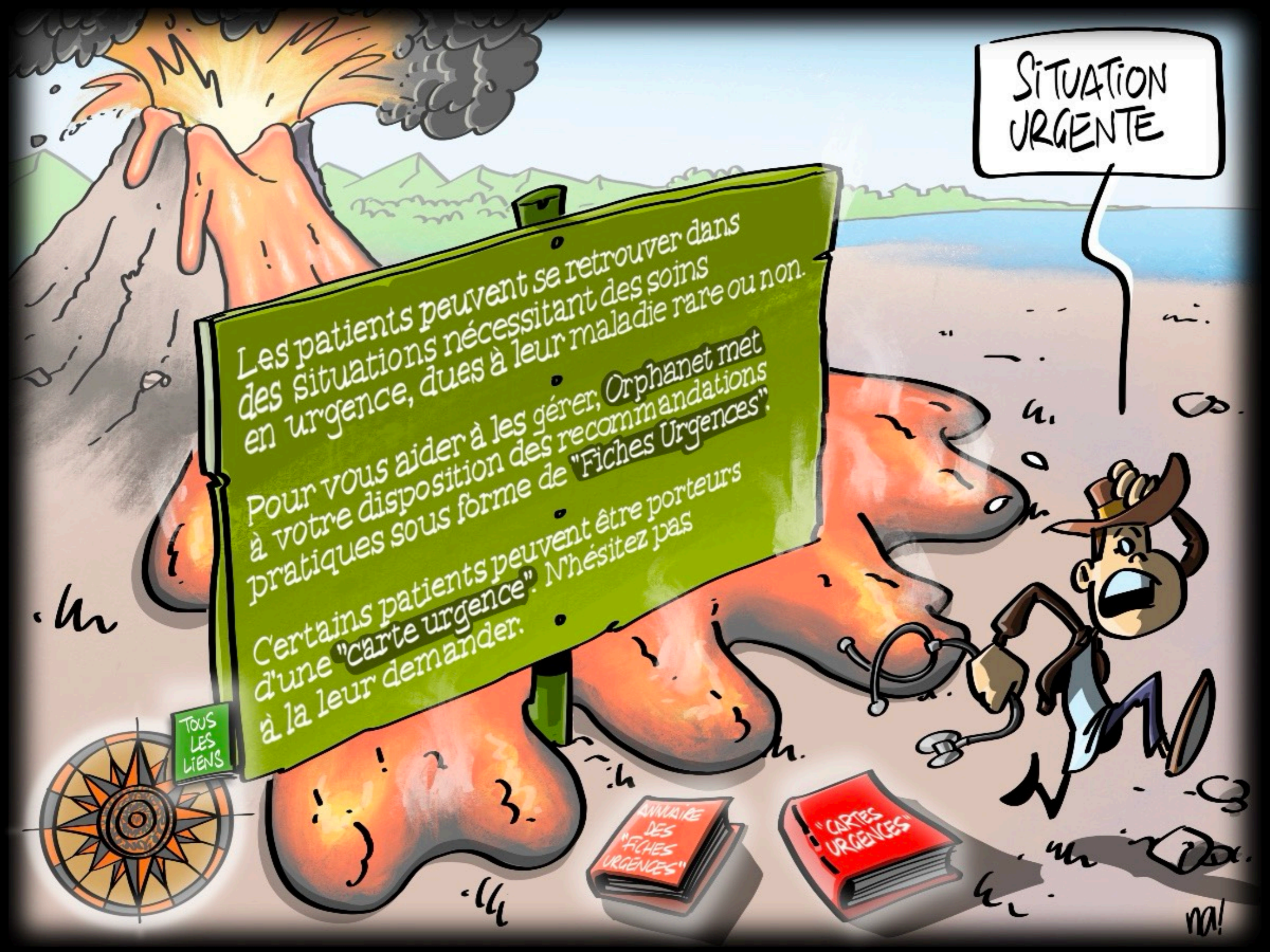
SITUATION
URGENTE

Les patients peuvent se retrouver dans
des situations nécessitant des soins
en urgence, dues à leur maladie rare ou non.

Pour vous aider à les gérer, Orphanet met
à votre disposition des recommandations
pratiques sous forme de "Fiches Urgences".

Certains patients peuvent être porteurs
d'une "carte urgence". N'hésitez pas
à la leur demander.

TOUS
LES
LIENS





"ABRÉGÉ
DE GESTION DE
L'INCERTITUDE
DIAGNOSTIQUE"

GÉRER LE DOUTE
ET L'INCERTITUDE
DIAGNOSTIQUE

TOUS
LES
LIENS

Gérer le doute et l'incertitude diagnostique est complexe... Mais les reconnaître et les partager avec le patient et sa famille est primordial, car cela préserve la confiance ainsi que l'alliance thérapeutique, et permet d'aborder les émotions associées.

na!



TOUS
LES
LIENS

SITUATION
INEXPLIQUÉE OU
INCOMPRÉHENSIBLE

Devant une situation que l'on ne comprend pas ou inexplicquée, l'éventualité d'une maladie rare doit être prise en compte.

Dans cette optique, les Filières de Santé Maladies Rares et le CMC mettent à votre disposition des documents ressources.

UN
EXEMPLE
EN VIE
RÉELLE

FICHE
PRATIQUE :
DE LA
SUSPICION AU
DIAGNOSTIC



TOUS
LES
LIENS

Tout antécédent familial doit alerter sur des symptômes pouvant être liés à une maladie rare. Pour ce cas de figure, le CMA et les Filières Santé Maladies Rares proposent la **fiche pratique "Maladie rare de la suspicion au diagnostic"**

Si l'atteinte familiale est connue, il est possible de se référer au **protocole national de diagnostic et de soin** afférent pour identifier les signes précoces de la maladie et les experts pouvant établir le diagnostic.

ANTÉCÉDENTS
FAMILIAUX

ANNUAIRE
DES
PNDs

FICHE
PRATIQUE



na!

DIAGNOSTIC CONNU

Assurez-vous que votre patient est bien suivi par un **centre de référence** ou de **compétence** maladies rares : retrouvez la liste des centres sur les sites d'Orphanet et des Filières de Santé Maladies Rares (FSMR).

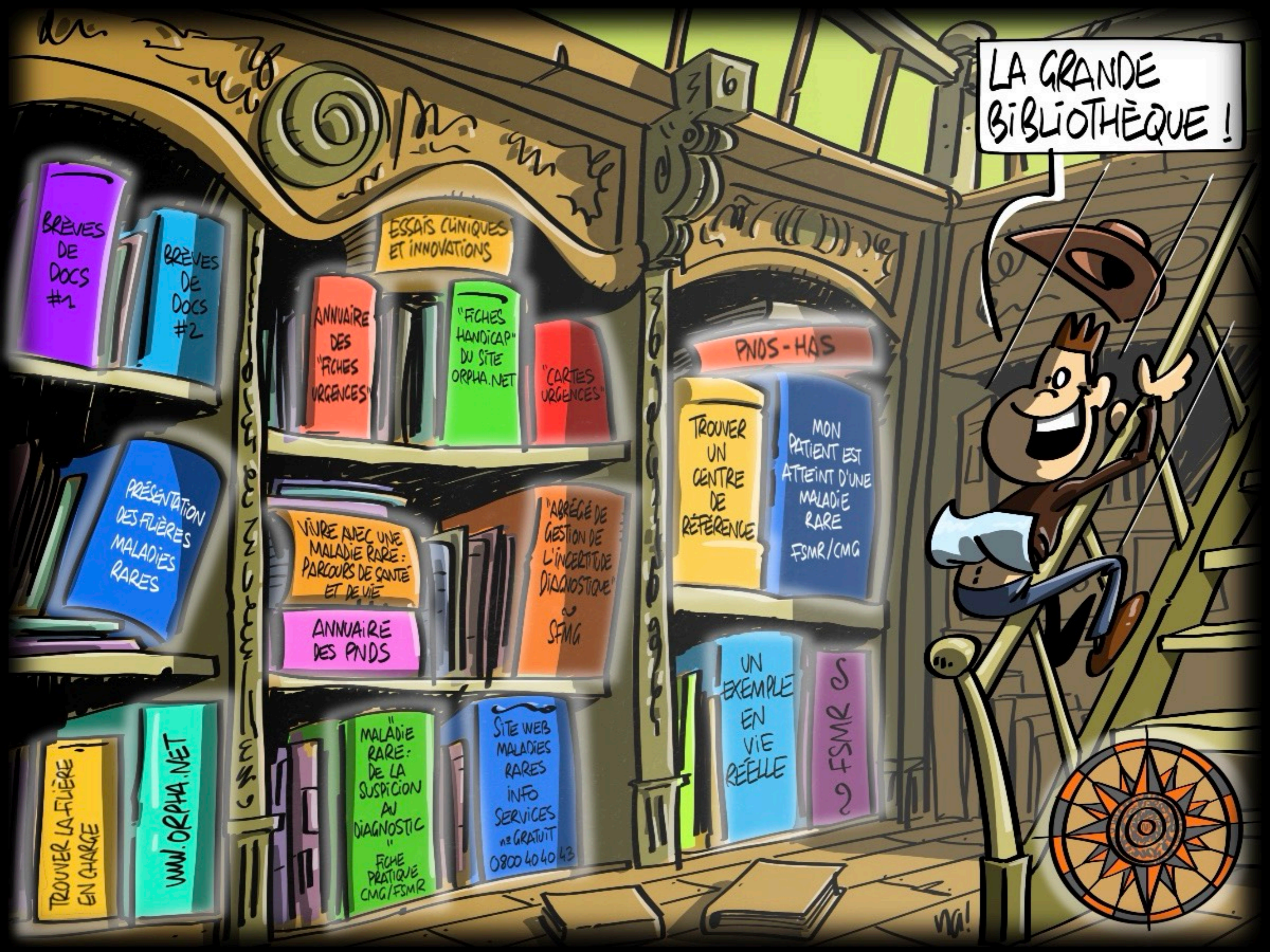
Pour vous accompagner dans la prise en charge de votre patient, il existe des recommandations de bonnes pratiques, les "**Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins-PNDS**" disponibles sur le site de la Haute Autorité de Santé. Une synthèse à destination du médecin traitant est incluse dans chaque PNDS.

Un diagnostic posé permet au patient de faire face à sa condition et de pouvoir **adapter sa vie quotidienne en conséquence**.

Les FSMR et Maladies Rares Info Services ont développé une infographie rassemblant toutes les informations utiles au patient "Vivre avec une maladie rare : le parcours de santé et de vie".



LA GRANDE BIBLIOTHÈQUE !



BRÈVES DE DOCS #1

BRÈVES DE DOCS #2

ESSAIS CLINIQUES ET INNOVATIONS

ANNUAIRE DES "FICHES URGENCES"

"FICHES HANDICAP" DU SITE ORPHA.NET

"CARTES URGENCES"

PNDOS - HAS

TROUVER UN CENTRE DE RÉFÉRENCE

MON PATIENT EST ATTEINT D'UNE MALADIE RARE FSMR/CMG

PRÉSENTATION DES FILIÈRES MALADIES RARES

VIVRE AVEC UNE MALADIE RARE: PARCOURS DE SANTÉ ET DE VIE

"ABRÉGÉ DE GESTION DE L'INCERTITUDE DIAGNOSTIQUE" SFMG

ANNUAIRE DES PNDOS

TROUVER LA FILIÈRE EN CHARGE

WWW.ORPHA.NET

"MALADIE RARE: DE LA SUSPICION AU DIAGNOSTIC" FICHE PRATIQUE CMG/FSMR

SITE WEB MALADIES RARES INFO SERVICES NO GRATUIT 0800 40 40 43

UN EXEMPLE EN VIE RÉELLE

FSMR S



na!

DIAGNOSTIC
INCONNU...

MAIS COMBINAISON
DE SYMPTÔMES ÉVOCATEURS

solliciter une aide pour orienter
vers un groupe de pathologies
en contactant **Maladies Rares Info
Services** qui met à disposition
le numéro vert gratuit

0800 40 40 43



na!



L'IMPORTANCE
DU DIAGNOSTIC



Les maladies rares, au nombre de 7 000, touchent près de 3 millions de personnes

en France, un chiffre similaire aux cas de cancer. En tant que généraliste, 1 patient sur 20 de votre

patientèle pourrait être atteint d'une de ces maladies. Un repérage rapide améliore significativement leur prise en charge,

d'autant plus avec l'émergence de nouvelles thérapies qui peuvent radicalement changer la vie des

patients. En effet, alors que 80% des maladies rares restent sans traitement aujourd'hui, la recherche offre l'espoir de nouvelles thérapies.

Dans le contexte de la médecine générale où les patients consultent

souvent avant qu'un diagnostic précis puisse être posé, les outils

diagnostiques traditionnels peuvent s'avérer insuffisants face

aux maladies rares. Or, le diagnostic est crucial pour permettre

au patient de faire face à sa condition et au médecin d'accompagner son parcours

POURQUOI
Y PENSER ?



na!

QUAND
Y PENSER ?



ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX 

DIAGNOSTIC INCONNU
COMBINAISON DE
SYMPTÔMES ÉVOCATEURS 

SITUATION INEXPLIQUÉE
OU INCOMPRÉHENSIBLE 

GÉRER LE DOUTE
ET L'INCERTITUDE 



① Penser à une maladie rare peut être pertinent dans plusieurs situations :

② Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas.

Un tableau associant une combinaison inexplicable de signes cliniques. Une errance diagnostique de plusieurs années chez un patient. Une hospitalisation sans diagnostic clair.

③ Une famille "porteuse" ou atteinte.

En attendant, gérer l'incertitude est complexe.

La reconnaître et la partager avec le patient et sa famille préserve la confiance et permet d'aborder les émotions associées. Impliquer le patient dans cette période d'incertitude est essentiel pour une prise de décision concertée : s'accorder sur l'impact d'une attente ou se lancer dans la réalisation de tests diagnostiques ou traitements éventuels avec tous les retentissements personnels et familiaux potentiels.

na!

REPÉRER

Une combinaison de **symptômes inexplicables** ou **inhabituels** est un bon critère d'alerte pour envisager une maladie rare. Interroger sur l'existence d'une maladie similaire **dans la famille** est également crucial. Diagnostiquer une maladie rare, c'est d'abord **l'y penser**.

ANTÉCÉDENTS FAMILIAUX



SITUATION INEXPLIQUÉE OU INCOMPRÉHENSIBLE

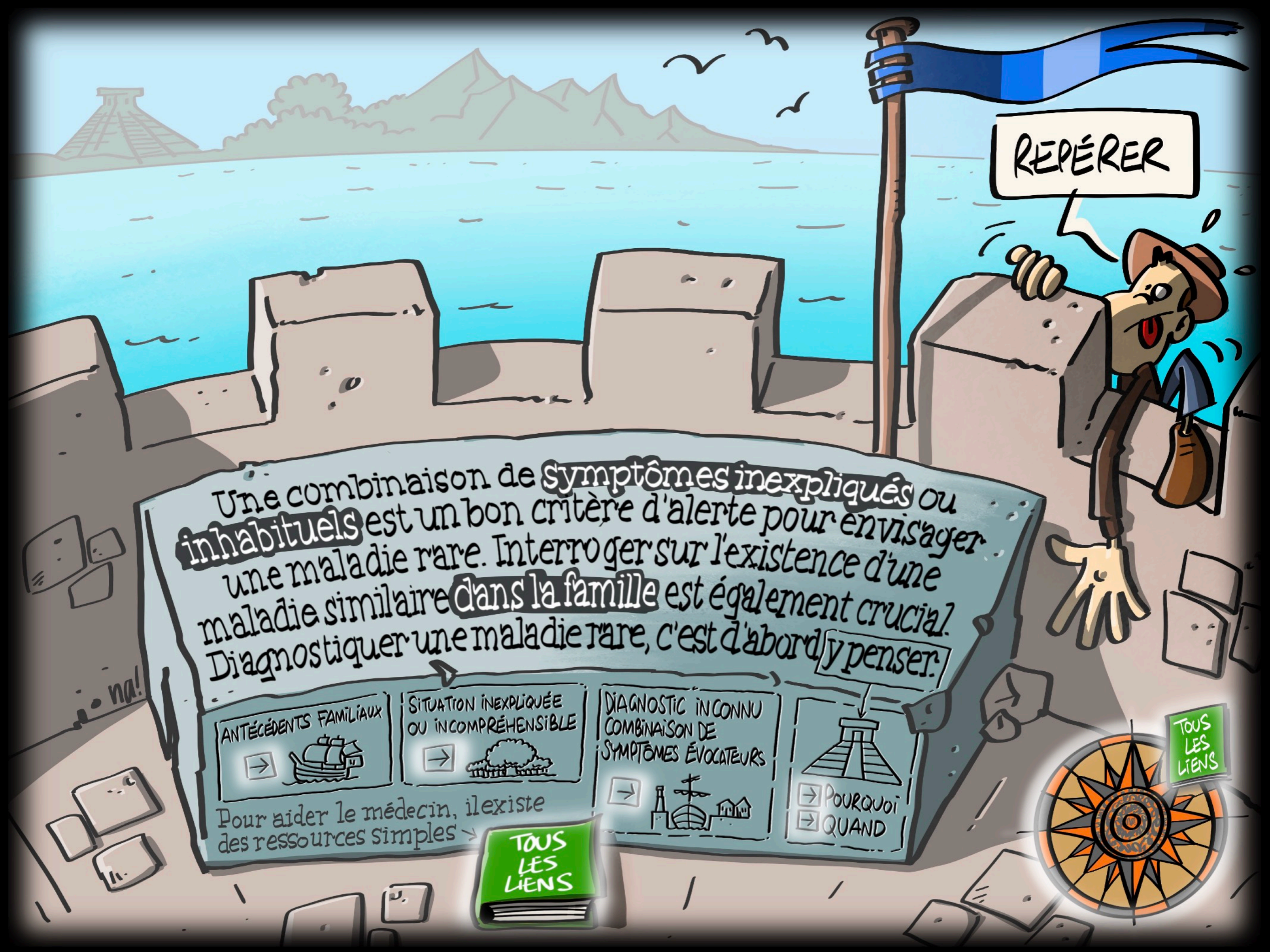


DIAGNOSTIC INCONNU COMBINAISON DE SYMPTÔMES ÉVOCATEURS



POURQUOI
QUAND

Pour aider le médecin, il existe des ressources simples →



TOUS
LES
LIENS



Face à un tableau clinique inhabituel, à l'impasse diagnostique ou à la suspicion d'une maladie rare, il existe des structures et des professionnels spécialisés qui disposent d'expertises spécifiques et d'outils avancés pour aider dans ces situations complexes.

En premier lieu, le contact avec le centre de référence ou le centre expert est crucial. Ces centres spécialisés ont l'expérience nécessaire pour confirmer un diagnostic difficile et initier la prise en charge du patient. Si le diagnostic est déjà posé, le site orpha.net ou le site des Filières de Santé Maladies Rares peuvent aider à trouver le bon interlocuteur pour la prise en charge du patient. Ces sites fournissent des informations précises sur les maladies rares, les centres experts correspondants et les options thérapeutiques disponibles.

Enfin, en cas de doute persistant, le site Maladies Rares Info Services (qui met à disposition un numéro vert) et la Filière de Santé Maladies Rares dans le champ de l'organe concerné pourront orienter vers les professionnels de santé ou les services les plus adaptés pour confirmer ou infirmer un diagnostic.

ORIENTER



WWW.ORPHA.NET

SITE WEB:
MALADIES
RARES
INFO
SERVICES

NR GRATUIT:
0800 40 40 43

"BRÈVES DE
DOCS"
1

LES 23
FILIÈRES
MALADIES
RARES

La coordination pour les maladies rares nécessite une collaboration étroite entre tous les acteurs de la santé. Les centres de référence sont essentiels, regroupant des experts pour le diagnostic, le traitement et le suivi des patients. Les **médecins généralistes** sont des **partenaires clés**, apportant une vision globale de la santé du patient.

Des ressources comme la brochure "brève de doc 2#" peuvent aider à la **coordination des soins** pour les maladies rares. L'annuaire des PNDS est aussi un outil utile, listant les protocoles de diagnostic et de soins déjà disponibles pour près de 400 maladies rares. En cas d'urgence, les fiches "urgence orphanet" fournissent des informations précises sur les mesures à prendre pour des maladies rares spécifiques.

Pour mieux accompagner il est nécessaire d'**avoir connaissance des ressources adaptées** à la situation de mon patient.



ACCOMPAGNER

