



**HAL**  
open science

**Prise en charge diagnostique et suivi des maladies  
auto-immunes ou systémiques : une collaboration  
essentielle entre spécialistes de médecine générale et de  
médecine interne**

Valérie Remoiville

► **To cite this version:**

Valérie Remoiville. Prise en charge diagnostique et suivi des maladies auto-immunes ou systémiques : une collaboration essentielle entre spécialistes de médecine générale et de médecine interne. Sciences du Vivant [q-bio]. 2017. hal-01932154

**HAL Id: hal-01932154**

**<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01932154>**

Submitted on 23 Nov 2018

**HAL** is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



## AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : [ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr](mailto:ddoc-thesesexercice-contact@univ-lorraine.fr)

## LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

[http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg\\_droi.php](http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php)

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

2017

THESE

pour obtenir le grade de

DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement

Dans le cadre du troisième cycle de Médecine Générale

Par

Valérie REMOIVILLE

Le 13 mars 2017

**Prise en charge diagnostique et suivi des maladies auto-immunes ou systémiques : une collaboration essentielle entre spécialistes de médecine générale et de médecine interne.**

**Résultats d'une enquête auprès de médecins généralistes et internistes.**

Membres du jury :

Président :

M. le Professeur Jean Dominique de KORWIN

Juges :

Mme le Professeure Gisèle KANNY

M. le Professeur Paolo DI PATRIZIO

Mme le Docteure Sibylle BEVILACQUA



**Président de l'Université de Lorraine :**  
**Professeur Pierre MUTZENHARDT**

**Doyen de la Faculté de Médecine :**  
**Professeur Marc BRAUN**

**Vice-doyens**

Pr Karine ANGIOI-DUPREZ, Vice-Doyen

Pr Marc DEBOUVERIE, Vice-Doyen

**Assesseurs :**

**Premier cycle :** Dr Guillaume GAUCHOTTE

**Deuxième cycle :** Pr Marie-Reine LOSSER

**Troisième cycle :** Pr Marc DEBOUVERIE

Innovations pédagogiques : Pr Bruno CHENUÉL

Formation à la recherche : Dr Nelly AGRINIER

Animation de la recherche clinique : Pr François ALLA

Affaires juridiques et Relations extérieures : Dr Frédérique CLAUDOT

Vie Facultaire et SIDES : Pr Laure JOLY

Relations Grande Région : Pr Thomas FUCHS-BUDER

Etudiant : M. Lucas SALVATI

**Chargés de mission**

Bureau de docimologie : Dr Guillaume VOGIN

Commission de prospective facultaire : Pr Pierre-Edouard BOLLAERT

Orthophonie : Pr Cécile PARIETTI-WINKLER

PACES : Dr Chantal KOHLER

Plan Campus : Pr Bruno LEHEUP

International : Pr Jacques HUBERT

=====

**DOYENS HONORAIRES**

Professeur Jean-Bernard DUREUX - Professeur Jacques ROLAND - Professeur Patrick NETTER

Professeur Henry COUDANE

=====

**PROFESSEURS HONORAIRES**

Etienne ALIOT - Jean-Marie ANDRE - Alain AUBREGE - Jean AUQUE - Gérard BARROCHE Alain BERTRAND - Pierre BEY  
Marc-André BIGARD - Patrick BOISSEL – Pierre BORDIGONI - Jacques BORRELLY - Michel BOULANGE  
Jean-Louis BOUTROY – Serge BRIANÇON - Jean-Claude BURDIN - Claude BURLET - Daniel BURNEL  
Claude CHARDOT - Jean-François CHASSAGNE - François CHERRIER Jean-Pierre CRANCE - Gérard DEBRY  
Emile de LAVERGNE - Jean-Pierre DESCHAMPS - Jean DUHEILLE - Jean-Bernard DUREUX - Gilbert FAURE - Gérard FIEVE  
Jean FLOQUET - Robert FRISCH - Alain GAUCHER - Pierre GAUCHER - Alain GERARD - Hubert GERARD  
Jean-Marie GILGENKRANTZ - Simone GILGENKRANTZ - Gilles GROSDIDIER - Oliéro GUERCI - Philippe HARTEMANN  
Gérard HUBERT - Claude HURIET Christian JANOT - Michèle KESSLER - François KOHLER - Jacques LACOSTE  
Henri LAMBERT - Pierre LANDES - Marie-Claire LAXENAIRE - Michel LAXENAIRE - Alain LE FAOU - Jacques LECLERE  
Pierre LEDERLIN - Bernard LEGRAS - Jean-Pierre MALLIÉ - Philippe MANGIN – Jean-Claude MARCHAL - Pierre MATHIEU  
Michel MERLE - Pierre MONIN Pierre NABET - Jean-Pierre NICOLAS - Pierre PAYSANT - Francis PENIN - Gilbert PERCEBOIS  
Claude PERRIN - Luc PICARD - François PLENAT - Jean-Marie POLU - Jacques POUREL - Jean PREVOT - Francis RAPHAEL  
Antoine RASPILLER – Denis REGENT - Michel RENARD - Jacques ROLAND - Daniel SCHMITT - Michel SCHMITT  
Michel SCHWEITZER - Daniel SIBERTIN-BLANC - Claude SIMON - Danièle SOMMELET - Jean-François STOLTZ  
Michel STRICKER - Gilbert THIBAUT - Gérard VAILLANT - Paul VERT – Hervé VESPIGNANI - Colette VIDAILHET  
Michel VIDAILHET - Jean-Pierre VILLEMOT - Michel WEBER

=====

## PROFESSEURS ÉMÉRITES

Professeur Etienne ALIOT - Professeur Gérard BARROCHE - Professeur Pierre BEY - Professeur Jean-Pierre CRANCE - Professeur Alain GERARD - Professeure Michèle KESSLER – Professeur François KOHLER  
Professeur Jacques LECLÈRE - Professeur Alain LE FAOU - Professeur Jean-Marie GILGENKRANTZ  
Professeure Simone GILGENKRANTZ – Professeur Gilles GROSDIDIER - Professeur Philippe HARTEMANN  
Professeur Alain LE FAOU - Professeur Pierre MONIN - Professeur Jean-Pierre NICOLAS - Professeur François PLENAT  
Professeur Daniel SIBERTIN-BLANC - Professeur Jean-François STOLTZ - Professeur Paul VERT  
Professeur Michel VIDAILHET

=====

## PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS

(Disciplines du Conseil National des Universités)

### 42ème Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE

#### 1ère sous-section : (Anatomie)

Professeur Marc BRAUN – Professeure Manuela PEREZ

#### 2ème sous-section : (Histologie, embryologie et cytogénétique)

Professeur Christo CHRISTOV – Professeur Bernard FOLIGUET

#### 3ème sous-section : (Anatomie et cytologie pathologiques)

Professeur Jean-Michel VIGNAUD – Professeur Guillaume GAUCHOTTE

### 43ème Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDICALE

#### 1ère sous-section : (Biophysique et médecine nucléaire)

Professeur Gilles KARCHER – Professeur Pierre-Yves MARIE – Professeur Pierre OLIVIER

#### 2ème sous-section : (Radiologie et imagerie médicale)

Professeur René ANXIONNAT - Professeur Alain BLUM - Professeur Serge BRACARD - Professeur Michel CLAUDON

Professeure Valérie CROISÉ-LAURENT - Professeur Jacques FELBLINGER

### 44ème Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION

#### 1ère sous-section : (Biochimie et biologie moléculaire)

Professeur Jean-Louis GUEANT - Professeur Bernard NAMOUR - Professeur Jean-Luc OLIVIER

#### 2ème sous-section : (Physiologie)

Professeur Christian BEYAERT - Professeur Bruno CHENUÉL - Professeur François MARCHAL

#### 4ème sous-section : (Nutrition)

Professeur Didier QUILLIOT - Professeure Rosa-Maria RODRIGUEZ-GUEANT - Professeur Olivier ZIEGLER

### 45ème Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE

#### 1ère sous-section : (Bactériologie – virologie ; hygiène hospitalière)

Professeur Alain LOZNIEWSKI – Professeure Evelyne SCHVOERER

#### 2ème sous-section : (Parasitologie et Mycologie)

Professeure Marie MACHOUART

#### 3ème sous-section : (Maladies infectieuses ; maladies tropicales)

Professeur Thierry MAY - Professeure Céline PULCINI - Professeur Christian RABAUD

### 46ème Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ

#### 1ère sous-section : (Épidémiologie, économie de la santé et prévention)

Professeur François ALLA - Professeur Francis GUILLEMIN - Professeur Denis ZMIROU-NAVIER

#### 3ème sous-section : (Médecine légale et droit de la santé)

Professeur Henry COUDANE

#### 4ème sous-section : (Biostatistiques, informatique médicale et technologies de communication)

Professeure Eliane ALBUSSON - Professeur Nicolas JAY

### 47ème Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE

#### 1ère sous-section : (Hématologie ; transfusion)

Professeur Pierre FEUGIER

#### 2ème sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie)

Professeur Thierry CONROY - Professeur François GUILLEMIN - Professeur Didier PEIFFERT - Professeur Frédéric MARCHAL

#### 3ème sous-section : (Immunologie)

Professeur Marcelo DE CARVALHO-BITTENCOURT – Professeure Marie-Thérèse RUBIO

#### 4ème sous-section : (Génétique)

Professeur Philippe JONVEAUX - Professeur Bruno LEHEUP

**48ème Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE, PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE**

**1ère sous-section : (Anesthésiologie-réanimation ; médecine d'urgence)**

Professeur Gérard AUDIBERT - Professeur Hervé BOUAZIZ - Professeur Thomas FUCHS-BUDER  
Professeure Marie-Reine LOSSER - Professeur Claude MEISTELMAN

**2ème sous-section : (Réanimation ; médecine d'urgence)**

Professeur Pierre-Édouard BOLLAERT - Professeur Sébastien GIBOT - Professeur Bruno LÉVY

**3ème sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie)**

Professeur Pierre GILLET - Professeur Jean-Yves JOUZEAU - Professeur Patrick NETTER

**4ème sous-section : (Thérapeutique ; médecine d'urgence ; addictologie)**

Professeur François PAILLE - Professeur Patrick ROSSIGNOL - Professeur Faiez ZANNAD

**49ème Section : PATHOLOGIE NERVEUSE ET MUSCULAIRE, PATHOLOGIE MENTALE, HANDICAP ET RÉÉDUCATION**

**1ère sous-section : (Neurologie)**

Professeur Marc DEBOUVERIE - Professeur Louis MAILLARD - Professeur Luc TAILLANDIER - Professeure Louise TYVAERT

**2ème sous-section : (Neurochirurgie)**

Professeur Jean AUQUE - Professeur Thierry CIVIT - Professeure Sophie COLNAT-COULBOIS - Professeur Olivier KLEIN

**3ème sous-section : (Psychiatrie d'adultes ; addictologie)**

Professeur Jean-Pierre KAHN - Professeur Raymund SCHWAN

**4ème sous-section : (Pédopsychiatrie ; addictologie)**

Professeur Bernard KABUTH

**5ème sous-section : (Médecine physique et de réadaptation)**

Professeur Jean PAYSANT

**50ème Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE PLASTIQUE**

**1ère sous-section : (Rhumatologie)**

Professeure Isabelle CHARY-VALCKENAERE - Professeur Damien LOEUILLE

**2ème sous-section : (Chirurgie orthopédique et traumatologique)**

Professeur Laurent GALOIS - Professeur Didier MAINARD - Professeur Daniel MOLE - Professeur François SIRVEAUX

**3ème sous-section : (Dermato-vénéréologie)**

Professeur Jean-Luc SCHMUTZ

**4ème sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)**

Professeur François DAP - Professeur Gilles DAUTEL - Professeur Etienne SIMON

**51ème Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE**

**1ère sous-section : (Pneumologie ; addictologie)**

Professeur Jean-François CHABOT - Professeur Ari CHAOUAT - Professeur Yves MARTINET

**2ème sous-section : (Cardiologie)**

Professeur Edoardo CAMENZIND - Professeur Christian de CHILLOU DE CHURET - Professeur Yves JUILLIERE

Professeur Nicolas SADOUL

**3ème sous-section : (Chirurgie thoracique et cardiovasculaire)**

Professeur Thierry FOLLIGUET - Professeur Juan-Pablo MAUREIRA

**4ème sous-section : (Chirurgie vasculaire ; médecine vasculaire)**

Professeur Sergueï MALIKOV - Professeur Denis WAHL – Professeur Stéphane ZUILY

**52ème Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE**

**1ère sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)**

Professeur Jean-Pierre BRONOWICKI - Professeur Laurent PEYRIN-BIROULET

**3ème sous-section : (Néphrologie)**

Professeur Luc FRIMAT - Professeure Dominique HESTIN

**4ème sous-section : (Urologie)**

Professeur Pascal ESCHWEGE - Professeur Jacques HUBERT

**53ème Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE, CHIRURGIE GÉNÉRALE ET MÉDECINE GÉNÉRALE**

**1ère sous-section : (Médecine interne ; gériatrie et biologie du vieillissement ; addictologie)**

Professeur Athanase BENETOS - Professeur Jean-Dominique DE KORWIN - Professeure Gisèle KANNY

Professeure Christine PERRET-GUILLAUME – Professeur Roland JAUSSAUD – Professeure Laure JOLY

**2ème sous-section : (Chirurgie générale)**

Professeur Ahmet AYAV - Professeur Laurent BRESLER - Professeur Laurent BRUNAUD

**3ème sous-section : (Médecine générale)**

Professeur Jean-Marc BOIVIN – Professeur Paolo DI PATRIZIO

**54ème Section : DÉVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNÉCOLOGIE-OBSTÉTRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION**

**1ère sous-section : (Pédiatrie)**

Professeur Pascal CHASTAGNER - Professeur François FEILLET - Professeur Jean-Michel HASCOET  
Professeur Emmanuel RAFFO - Professeur Cyril SCHWEITZER

**2ème sous-section : (Chirurgie infantile)**

Professeur Pierre JOURNEAU - Professeur Jean-Louis LEMELLE

**3ème sous-section : (Gynécologie-obstétrique ; gynécologie médicale)**

Professeur Philippe JUDLIN - Professeur Olivier MOREL

**4ème sous-section : (Endocrinologie, diabète et maladies métaboliques ; gynécologie médicale)**

Professeur Bruno GUERCI - Professeur Marc KLEIN - Professeur Georges WERYHA

**55ème Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU**

**1ère sous-section : (Oto-rhino-laryngologie)**

Professeur Roger JANKOWSKI - Professeure Cécile PARIETTI-WINKLER

**2ème sous-section : (Ophtalmologie)**

Professeure Karine ANGIOI - Professeur Jean-Paul BERROD - Professeur Jean-Luc GEORGE

**3ème sous-section : (Chirurgie maxillo-faciale et stomatologie)**

Professeure Muriel BRIX

=====

**PROFESSEURS DES UNIVERSITÉS**

**61ème Section : GÉNIE INFORMATIQUE, AUTOMATIQUE ET TRAITEMENT DU SIGNAL**

Professeur Walter BLONDEL

**64ème Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE**

Professeure Sandrine BOSCHI-MULLER

=====

**PROFESSEUR ASSOCIÉ DE MÉDECINE GÉNÉRALE**

Professeur associé Sophie SIEGRIST

=====

**MAÎTRES DE CONFÉRENCES DES UNIVERSITÉS - PRATICIENS HOSPITALIERS**

**42ème Section : MORPHOLOGIE ET MORPHOGENÈSE**

**1ère sous-section : (Anatomie)**

Docteur Bruno GRIGNON

**2ème sous-section : (Histologie, embryologie et cytogénétique)**

Docteure Chantal KOHLER

**43ème Section : BIOPHYSIQUE ET IMAGERIE MÉDICALE**

**1ère sous-section : (Biophysique et médecine nucléaire)**

Docteur Jean-Marie ESCANYE

**2ème sous-section : (Radiologie et imagerie médicale)**

Docteur Damien MANDRY - Docteur Pedro TEIXEIRA

**44ème Section : BIOCHIMIE, BIOLOGIE CELLULAIRE ET MOLÉCULAIRE, PHYSIOLOGIE ET NUTRITION**

**1ère sous-section : (Biochimie et biologie moléculaire)**

Docteure Shyue-Fang BATTAGLIA - Docteure Sophie FREMONT - Docteure Isabelle GASTIN

Docteure Catherine MALAPLATE-ARMAND - Docteur Marc MERTEN - Docteur Abderrahim OUSSALAH

**2ème sous-section : (Physiologie)**

Docteure Silvia DEMOULIN-ALEXIKOVA - Docteur Mathias POUSSEL

**3ème sous-section : (Biologie Cellulaire)**

Docteure Véronique DECOT-MAILLERET

**45ème Section : MICROBIOLOGIE, MALADIES TRANSMISSIBLES ET HYGIÈNE**

**1ère sous-section : (Bactériologie – Virologie ; hygiène hospitalière)**

Docteure Corentine ALAUZET - Docteure Hélène JEULIN - Docteure Véronique VENARD

**2ème sous-section : (Parasitologie et mycologie)**

Docteure Anne DEBOURGOGNE

**46ème Section : SANTÉ PUBLIQUE, ENVIRONNEMENT ET SOCIÉTÉ**

**1ère sous-section : (Epidémiologie, économie de la santé et prévention)**

Docteure Nelly AGRINIER - Docteur Cédric BAUMANN - Docteure Frédérique CLAUDOT - Docteur Alexis HAUTEMANIÈRE

**2ème sous-section (Médecine et Santé au Travail)**

Docteure Isabelle THAON

**3ème sous-section (Médecine légale et droit de la santé)**

Docteur Laurent MARTRILLE

**47ème Section : CANCÉROLOGIE, GÉNÉTIQUE, HÉMATOLOGIE, IMMUNOLOGIE**

**1ère sous-section : (Hématologie ; transfusion)**

Docteure Aurore PERROT – Docteur Julien BROSEUS (stagiaire)

**2ème sous-section : (Cancérologie ; radiothérapie)**

Docteure Lina BOLOTINE – Docteur Guillaume VOGIN (stagiaire)

**4ème sous-section : (Génétique)**

Docteure Céline BONNET - Docteur Christophe PHILIPPE

**48ème Section : ANESTHÉSIOLOGIE, RÉANIMATION, MÉDECINE D'URGENCE, PHARMACOLOGIE ET THÉRAPEUTIQUE**

**2ème sous-section : (Réanimation ; Médecine d'urgence)**

Docteur Antoine KIMMOUN

**3ème sous-section : (Pharmacologie fondamentale ; pharmacologie clinique ; addictologie)**

Docteur Nicolas GAMBIER - Docteure Françoise LAPICQUE - Docteur Julien SCALA-BERTOLA

**4ème sous-section : (Thérapeutique ; Médecine d'urgence ; addictologie)**

Docteur Nicolas GIRERD

**50ème Section : PATHOLOGIE OSTÉO-ARTICULAIRE, DERMATOLOGIE ET CHIRURGIE PLASTIQUE**

**1ère sous-section : (Rhumatologie)**

Docteure Anne-Christine RAT

**3ème sous-section : (Dermato-vénéréologie)**

Docteure Anne-Claire BURSZTEJN

**4ème sous-section : (Chirurgie plastique, reconstructrice et esthétique ; brûlologie)**

Docteure Laetitia GOFFINET-PLEUTRET

**51ème Section : PATHOLOGIE CARDIO-RESPIRATOIRE ET VASCULAIRE**

**3ème sous-section : (Chirurgie thoracique et cardio-vasculaire)**

Docteur Fabrice VANHUYSE

**52ème Section : MALADIES DES APPAREILS DIGESTIF ET URINAIRE**

**1ère sous-section : (Gastroentérologie ; hépatologie ; addictologie)**

Docteur Jean-Baptiste CHEVAUX

**53ème Section : MÉDECINE INTERNE, GÉRIATRIE, CHIRURGIE GÉNÉRALE ET MÉDECINE GÉNÉRALE**

**3ème sous-section : (Médecine générale)**

Docteure Elisabeth STEYER

**54ème Section : DEVELOPPEMENT ET PATHOLOGIE DE L'ENFANT, GYNECOLOGIE-OBSTETRIQUE, ENDOCRINOLOGIE ET REPRODUCTION**

**5ème sous-section : (Biologie et médecine du développement et de la reproduction ; gynécologie médicale)**

Docteure Isabelle KOSCINSKI

**55ème Section : PATHOLOGIE DE LA TÊTE ET DU COU**

**1ère sous-section : (Oto-Rhino-Laryngologie)**

Docteur Patrice GALLET

=====

**MAÎTRES DE CONFÉRENCES**

**5ème Section : SCIENCES ÉCONOMIQUES**

Monsieur Vincent LHUILLIER

**7ème Section : SCIENCES DU LANGAGE : LINGUISTIQUE ET PHONETIQUE GENERALES**

Madame Christine DA SILVA-GENEST

**19ème Section : SOCIOLOGIE, DÉMOGRAPHIE**

Madame Joëlle KIVITS

**60ème Section : MÉCANIQUE, GÉNIE MÉCANIQUE, GÉNIE CIVIL**

Monsieur Alain DURAND

**64ème Section : BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLÉCULAIRE**

Madame Marie-Claire LANHERS - Monsieur Nick RAMALANJAONA - Monsieur Pascal REBOUL

**65ème Section : BIOLOGIE CELLULAIRE**

Madame Nathalie AUCHET - Madame Natalia DE ISLA-MARTINEZ- Monsieur Jean-Louis GELLY

Madame Céline HUSELSTEIN - Madame Ketsia HESS – Monsieur Hervé MEMBRE - Monsieur Christophe NEMOS

**66ème Section : PHYSIOLOGIE**

Monsieur Nguyen TRAN

=====

**MAITRES DE CONFERENCE ASSOCIES DE MEDECINE GENERALE**

Docteur Pascal BOUCHE – Docteur Olivier BOUCHY - Docteur Arnaud MASSON – Docteur Cédric BERBE Docteur Jean-Michel MARTY

=====

**DOCTEURS HONORIS CAUSA**

Professeur Charles A. BERRY (1982)  
*Centre de Médecine Préventive, Houston (U.S.A)*  
Professeur Pierre-Marie GALETTI (1982)  
*Brown University, Providence (U.S.A)*  
Professeure Mildred T. STAHLMAN (1982)  
*Vanderbilt University, Nashville (U.S.A)*  
Professeur Théodore H. SCHIEBLER (1989)  
*Institut d'Anatomie de Würzburg (R.F.A)*  
*Université de Pennsylvanie (U.S.A)*  
Professeur Mashaki KASHIWARA (1996)  
*Research Institute for Mathematical Sciences de  
Kyoto (JAPON)*

Professeure Maria DELIVORIA-PAPADOPOULOS  
(1996)  
Professeur Ralph GRÄSBECK (1996)  
*Université d'Helsinki (FINLANDE)*  
Professeur Duong Quang TRUNG (1997)  
*Université d'Hô Chi Minh-Ville (VIËTNAM)*  
Professeur Daniel G. BICHET (2001)  
*Université de Montréal (Canada)*  
Professeur Marc LEVENSTON (2005)  
*Institute of Technology, Atlanta (USA)*

Professeur Brian BURCHELL (2007)  
*Université de Dundee (Royaume-Uni)*  
Professeur Yunfeng ZHOU (2009)  
*Université de Wuhan (CHINE)*  
Professeur David ALPERS (2011)  
*Université de Washington (U.S.A)*  
Professeur Martin EXNER (2012)  
*Université de Bonn (ALLEMAGNE)*

# REMERCIEMENTS

## A notre Président de Jury

Monsieur le **Professeur Jean-Dominique de KORWIN**,

PUPH de médecine interne  
Faculté de Médecine et CHRU de Nancy

Vous me faites le très grand honneur de présider ce jury de thèse.

Je vous remercie de m'avoir permis de réaliser ce travail. Vous le suivez sérieusement depuis le début, et malgré les derniers changements importants de méthodologie, vous avez su vous rendre disponible et très à l'écoute. Nous savons bien que votre planning est chargé (et le mot est faible). Votre expérience m'a permis de bénéficier de vos conseils précieux. Vous m'avez également permis, de présenter un cas concret de bonne collaboration entre médecin généraliste et vous-même à la Semaine Médicale de Lorraine en 2015, ce fut pour moi un honneur que de présenter votre prise en charge.

Vos qualités professionnelles et votre rigueur sont pour moi des exemples à suivre.

## A nos juges

**Madame le Professeur Gisèle KANNY,**

PUPH de médecine interne  
Faculté de médecine et CHRU de Nancy

Nous vous remercions d'avoir accepté d'être membre du jury de cette thèse.

Votre service a été pour moi l'un de mes premiers stages d'externat, je retiendrai toujours votre sens organisé et consciencieux de l'interrogatoire du patient. Vous avez su nous montrer l'importance de la littérature internationale dans notre pratique médicale de tous les jours. Votre rigueur restera pour moi un exemple à suivre pendant ma carrière.

\*\*\* \*\*

**Monsieur le Professeur Paolo DI PATRIZIO,**

Professeur de médecine générale à la faculté de médecine de Nancy,  
Médecin généraliste libéral à Dombasle-sur-Meurthe

Nous vous remercions d'avoir accepté de faire partie du jury de cette thèse.

Vous nous avez appris l'importance d'un bon examen clinique du patient en Médecine générale, l'intérêt d'une formation continue régulière. Vous nous avez toujours montré, lors de vos cours à la faculté de Médecine, l'importance d'un bon relationnel avec les autres Spécialistes de recours afin d'améliorer la prise en charge du patient.

\*\*\* \*\*

**Madame le Docteur Sibylle BEVILACQUA,**

Médecin interniste et infectiologue au CHRU de Nancy,  
Directrice de thèse

Je te remercie d'avoir pris la direction de cette thèse de Médecine Générale.

Ta disponibilité, tes conseils précieux et ton sens de la pédagogie m'ont clairement orienté vers un travail consciencieux et éclairé. Au cours de mon stage d'internat, tu as su nous montrer l'importance d'examiner minutieusement le patient, de ne pas limiter l'examen clinique à un seul organe afin de réaliser une prise en charge globale et efficace de sa pathologie.

## A nos confrères

### **A mon confrère le Dr Jean-Jacques ERBSTEIN,**

Médecin généraliste salarié, à Créhange

La Médecine Interne est pour toi une formation complémentaire depuis des années, tu m'as permis de voir que ces formations étaient accessibles aux Médecins généralistes, ce qui ancre de façon certaine notre rôle au centre de la prise en charge de nos patients.

### **A mon confrère le Dr François VACHER-SEYTOUX**

Médecin généraliste libéral, à Faulquemont

Ton implication dans la formation continue des Médecins généralistes auprès de l'AMMPPU nous est très précieuse. Ton aide pour la diffusion de l'enquête de ma thèse m'a été bien utile et je t'en remercie encore. Tu m'as su également me montrer que la confraternité entre Médecins généralistes est primordiale malgré les conditions d'exercice parfois difficiles dans notre métier.

### **A nos confrères Médecins généralistes,**

Nous tenons à remercier très sincèrement *les Médecins généralistes* ayant pris un peu de leur temps si précieux pour répondre à notre questionnaire. Vous nous avez fait l'honneur d'y répondre sérieusement, assez rapidement, et d'être souvent force de proposition d'amélioration. J'espère que cette thèse permettra une collaboration plus efficace avec les Spécialistes de recours dans la prise en charge de nos patients atteints de maladies auto-immunes ou systémiques.

### **A nos confrères Spécialistes en Médecine Interne,**

Nous tenons également à remercier *les Spécialistes en Médecine Interne*, qui n'ont pas hésité à répondre à notre enquête et donner leur avis concernant cette collaboration avec les Médecins généralistes. Leur esprit critique, autant sur le plan négatif que positif, nous a permis une analyse assez large de cette coopération.

## **A ma famille**

### **A mon compagnon Henri,**

Dont le soutien a été sans faille pendant la rédaction de cette thèse. Ton ouverture d'esprit et ton sens de la rigueur m'ont permis d'avoir une vision globale de ce travail. Tu as entendu ce mot « thèse » pendant des semaines, à en connaître le sujet autant que moi. Me connaissant depuis des années, tu as su me soutenir dans les moments difficiles.

\*\*\* \*\*

### **A ma fille Pénélope,**

Qui a réussi à me soutenir par ses sourires, sa capacité à me distraire même si petite. Sa persévérance à obtenir ce qu'elle souhaite m'ont permis de ne pas relâcher ma motivation.

### **A mon fils Augustin,**

Que j'ai porté enceinte pendant la finalisation de cette thèse et qui a su attendre la fin de rédaction du manuscrit avant de combler notre vie de bonheur. Tu as su patienter et tu as participé indirectement aux nombreuses heures de travail.

\*\*\* \*\*

### **A ma mère et à ma grand-mère maternelle,**

Qui m'ont supporté pendant ces longues études et qui n'ont jamais cessé de m'encourager dans cette voie. Vous avez su me montrer que lorsqu'on souhaite quelque chose, on peut l'obtenir avec persévérance et travail.

\*\*\* \*\*

### **A mon frère Xavier,**

Qui m'a également encouragé pendant toutes mes études et même avant. Ton sens de la rigueur et de l'organisation a été pour moi un exemple.

### **A ma belle-sœur Cristelle,**

Qui m'a toujours soutenu dans mes formations et qui a toujours été un soutien autant dans la vie professionnelle que privée.

\*\*\* \*\*

### **A mon grand-oncle Jacky et ma grand-tante Clairette,**

Vous me soutenez depuis tant d'années. Voici enfin la fin de mes études et je vous dois vraiment tous mes remerciements.

## **A mes amis,**

Qui ne m'ont pas vu souvent ces derniers mois pour des raisons de rigueur professionnelle mais qui ont su l'accepter. Promis je vais rattraper cela. A mon tour de vous soutenir et d'être plus disponible!

**A tous ceux qui ont croisé mon chemin pendant ces années,**

Avec qui j'ai partagé de bons moments et qui se reconnaîtront.

## SERMENT

« **A**u 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 sont 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 ».

## Liste des abréviations

AIT : accident ischémique transitoire

ANSM : Agence Nationale de Sécurité du Médicament

AVC : accident vasculaire cérébral

CRMR : centres de référence des maladies rares

FAI<sup>2</sup>R : Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares

FOGD : fibroscopie oeso-gastroduodénale

FMC : formation médicale continue

HAS : Haute Autorité de Santé

HIA : hôpital d'instruction des armées

MAI : Maladies auto-immunes

MCP : métacarpo-phalangien(ne)

MG : Médecin Généraliste

ODPC : Organisme de Développement Professionnel Continu

PR : Polyarthrite Rhumatoïde

TVP : thrombose veineuse profonde

# Table des matières

<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>19</b>
1) Médecine Générale et Médecine Interne : une prise en charge globale du patient, un point commun non négligeable .....	21
2) Une bonne coopération entre Médecins traitants et Spécialistes de recours : une coordination essentielle à la qualité de la prise en charge .....	21
a. La coopération inter-spécialité : une réflexion au sein du Conseil National de l'Ordre des médecins .....	21
b. Aspects déontologiques à rappeler .....	22
c. Propositions d'amélioration de cette coordination .....	22
d. Ce qu'attend le Médecin généraliste de la Médecine Interne .....	22
3) Place actuelle du Médecin généraliste dans la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques .....	23
a. Cas de la Polyarthrite rhumatoïde (PR) : une maladie auto-immune bien étudiée .....	24
b. Le Médecin Généraliste : un médecin de premier recours aux compétences insuffisantes .....	25
c. Interface ville-Hôpital : réseaux de soins déjà mis en place .....	25
<b>OBJECTIFS</b> .....	<b>30</b>
<b>MATERIEL ET METHODES</b> .....	<b>31</b>
1) Enquête auprès des Médecins généralistes : étude descriptive transversale .....	31
a. Choix du type d'étude .....	31
b. Type d'enquête choisi : le questionnaire .....	31
c. Choix d'un questionnaire en ligne .....	32
d. Pré-enquête qualitative .....	32
e. Rédaction des questions.....	32
f. Constitution de l'échantillon .....	34
g. Présentation et transmission du questionnaire.....	35
h. Analyse du questionnaire .....	35
2) Enquête auprès des Spécialistes en Médecine interne .....	36
a. Choix du type d'étude .....	36
b. Type d'enquête choisi : le questionnaire .....	36
c. Choix d'un questionnaire en ligne .....	36
d. Rédaction des questions.....	37
e. Constitution de l'échantillon .....	37
f. Présentation et transmission du questionnaire.....	38
g. Analyse du questionnaire .....	38

<b>RESULTATS.....</b>	<b>39</b>
1) Enquête auprès des Médecins Généralistes : étude qualitative descriptive transversale .....	40
L'anonymat a été respecté.....	40
a. Caractéristiques de la population étudiée.....	40
b. Evaluation de la prise en charge diagnostique des maladies auto-immunes.....	45
c. Suivi des patients.....	50
d. Proposition de staff locorégional : avis et propositions.....	52
e. Suggestions d'amélioration de la prise en charge globale de ces maladies auto-immunes ou systémiques.....	54
2) Enquête auprès des Spécialistes en Médecine Interne lorrains .....	55
a. Symptômes pour lesquels les Médecins Généralistes orientent les patients rapidement vers un Spécialiste en Médecine Interne .....	55
b. Stade de la maladie auto-immune (délai de recherche diagnostique/bilan) lors de la consultation ou de l'hospitalisation en Médecine interne .....	56
c. Moyen de communication avec les Médecins généralistes.....	56
d. Relationnel avec les Médecins généralistes .....	57
e. Suggestions d'amélioration de la collaboration avec les MG .....	58
f. Utilité d'un staff locorégional/collaboratif (MG et Spécialistes de recours) .....	59
g. Mise en place de « protocoles de prise en charge diagnostique et suivi des maladies auto-immunes ou systémiques » .....	60
h. Remarques et suggestions générales : question ouverte .....	61
<b>DISCUSSION .....</b>	<b>62</b>
1. Caractéristiques des MG interrogés : 3 biais principaux.....	63
a. Effectif de MG interrogés insuffisants et répartition géographique .....	63
b. Exercice en milieu rural peu représenté.....	63
2. Symptômes évoquant une maladie auto-immune .....	64
3. Prise en charge diagnostique des maladies auto-immunes ou systémiques .....	66
a. Le délai de consultation spécialisée : un enjeu important.....	66
b. Le délai de consultation initiale auprès du MG : une notion non négligeable .....	68
c. Suivi des maladies auto-immunes par le MG.....	69
4. Formation des Médecins généralistes.....	69
a. Formation complémentaire des MG .....	70
b. Implication réelle des MG.....	70
c. Informations des MG concernant les maladies auto-immunes (hors DPC et formations complémentaires) .....	71
❖ Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) : une source d'information utile .....	71
❖ Centres de référence et Centres de Compétence.....	72

❖ Amélioration de la formation des MG dans leur cursus général : un enjeu du rapport de l'Académie nationale de Médecine « maladies rares, le rapport français » (5 Avril 2016).....	72
5. Collaboration entre MG et Internistes : qualité essentielle de la communication .....	73
a. Accessibilité des Spécialistes de recours .....	73
b. Qualité du relationnel et de la communication entre MG et Internistes.....	74
6. Proposition d'un staff collaboratif : divergence des opinions entre MG et internistes concernant sa mise en œuvre .....	76
<b>CONCLUSION.....</b>	<b>80</b>
<b>ANNEXES.....</b>	<b>83</b>
ANNEXE 1 .....	84
COOPERATION ENTRE PROFESSIONNELS DE SANTE, COORDINATION DES SOINS AU BENEFICE DU PATIENT – SYNTHÈSE ETAT ACTUEL.....	84
ANNEXE 2 .....	87
COOPERATION ENTRE PROFESSIONNELS DE SANTE, COORDINATION DES SOINS AU BENEFICE DU PATIENT.....	87
ANNEXE 3 .....	93
QUESTIONNAIRE ADRESSE AUX MEDECINS GENERALISTES.....	93
ANNEXE 4 .....	99
TOUR DE TABLE AVEC LES SPECIALISTES EN MEDECINE INTERNE .....	99
ANNEXE 5 .....	102
BANQUE NATIONALE DE DONNEES MALADIES RARES (BNDMR) : UNE SOURCE D'INFORMATION UTILE .....	102
ANNEXE 6 .....	103
SYNOPSIS HISTORIQUE DES MALADIES RARES .....	103
(rapport national de Médecine sur les maladies rares Avril 2016) .....	103
ANNEXE 7 .....	110
CENTRES DE REFERENCE ET CENTRES DE COMPETENCE .....	110
ANNEXE 8 .....	113
RAPPORT DE L'ACADEMIE NATIONALE DE MEDECINE : « MALADIES RARES, LE RAPPORT FRANÇAIS » (5 Avril 2016) .....	113
ANNEXE 9 .....	118
LABELLISATION DES CENTRES DE REFERENCE DE MALADIES RARES (2004-2007) ET PLANS NATIONAUX POUR LES MALADIES RARES (2005-2008, 2011-2016).....	118
ANNEXE 10 .....	123
CENTRES DE REFERENCE LABELLISES ET CENTRES DE COMPETENCES DESIGNES POUR LA PRISE EN CHARGE D'UNE MALADIE RARE OU D'UN GROUPE DE MALADIES RARES.....	123
<b>BIBLIOGRAPHIE .....</b>	<b>124</b>

## INTRODUCTION

En Europe, une maladie est dite rare lorsque sa prévalence est inférieure à 1/2000 (soit moins de 33000 personnes atteintes en France), et de moins de 200000 personnes atteintes aux Etats-Unis. Certaines touchent plusieurs milliers de personnes, d'autres quelques centaines, d'autres encore moins. Les maladies ultra-rares ont une prévalence de l'ordre de mille fois plus faible que celle des maladies rares.

Les maladies auto-immunes sont un véritable problème de santé publique dans les pays développés car elles représentent une cause de morbidité importante. Certaines sont assez fréquentes, comme la polyarthrite rhumatoïde, le syndrome de Sjögren, le diabète de type I et surtout les thyroïdites, et d'autres sont beaucoup plus rares, comme la sclérodermie, les myosites. Globalement, toutes affections confondues, leur prévalence est probablement de 5 à 10% dans la population générale. Ces pathologies sont complexes.

La prise en charge de ces maladies auto-immunes est réalisée conjointement par le Médecin Généraliste (MG) et les Spécialistes de recours (dont le Spécialiste en Médecine Interne). Leur collaboration est donc essentielle.

Il serait utile de connaître d'une part le ressenti des MG concernant la prise en charge de ces pathologies, et d'autre part le ressenti des Spécialistes en Médecine Interne vis-à-vis de la collaboration avec les MG. Ainsi nous pourrions optimiser la coopération entre ces spécialistes, qui nous paraît essentielle.

# **PREMIERE PARTIE**

## **Revue bibliographique**

## **1) Médecine Générale et Médecine Interne : une prise en charge globale du patient, un point commun non négligeable**

La spécialisation en Médecine Interne date de 1970, ses pères fondateurs de Claude Laroche à Pierre Godeau étaient convaincus qu'il fallait faire émerger une filière spécialisée de soins, d'enseignement et de recherche fondée sur la prise en charge globale du patient, ceci face à une médecine hyperspécialisée des hôpitaux. La Médecine Générale ne deviendra une spécialité à part entière, confirmée par la loi de modernisation sociale de janvier 2002, qu'après confirmation par les décrets de 2004. Un travail commun entre ces deux spécialités, dans le but conjoint d'être reconnu, a permis d'établir des relations de confiance et un vrai partenariat(1).

Comme l'exprime Fred Siguier, « le Spécialiste en Médecine Interne est la contrepartie naturelle de l'excès de spécialisation ; celle-ci est rassurante, intellectuellement confortable, et permet à peu de frais d'être le référent scientifique dans un domaine étroit ». Les Internistes sont considérés par leurs collègues Spécialistes d'organes comme des « super médecins généralistes travaillant plus souvent en milieu hospitalier ». En réalité ils se situent eux-mêmes en relais de la Médecine générale et de la Médecine spécialisée d'organe(2). L'implication des Internistes dans la prise en charge des soins primaires constitue une des interfaces essentielles avec la Médecine d'urgence, la Médecine générale et la Santé publique(3). La prise en charge globale du patient, en prenant compte de l'ensemble des organes atteints, est donc le but commun à ces deux spécialités. Le Médecin généraliste est donc chargé de la prise en charge « de ville », confiant ainsi avec bienveillance le patient au Spécialiste de Médecine Interne en « hospitalier », tout en restant en relation proche avec les Spécialistes d'organe si nécessaire(4).

## **2) Une bonne coopération entre Médecins traitants et Spécialistes de recours : une coordination essentielle à la qualité de la prise en charge**

### **a. La coopération inter-spécialité : une réflexion au sein du Conseil National de l'Ordre des médecins**

Lors de la Commission Nationale Permanente(5), Assise du Conseil national de l'Ordre des médecins du 19 juin 2010, les coopérations entre professionnels de santé étaient au cœur du débat dans le but

d'une amélioration de la qualité de la prise en charge des patients. C'est le patient qui « doit être le pivot du système ». Nous avons donc synthétisé les notions retenues lors de cette commission.

La bonne cohésion de l'équipe de soins, qu'elle soit libérale, hospitalière ou mixte, est un gage essentiel de la qualité des soins et de la confiance du patient. L'aphorisme selon lequel la relation médecin-patient serait celle du « colloque singulier » au cours duquel « une conscience répondait à une confiance » doit probablement être revisité. De plus en plus souvent, la relation est désormais « polyphonique ».

## **Cf. Annexes 1 et 2**

### **b. Aspects déontologiques à rappeler**

- **L'indépendance professionnelle** : le médecin généraliste ne doit pas imposer à son correspondant certains actes. Et à l'inverse, dans certaines spécialités (ophtalmologie par exemple), le spécialiste ne peut pas imposer sa conduite à tenir, son traitement sans réserve et ne peut refuser la facilité d'accès de ses consultations à ses confrères correspondants.
- **Prohibition du compérage et de la dichotomie**
- **Respect formel du secret médical**(5)

### **c. Propositions d'amélioration de cette coordination**

- Nécessité d'une bonne information du Médecin Généraliste à son correspondant Spécialiste dans sa demande (pas d'ordonnance de demande d'examen sans aucune explication).
- Possibilité pour le Spécialiste d'organe d'échanger avec le Médecin Généraliste sur la pertinence de la demande d'examen, afin de trouver le meilleur examen pour le diagnostic.
- Evolution et modification de la nomenclature (certains actes médicaux insuffisamment rétribués) afin d'éviter la redondance d'examens inutiles en sachant qu'une remise en cause du monde médical est indispensable.(5)

### **d. Ce qu'attend le Médecin généraliste de la Médecine Interne**

Suite aux multiples réflexions concernant le rôle de la Médecine interne, la rédaction d'un projet de service d'un service de Médecine Interne de CHU(6) a permis d'interroger les médecins généralistes sur leurs attentes à l'égard de la Médecine interne en général et dans ce service en particulier sur le

secteur de la Loire et des départements limitrophes. Les réponses des médecins correspondants habituels du service ont été comparées à celles des médecins ne travaillant pas régulièrement avec le service. L'ensemble des praticiens ont reconnu les caractéristiques classiques de la Médecine interne : une médecine de diagnostic et de la prise en charge du symptôme inexpliqué, une médecine globale dans le cas de poly-pathologie, une médecine des maladies systémiques mais aussi une « médecine des niches » (incidentalomes, maladies orphelines). Les Médecins généralistes ont ainsi pu insister sur l'importance d'une transmission rapide des courriers (74%) et surtout sur la possibilité de consultations rapides à leur demande (souhaitées par 94% des répondants). Cette étude a donc renforcé l'idée d'un service de « Médecine interne générale ». La consultation auprès de ce spécialiste est principale et fondamentale, et son accès en est facilité.

Les modifications de traitements, décidées au cours d'une hospitalisation en Médecine interne et prescrites à la sortie, sont très fréquemment poursuivies par le Médecin Généraliste en ambulatoire(7) d'où l'importance d'une transmission rapide des courriers explicitée dans l'étude de l'équipe de Charmion(6) citée ci-dessus.

Selon l'étude réalisée par l'équipe de Coutellier(7), les traitements présents à l'entrée d'hospitalisation ne sont retirés en ville que dans 17,7% ou modifiés dans 7% des cas. Deux mois après la sortie d'hospitalisation, les modifications thérapeutiques sont donc conservées dans 85% des cas, l'ordonnance étant renouvelée sans changement pour 77% des patients. Les antihypertenseurs étaient la classe la plus souvent modifiée durant l'hospitalisation. Les antalgiques étaient également une des classes thérapeutiques les plus modifiées, avec un taux de maintien global de 75%. Lorsque les modifications thérapeutiques étaient expliquées au Médecin généraliste dans les compte-rendus d'hospitalisation, le taux de maintien était significativement plus élevé que celles non expliquées (100% versus 79%). Nous en revenons toujours à l'importance d'une transmission rapide des courriers de sortie d'hospitalisation, mais également d'une explication nécessaire des modifications thérapeutiques.

### **3) Place actuelle du Médecin généraliste dans la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques**

Lors de la création des CHU et des disciplines hospitalo-universitaires valorisant l'hyperspécialisation d'un organe ou d'un système, les Médecins généralistes libéraux ont vu leur rôle vite réduit à celui de

« supplétif », destiné à confier « au maître » son malade, incapable à priori d'en assurer correctement le diagnostic et le traitement, ceux-ci devenus « trop complexes » pour eux(1).

- *L'évolution de l'organisation médicale est en constant remodelage : qu'en est-il à ce jour ?  
Quelles en sont les améliorations possibles ?*

L'article « rhumatisme inflammatoire chronique : le généraliste pivot du diagnostic précoce » publié dans la Revue du Praticien Médecine Générale en Octobre 2009 mettait également en évidence deux points importants : identifier sans tarder le caractère chronique et inflammatoire, et adresser rapidement au rhumatologue.

Selon l'étude(8) réalisée en Flandres en 2014, les médecins généralistes jouent un rôle crucial dans la prise en charge diagnostique précoce et l'initiation rapide d'un traitement efficace de la PR. Cependant ils n'ont pas conscience de l'importance de leur rôle. Ils ne se sentent pas toujours assez compétents dans ce domaine.

Certaines études montrent peu d'investissement(8–10) des MG dans ces diagnostics de Médecine Interne, malgré la mise en place de réseaux d'aide diagnostique.

#### **α. Cas de la Polyarthrite rhumatoïde (PR) : une maladie auto-immune bien étudiée**

La prévalence de la PR étant peu élevée (moins de 1%), les Médecins généralistes ont alors une expérience assez limitée du diagnostic et du traitement de cette pathologie.

D'après Glazier et al.(11), la confiance des médecins généralistes dans leur examen rhumatologique est plutôt faible. Elle serait nettement inférieure à celle de leur examen cardiovasculaire(11). Néanmoins, ces pathologies relevant de la rhumatologie sont fréquentes en Médecine générale.

Dans une enquête transversale norvégienne en population générale, on a observé que 45% des personnes ayant une plainte rhumatologique consultaient un Médecin généraliste(12).

Guilar et al.(13) ont comparé les pathologies rhumatologiques vues par des Médecins traitants et par des Rhumatologues. Concernant la PR, pour 10 à 20% des patients, le médecin principal impliqué dans la prise en charge de la maladie n'était pas un rhumatologue(14,15). Il semble donc exister un décalage

entre la demande de prise en charge rhumatologique à laquelle répond le Médecin généraliste et les compétences qu'il avoue avoir dans ce domaine.

L'essentiel de la bibliographie retrouvée porte sur l'étude de la prise en charge de la polyarthrite rhumatoïde, les autres maladies auto-immunes ou systémiques sont nettement moins étudiées.

**b. Le Médecin Généraliste : un médecin de premier recours aux compétences insuffisantes**

L'enquête(16) réalisée à Limoges auprès des Médecins généralistes prenant en charge des patients atteints de Sclérodémie intègre bien le Médecin généraliste comme médecin de premier recours. Cependant, si l'information reçue du Centre de compétence leur paraît satisfaisante dans la majorité des cas, des lacunes existent dans la compréhension du suivi et des traitements utilisés.

*Il paraît nécessaire d'optimiser l'interface ville-hôpital par la création d'un dossier de suivi spécifique, adapté aux attentes des médecins généralistes, mais quelles sont-elles précisément ?*

**c. Interface ville-Hôpital : réseaux de soins déjà mis en place**

❖ **Le Réseau PR Languedoc Roussillon (PR-LR) ou coordination RIC-SUD(9,10)**

Une des solutions d'amélioration de la coordination entre les nombreux professionnels de santé impliqués dans la prise en charge globale des pathologies chroniques et invalidantes, telles que la PR, a été la mise en place d'un réseau de soins. C'est l'objectif principal de la coordination RIC-SUD (ex Réseau Polyarthrite Rhumatoïde Languedoc Roussillon PR-LR).

Ce réseau Ville-Hôpital assure le lien et la coordination entre les médecins libéraux et les centres hospitaliers universitaires ou généraux de la région. Ce réseau(9) a été créé le 5 octobre 2002, à Montpellier. Son objectif principal est donc une aide au diagnostic et au traitement précoce de la PR. A partir d'un dossier médical informatisé accessible sur Internet, il a pour but de faciliter le partage des informations entre professionnels de santé ainsi qu'une meilleure coordination de la prise en charge au sein d'une équipe soignante pluridisciplinaire structurée. Le fonctionnement de ce réseau repose donc sur un comité de pilotage dont les membres sont élus : 6 rhumatologues (4 sur 6 sont des libéraux), 1 Médecin généraliste (MG) libéral, 1 kinésithérapeute libéral et 1 représentant d'une association de patients atteints de PR. Un comité technique gère également les aspects informatiques.

Une évaluation annuelle de ce réseau est réalisée par un organisme indépendant. Ce réseau comporte 182 membres, majoritairement des rhumatologues (103) dont de nombreux libéraux (57), des pédiatres, des chirurgiens orthopédiques, ainsi que 8 MG, 46 paramédicaux (kinésithérapeutes, ergothérapeutes, podologues, infirmières, diététiciennes, psychologues, assistantes sociales), un Professeur de Santé publique et une patiente représentant les malades atteints de PR(9,10). En 2005, le réseau comptait 920 malades atteints de PR, inclus par 70 rhumatologues (dont 59 libéraux) et 4 MG, soit plus de 3000 fiches(10).

Le réseau PR-LR est donc un réseau de soignants, assurant la coordination des soins, qui existe depuis une dizaine d'années. Récemment en 2013, il a pris l'appellation de coordination RIC-SUD (Rhumatisme Inflammatoire Chronique) pour étendre son champ de compétence à l'ensemble des rhumatismes inflammatoires (principalement les spondylarthrites) et autres connectivites.

Un site internet est dédié : « [ric-sud.com](http://ric-sud.com) ». La première partie est exclusivement réservée aux patients, proposant des informations pratiques et pertinentes : diagnostic précoce de la PR et ses traitements, avec téléchargement possible de fiches de conseil et de suivi des principaux traitements. Plusieurs brochures d'informations sont disponibles. La seconde partie, dédiée aux professionnels, tente de développer un outil efficient pour mieux communiquer entre eux mais également pour mieux évaluer leur travail. Depuis peu, le réseau s'est enrichi d'une section pédiatrique, consacrée aux rhumatismes inflammatoires de l'enfant. Il développe également des Formations Médicales Continues (FMC) destinées aux MG (sur le diagnostic et le traitement précoce de la PR), aux Rhumatologues (sur les biothérapies), aux pharmaciens et paramédicaux. Ce site est associé à un autre, tout aussi utile et rempli d'informations : [www.polyarthrite-andar.com](http://www.polyarthrite-andar.com).

L'évaluation de ce réseau PR-LR témoigne de l'existence d'une faible participation des MG à ce réseau.

Le dernier état des lieux de l'HAS, en 2007, sur la prise en charge de la PR en France, montrait pourtant une prise en charge de ces patients majoritairement par leur Médecin traitant. Les résultats incitaient à réfléchir sur la nécessité d'une amélioration de la coopération entre MG et rhumatologues. Il en était de même concernant l'intérêt d'une prise en charge spécialisée précoce de la PR. Le MG a un rôle majeur dans l'orientation des patients au début de la maladie.

En 2011, une étude(17) a été menée par l'Unité clinique d'Immuno-rhumatologie et thérapeutique des maladies articulaires et osseuses, auprès de 74 MG de la région et ayant au moins un patient inclus dans ce réseau. L'objectif était de recueillir leur avis et de connaître leurs souhaits afin d'améliorer la prise en charge du patient et d'optimiser l'utilisation du réseau. Cette étude était basée sur des questionnaires envoyés par mail, portant sur la pratique professionnelle, la connaissance du réseau

PR-LR et les attentes des MG quant à l'organisation en réseau de soins. Seuls 18% ont répondu. Parmi eux, 57% avaient plus de 3 patients atteints d'une PR. Seulement 29% des MG sondés connaissaient le réseau PR-LR, essentiellement par l'intermédiaire des patients (33%) et de la formation continue (33%). Aucun ne connaissait le dossier médical informatisé du réseau. Les MG sondés ont reconnu que le réseau pouvait apporter un meilleur suivi du patient, une meilleure coordination des soins, une meilleure connaissance de la maladie et par conséquent un meilleur contrôle de la PR. Depuis cette enquête, le nombre de MG libéraux ayant intégré le réseau s'est discrètement accru. Une fiche informatisée dédiée au MG a été créée. Les internes de MG en formation dans le service reçoivent une formation concernant l'utilisation du logiciel informatique et sont conviés aux réunions d'information du réseau. Depuis 2013, il s'est agrandi aux différents rhumatismes inflammatoires et autres connectivites.

#### ❖ Service téléphonique de télé-expertise en Médecine Interne à Rennes(18,19)

En 2005 à Rennes, a été mis en place un service de télé-expertise par téléphone en Médecine Interne : l'Unité d'assistance diagnostique et thérapeutique rapide. Un Spécialiste en Médecine Interne, Sénior, était joignable par téléphone du lundi au vendredi, de neuf heures à dix-huit heures. Après un an de mise en place, un bilan a été réalisé : 663 appels passés, 41% ont débouché sur une simple conseil téléphonique, 19% sur une consultation programmée, 13% sur une hospitalisation programmée, 9% sur une consultation urgente, 17% sur une hospitalisation urgente et 1% non précisé.

Au décours, un questionnaire a été envoyé aux médecins libéraux ayant participé au projet. Les points positifs mis en avant étaient : la facilité à joindre un médecin, la rapidité et le type de prise en charge proposés ainsi que le retour de l'information. Un point négatif non négligeable a été mis en évidence : le service reposait uniquement sur le bénévolat des médecins séniors, assurant en parallèle leurs activités de consultations et visites de service (en plus de cette permanence téléphonique). Cette permanence n'était donc assurée que pendant 1 ou 2 heures par jour. De plus, le Sénior responsable du téléphone d'astreinte n'était pas forcément le plus compétent pour répondre à la question posée, étant donné les différentes spécialisations possibles en Médecine Interne.

La réponse obtenue n'était donc pas collégiale. Les appels téléphoniques n'ont pas pu garantir l'anonymat du médecin demandeur et pouvait donc entraîner un biais dans la réponse donnée. De plus, aucune trace écrite dans le dossier du patient n'était réalisable.

### ❖ Service internet de télé-expertise en Médecine Interne en Moselle(20)

Dans la même optique que le service téléphonique testé à Rennes, un service internet de télé-expertise de Médecine Interne a été mis en place en 2014 au sein du service de Médecine Interne de l'Hôpital d'Instruction des Armées (HIA) de Legouest à Metz en Moselle. (Travail de thèse de L Le Vot-Duault à la faculté de médecine de Nancy).

Pendant un an, ce service était destiné aux MG ayant une activité libérale en Moselle ou exerçant dans les unités militaires de la région Nord-Est. Un formulaire de soumission, créé à partir de Google Drive, permettait ainsi aux MG de transmettre leurs demandes d'avis. Ces dernières étaient alors discutées en réunions bihebdomadaires par les médecins seniors et les internes du service. Une réponse écrite était alors renvoyée par courriel au médecin demandeur.

L'analyse de cette télé-expertise par Internet a montré que cela était facile à mettre en place, mais peu de médecins généralistes non militaires étaient intéressés.

Les obstacles à l'utilisation de cet outil semblaient être : le manque de recours à internet, la préférence d'un contact immédiat de type téléphonique et l'insuffisance d'intégration de l'HIA dans le réseau de consultants des médecins civils.

Les avantages reposaient sur : l'anonymat de la demande, une demande par courriel plus complète et parfois moins intimidante qu'une présentation orale par téléphone, la possibilité de poser une question en dehors des heures ouvrables, ainsi qu'une réponse collégiale avec trace écrite médico-légale.

# **DEUXIEME PARTIE**

## **Etude personnelle**

## OBJECTIFS

La prise en charge globale des patients atteints de maladies auto-immunes relève d'une bonne coopération entre MG et Spécialistes de recours. Les nombreuses études(21–34) réalisées concernant la PR ont confirmé une amélioration significative de l'efficacité thérapeutique dès lors que la prise en charge était précoce(21).

L'étude(8) réalisée en Belgique en 2014 montre bien le rôle crucial du MG dans cette collaboration.

- Quelle est la place actuelle du MG dans le diagnostic et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques ?
- Quel est, d'autre part, le point de vue des Spécialistes en Médecine Interne ?
- Comment pouvons-nous optimiser cette collaboration entre MG et Spécialistes de recours ?

Nous avons donc réalisé une enquête auprès des MG libéraux afin de connaître leur avis sur la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques : les difficultés rencontrées, leurs attentes ainsi que leurs suggestions d'améliorations éventuelles.

Ainsi nous avons confronté dans un second temps ces résultats à l'avis des Spécialistes en Médecine Interne, ainsi qu'aux études ciblées sur la PR, afin d'optimiser la prise en charge de ces pathologies.

## MATERIEL ET METHODES

Notre étude s'est déroulée en deux temps. Tout d'abord, nous avons analysé le ressenti des MG vis-à-vis de la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes. Puis dans un second temps, nous nous sommes intéressés au ressenti des Internistes.

Les deux enquêtes ont donc été réalisées par des questionnaires distincts.

### **1) Enquête auprès des Médecins généralistes : étude descriptive transversale**

#### ***a. Choix du type d'étude***

Afin d'évaluer le ressenti des MG, nous avons opté pour une étude qualitative descriptive transversale.

#### ***b. Type d'enquête choisi : le questionnaire***

Deux types d'enquête étaient possibles : l'entretien semi-dirigé et le questionnaire.

Dans un premier temps, nous avons opté pour la réalisation d'entretiens semi-dirigés car ils permettent à la personne interrogée de s'exprimer librement. Mais cette tentative d'enquête fut un échec car nous avons été confrontés à de nombreux refus des médecins généralistes par manque de temps disponible. Effectivement cette méthode nécessite une prise de rendez-vous avec le médecin. Le temps d'entretien dépend de la réponse plus ou moins longue aux questions posées. Devant ces nombreux refus, l'enquête n'était donc plus réalisable et les entretiens obtenus n'étaient pas exploitables étant donné le faible effectif de médecins participants.

Après suggestion éclairée de ces médecins généralistes, nous avons finalement choisi l'enquête par questionnaire, de préférence à distance, ce qui permettait à nos participants de choisir un moment disponible dans leur planning chargé de consultations, et de limiter le temps de réponse nécessaire à l'étude. La grande majorité des médecins contactés était par conséquent nettement favorable à cette méthode.

**c. Choix d'un questionnaire en ligne**

Nous avons décidé de faire un questionnaire en ligne afin de l'envoyer facilement via une adresse email aux Médecins généralistes. La majorité était favorable et nous étions également conscients qu'un questionnaire en format papier pouvait être « noyé » parmi les nombreux courriers que reçoit quotidiennement un Médecin, augmentant nettement le risque de « non réponse ».

**d. Pré-enquête qualitative**

Afin de proposer une majorité de questions fermées concernant la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques par le MG, il était évident qu'il fallait interroger globalement les Médecins généralistes en premier lieu. L'essentiel des réponses proposées dans le questionnaire a été élaboré de cette façon.

Nous avons donc été assez surpris de la diversité de réponses des médecins interrogés, pour une prise en charge finale globalement identique.

Cette pré-enquête nous a également servi à affiner les propositions d'améliorations concernant la collaboration avec les Spécialistes de recours, car ces « entretiens préalables » laissaient libre cours aux Médecins généralistes d'exprimer leur avis.

Celle-ci a été réalisée par téléphone auprès de Médecins généralistes de Moselle, sélectionnés de façon quasi aléatoire. La durée d'entretien dépendait du temps disponible du médecin au moment de l'appel. Ceci nous confortait tout de même dans l'idée d'abandonner la méthodologie par entretiens semi-dirigés malgré tout.

**e. Rédaction des questions**

**Cf. Annexe 3**

Nous avons donc mis en place une majorité de questions fermées et seulement quelques questions ouvertes.

Ce questionnaire contenait 29 questions dont 4 questions ouvertes. Certaines étaient à réponse obligatoire afin d'améliorer la qualité de l'enquête. La plupart étaient à choix unique, excepté 7 questions qui étaient à choix multiples. L'anonymat était respecté.

Ce questionnaire a été élaboré via le site « Askabox.fr ».

**Les thèmes abordés étaient les suivants :**

- Caractéristiques des médecins généralistes interrogés :
  - Age
  - Faculté d'origine
  - Formations complémentaires
  - Participations aux FMC (Formation Médicale Continue)
  - Type d'exercice : rural, urbain, semi-rural
  - Situation du cabinet par rapport à l'hôpital le plus proche
- Prise en charge diagnostique des Maladies auto-immunes ou systémiques :
  - Types de symptômes leur évoquant une maladie auto-immune ou systémique
  - Facilités ou difficultés du diagnostic
  - Bilan de première intention réalisé (les raisons le cas échéant si consultation directe auprès du Spécialiste en Médecine Interne)
  - Accessibilité, remboursement, et rapidité d'obtention des examens complémentaires
  - Prise en charge et suivi après confirmation diagnostique
- Spécialistes de recours / coopération :
  - Localisation des spécialistes : locorégionale, interrégionale, nationale
  - Facilement ou difficilement joignables
  - Qualité du relationnel médecin généraliste et spécialiste de recours
  - Propositions d'amélioration de la prise en charge conjointe de ces pathologies
  - Demande éventuelle d'un 2ème avis spécialisé
- Suivi thérapeutique des MAI :
  - Suivi conjoint ou non avec le Spécialiste de recours
  - Si refus de suivi du Médecin généraliste : les raisons
  - Si suivi du Médecin généraliste : difficultés rencontrées
- Proposition d'un Staff locorégional :
  - Utilité ou non

- Modalités de mise en œuvre : téléphone, visioconférence, email, participation physique à une RCP
  - Spécialistes indispensables lors de ce staff
  - Difficultés possibles de mise en place
- Autres suggestions concernant la prise en charge globale de ces MAI

#### ***f.* Constitution de l'échantillon**

##### **❖ Critères choisis**

Les critères d'inclusion étaient : médecin généraliste exerçant de préférence en cabinet de ville (exercice libéral ou salarié).

Aucun autre critère n'était retenu.

##### **❖ Mode de recrutement**

Tout d'abord, nous avons choisi de sélectionner les Médecins généralistes locorégionaux grâce au laboratoire d'analyse médicale. Ainsi nous avons sélectionné une partie des médecins ayant comme critères de sélection « prescription de biologie comprenant des anticorps ou un bilan d'auto-immunité ». Mais cela pouvait entraîner un biais de sélection pour cette étude, car cela sélectionnait les Médecins généralistes qui réalisaient eux-mêmes un bilan de 1ère intention avant d'adresser le patient auprès du Spécialiste de recours.

Nous avons donc élaboré un recrutement plus « aléatoire » des Médecins généralistes interrogés :

- Dans un premier temps, via le réseau de formation FMC de Moselle (AMMPPU : Association Médicale Mosellane de Perfectionnement Post Universitaire). Le listing des adhérents comprend environ 300 médecins généralistes. Malgré plusieurs relances, nous n'avons pas obtenu de réponses. Seulement 40 MG avaient répondu.
- Donc dans un second temps, nous avons poursuivi notre recrutement via les réseaux sociaux tels que twitter afin « d'ouvrir » la sélection à d'autres régions de France (ce type de réseau permettait indirectement d'avoir comme participants des Médecins Généralistes assez critiques concernant les questions ouvertes de propositions d'amélioration, ce qui s'est confirmé dans leurs réponses).

### **g. Présentation et transmission du questionnaire**

Après une brève présentation du sujet d'étude de cette thèse par email, un lien internet vers le questionnaire en ligne était proposé. Le temps nécessaire de réponse à l'enquête ne dépassait pas 10 minutes, la majorité de questions fermées facilitait la rapidité de réponse de chaque participant. Ainsi cet email comprenant la présentation et le lien, était aisément transférable aux différents Médecins généralistes via les différents réseaux et associations cités ci-dessus.

Ce type de transmission du questionnaire a permis une obtention rapide d'un nombre correct de réponses, réceptionnées de façon anonyme via le site Askabox.

### **h. Analyse du questionnaire**

Les réponses obtenues étaient réceptionnées grâce au site en ligne hébergeant le questionnaire. Elles ont alors été analysées par thème :

- **Population étudiée** : âge, faculté d'origine, type de formation complémentaire, participation FMC, type d'exercice, distance de l'hôpital le plus proche du cabinet.
- **Analyse de la prise en charge diagnostique et du suivi des Maladies auto-immunes ou systémiques** : types de symptômes évoquant ces pathologies, bilan de 1ère intention, évaluation des difficultés diagnostiques, rapidité d'obtention et remboursement des examens complémentaires prescrits, motifs de consultation directe auprès du Spécialiste de recours, etc.
- **Coopération avec les Spécialistes de recours** : disponibilité, qualités relationnelles, propositions d'améliorations de cette prise en charge commune, etc.
- **Types de suivi de ces pathologies après diagnostic confirmé**
- **Proposition d'un staff locorégional entre Médecins généralistes et Spécialistes de recours** : avis et propositions d'améliorations

Les réponses obtenues étaient réceptionnées de façon conjointe et non distincte (échantillon AMMPPU et réseaux sociaux). Nous n'avons pas pu déterminer exactement si plus de 40 MG étaient lorrains ni les analyser séparément.

## 2) Enquête auprès des Spécialistes en Médecine interne

### Cf. Annexe 4

Suite à notre enquête auprès des Médecins Généralistes, nous nous sommes demandé si les Spécialistes de recours, principalement les Internistes pour les maladies Auto-immunes ou systémiques, partageaient les mêmes avis en ce qui concerne leur coopération dans la prise en charge diagnostique et le suivi thérapeutique.

Une enquête a donc été réalisée auprès des Internistes des Hôpitaux lorrains afin d'obtenir quelques avis : CHRU Nancy, Hôpitaux Privés de Metz, HIA Legouest, Clinique Claude Bernard, CHR Mercy, Centre Hospitalier de Verdun.

#### *a. Choix du type d'étude*

Nous avons également opté pour une étude qualitative descriptive transversale.

#### *b. Type d'enquête choisi : le questionnaire*

Afin de comparer le ressenti des Internistes avec celui des MG, il était nécessaire de conserver le même type d'enquête. Il est à noter que les difficultés rencontrées lors de la tentative d'entretiens semi-dirigés auprès des MG étaient certainement identiques concernant les Internistes (manque de temps).

#### *c. Choix d'un questionnaire en ligne*

Il est bien évident que l'envoi d'un questionnaire par email était également le plus facile et le plus approprié pour les Internistes.

#### **d. Rédaction des questions**

Le questionnaire comportait 10 questions dont 7 à réponse obligatoire. Seulement 4 questions étaient ouvertes. L'anonymat était respecté.

Il s'agissait également d'un questionnaire en ligne créé à partir du site « Askabox.fr ».

La majorité des questions abordées étaient les mêmes que celles adressées aux MG :

- Moyens de communication avec les Médecins généralistes
- Qualité du relationnel avec les Médecins généralistes
- Suggestions d'amélioration de la collaboration avec les Médecins généralistes
- Intérêt d'un staff locorégional : moyen de mise en œuvre de préférence (téléphone, internet, email, RCP)
- Intérêt de mise en place de protocoles de prise en charge dédiés aux Médecins généralistes
- Autres suggestions libres

Certaines questions étaient plus spécifiques à leur prise en charge :

- Symptômes amenant les MG à orienter leurs patients vers un Spécialiste en Médecine interne
- Stade de la maladie auto-immune lors de la consultation spécialisée

#### **e. Constitution de l'échantillon**

##### **❖ Critères choisis**

Les critères d'inclusion étaient : médecin Spécialiste en Médecine Interne.

Aucun autre critère n'était retenu.

##### **❖ Mode de recrutement**

Les internistes ont été recrutés au niveau locorégional :

- Via listing E-mail des membres de l'Association de Médecine Interne En Lorraine (M.I.E.L)

- Via listing E-mail de Chef de service et Praticiens Hospitaliers de Médecine Interne d'Hôpitaux lorrains (CHRU Nancy, Hôpitaux Privés de Metz, HIA Legouest, Clinique Claude Bernard, CHR Mercy, Centre Hospitalier de Verdun)

Ces adresses E-mail m'ont été transmises par le Président de l'association M.I.E.L.

Ce listing comportait 41 Spécialistes en Médecine Interne : 31 internes, 4 chef de service et 6 Praticiens hospitaliers.

#### ***f. Présentation et transmission du questionnaire***

Après une brève présentation du sujet d'étude de cette thèse par email, un lien internet vers le questionnaire en ligne était proposé. Le temps nécessaire de réponse à l'enquête ne dépassait pas 10 minutes, la majorité de questions fermées facilitait la rapidité de réponse de chaque participant comme pour le questionnaire adressé aux MG.

#### ***g. Analyse du questionnaire***

Les réponses obtenues étaient réceptionnées grâce au site en ligne hébergeant le questionnaire. Elles ont alors été analysées par thème :

- Symptômes amenant les MG à orienter les patients vers un Interniste
- Stade de la pathologie lors de la première consultation/hospitalisation en Médecine Interne
- Moyens de communication avec les MG
- Qualité du relationnel avec les MG
- Améliorations possibles de la collaboration avec les MG
- Utilité d'un staff collaboratif et préférence du type de mise en œuvre de celui-ci
- Mise en place de « protocoles de prise en charge diagnostique et suivi des maladies auto-immunes ou systémiques » afin d'aider les Médecins généralistes dans leur prise en charge de ville
- Suggestions d'amélioration diverses

# RESULTATS

## 1) Enquête auprès des Médecins Généralistes : étude qualitative descriptive transversale

Pour cette enquête, nous avons eu 69 participants, tous étaient Médecins généralistes. 58 % des MG ont répondu via l'AMMPPU et 42% via les réseaux sociaux. Il est à noter qu'un répondant MG était urgentiste.

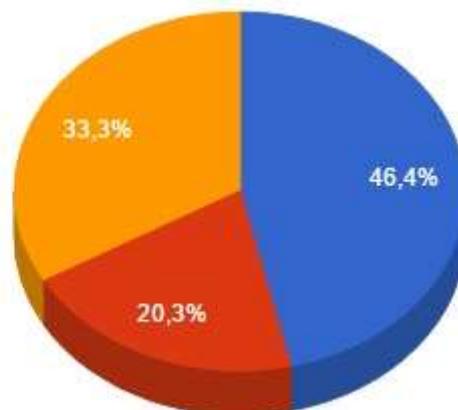
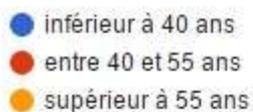
L'anonymat a été respecté.

### *a. Caractéristiques de la population étudiée*

#### Age :

L'âge moyen était de 44,5 ans avec un écart-type de 12,76. Les MG interrogés étaient âgés entre 27 et 70 ans.

46,4% des médecins interrogés avaient moins de 40ans, 20,3% entre 40 et 55 ans et seulement 33,3% plus de 55 ans.



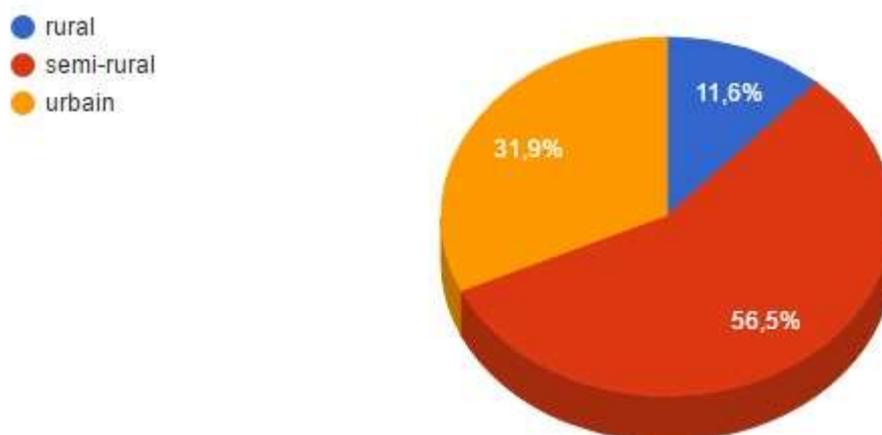
### **Faculté d'origine :**

La majorité des participants (38 médecins soit 55%) ont fait leurs études dans la région à la faculté de médecine de Nancy.

Les autres facultés étaient : Marseille, Montpellier, Strasbourg, Lille, Lyon, Tour, Rouen, Paris, Limoges, Bordeaux, Dijon, Reims. Un participant a fait son cursus à la faculté de médecine Oradea en Roumanie.

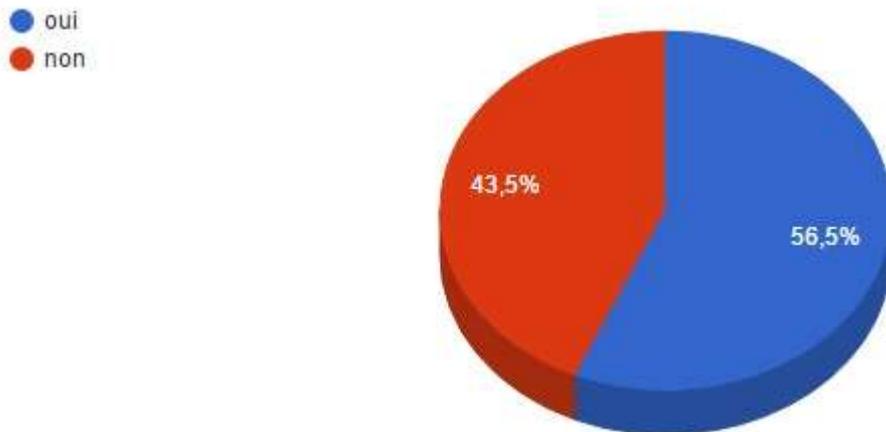
### **Lieu d'exercice :**

La majorité des médecins interrogés exercent en milieu semi-rural (56,5%), suivi par le milieu urbain (31,9%). Le milieu rural ne représente que 11,6%.



### Formations complémentaires :

La majorité des médecins, soit 56,5%, ont obtenu une formation complémentaire.



Les formations validées étaient assez variées :

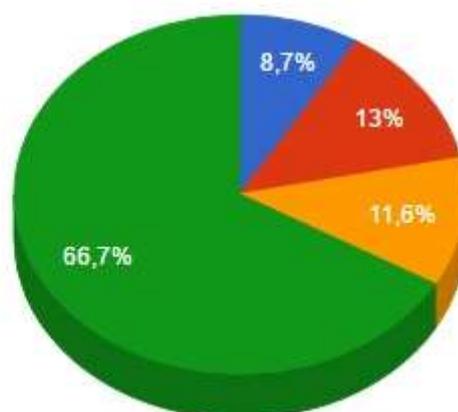
- Sport (8,6%) : capacité médecine du sport, traumatologie du sport, médecine hyperbare et plongée, orthopédie
- Pédiatrie (11,6%) : DIU santé de la mère et de l'enfant, pédiatrie générale, DIU accueil des urgences pédiatriques
- Cardiologie (1,4%) : DIU HTA et facteurs de risques cardiovasculaires
- Gynécologie (7,2%) : suivi gynécologique, suivi de grossesse, IVG médicamenteuse
- Hématologie et oncologie clinique (1,4%)
- Infectiologie (4,3%) : DIU infectiologie extrahospitalière, attestation universitaire de prise en charge du VIH, médecine exotique
- Gériatrie (2,9%)
- Nutrition (2,9%) : DIU médecine de l'obésité et comorbidités, diététique
- Urgences (1,4%)
- Soins palliatifs (1,4%)
- Dépendances (4,3%) : tabacologie, sevrage tabagique, addictologie
- Ostéopathie (4,3%)

- Mésothérapie (4,3%)
- Imagerie (1,4%) : échographie ostéo-articulaire
- Responsable établissements de santé : coordinateur EHPAD (2,9%)
- Formateur (2,9%) : MSU (maître de stage universitaire) et direction de thèse, DIU approfondissement des connaissances en médecine générale
- Médecines alternatives (10,1%) : homéopathie, acupuncture
- Autres : hydrologie (1,4%), thermalisme (1,4%), médecine humanitaire et tropicale (1,4%), dommages corporels (1,4%), psychothérapie (1,4%), société médicale Balint (1,4%), médecine esthétique (1,4%), Cis Pad (1,4%), DIU plaie et cicatrisation (1,4%), psychiatrie transculturelle (1,4%).

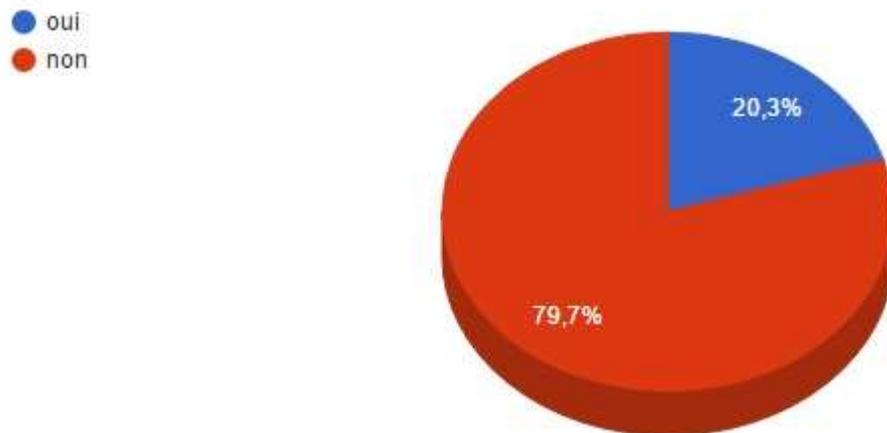
**Participation FMC (Formation médicale continue) ou DPC (Développement Professionnel Continu) :**

La majorité des médecins généralistes participent plus de 2 fois par an. En général, ils participent à 3 actions de FMC. 91,3% participent au moins une fois par an à ce type de formation continue.

- jamais
- 1 fois par an
- 2 fois par an
- plus de 2 fois par an

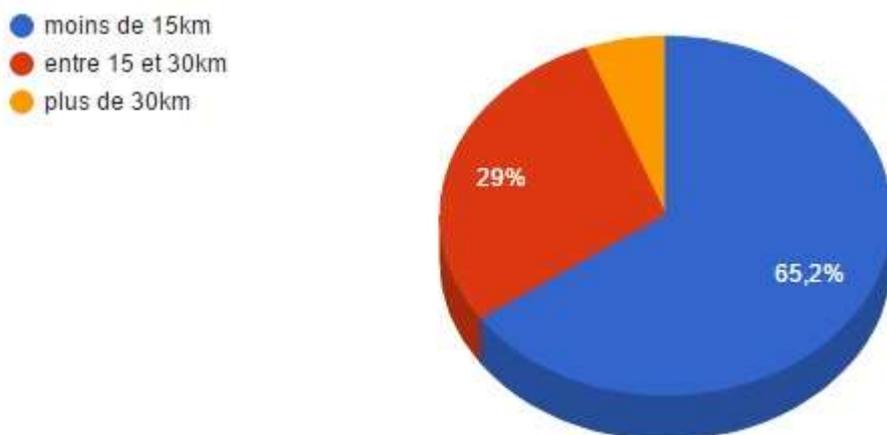


Les sujets de formations DPC portent rarement sur les maladies auto-immunes ou systémiques, seulement 20,3% des participants en ont déjà eu.

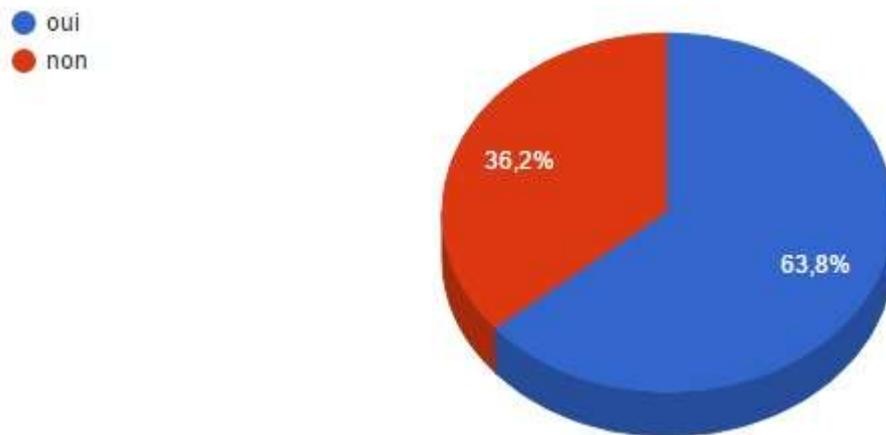


**Situation géographique de l'hôpital le plus proche du cabinet médical :**

Globalement, le Centre hospitalier le plus proche se situe à moins de 15km (65,2%). Il est rarement au-delà de 30km (5,8%).



Lorsque le médecin généraliste doit adresser un patient pour prise en charge d'une maladie auto-immune ou systémique, la majorité le dirige vers ce centre le plus proche (63,8%).

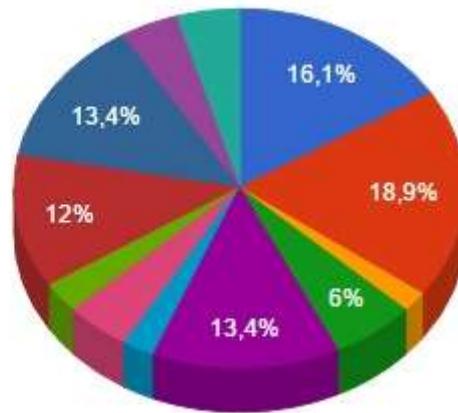


**b. Evaluation de la prise en charge diagnostique des maladies auto-immunes**

**Symptômes évocateurs d'une maladie auto-immune ou systémique :**

- Arthralgies / rhumatismes inflammatoires (18,9%)
- Altération de l'état général (16,1%)
- Atteinte cutanée telle que livedo, purpura, vascularites, etc. (13,4%)
- Syndrome inflammatoire biologique (13,4%)
- Association complexe de symptômes (12%)
- Troubles digestifs d'évolution chronique (6%)

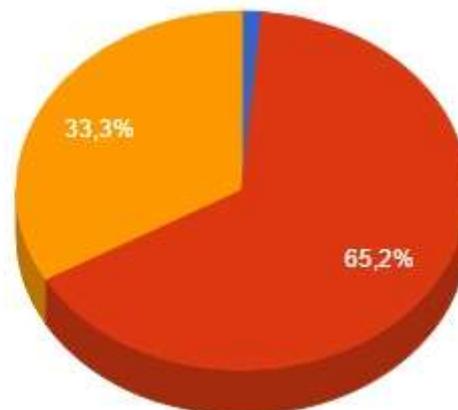
- altération de l'état g n r...
- arthralgies / rhumatisme...
- fi vre
- troubles digestifs / troubl...
- atteinte cutan e : livedo,...
- atteinte oculaire : uv ite,...
- douleurs chroniques
- terrain familial de malad...
- association complexe d...
- syndrome inflammatoire...
- dysthyroïdie
- Autre



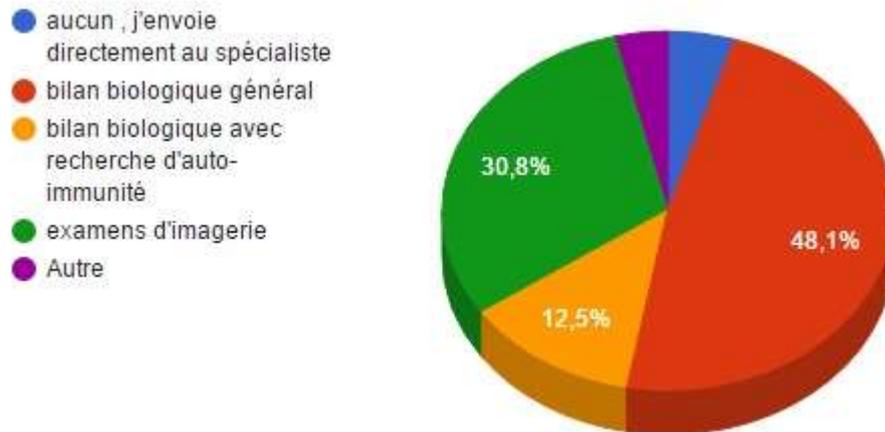
**Prise en charge diagnostique par le M decin g n raliste :**

Le diagnostic de maladie auto-immune est consid r  comme difficile dans 33,3% des cas. La majorit  des m decins estime que cela d pend du type de maladie auto-immune rencontr e.

- facile, vous  tes   l'aise avec cela
- cela d pend du type de maladie auto-immune
- difficile



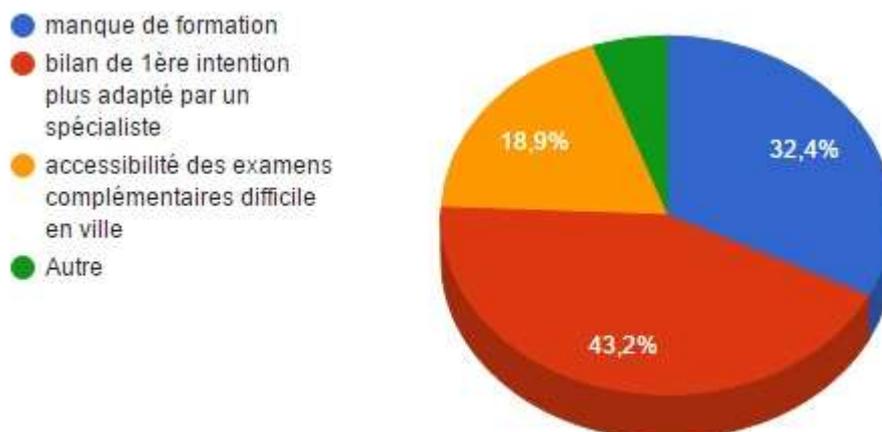
Un bilan de 1<sup>ère</sup> intention avant consultation spécialisée est réalisé dans 95,2% des cas : bilan biologique général dans 48,1% des cas, avec recherche d'auto-immunité seulement dans 12,5% des cas. Les examens d'imagerie sont demandés dans 30,8% des cas.



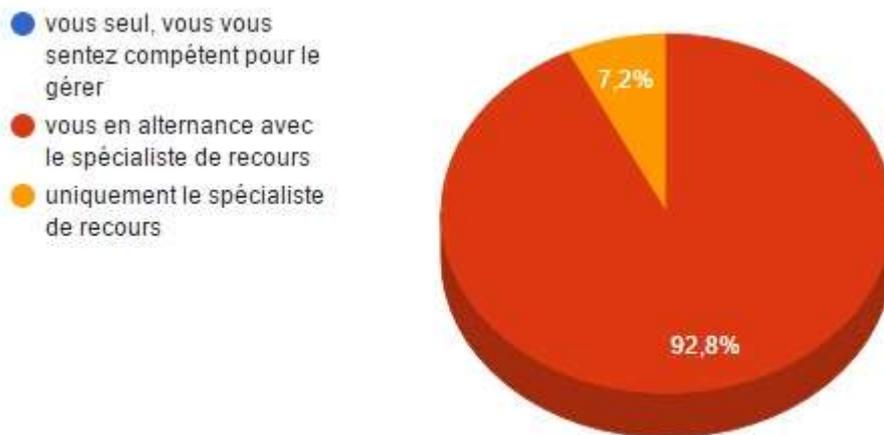
Ces examens de 1<sup>ère</sup> intention sont en majorité rapides à obtenir (60,9%) et bien remboursés (72,5%).

Certains médecins généralistes préfèrent adresser directement le patient aux Spécialistes de recours pour les raisons suivantes :

- Bilan de 1<sup>ère</sup> intention plus adapté par un spécialiste de recours (43,2%)
- Formation insuffisante (32,4%)
- Accessibilité des examens complémentaires difficile en ville (18,9%)

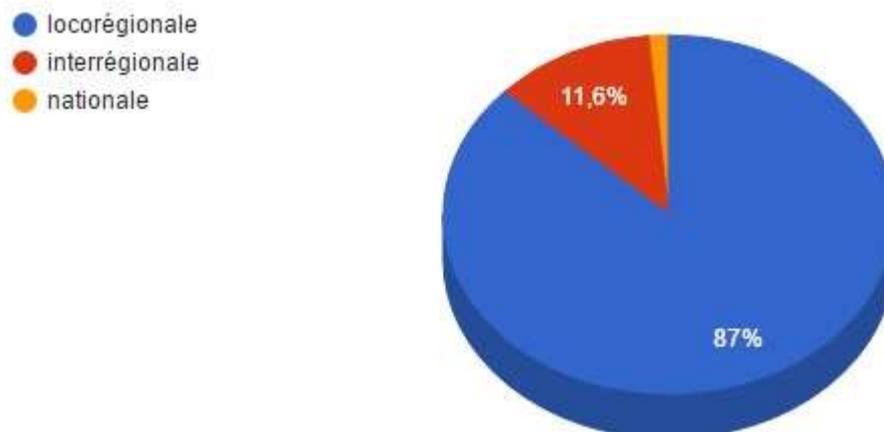


Si le bilan de 1<sup>ère</sup> intention réalisé par le médecin généraliste confirme l'hypothèse diagnostique, la majorité des médecins généralistes (92,6%) adresse le patient à un Spécialiste de recours pour un suivi conjoint. Seulement 1,5% des médecins préfèrent gérer eux-mêmes ces pathologies.

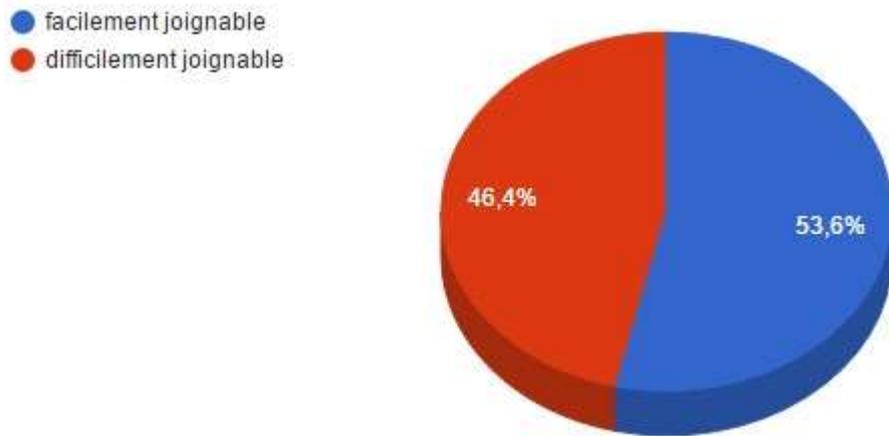


#### **Evaluation de la coopération avec les Spécialistes de recours :**

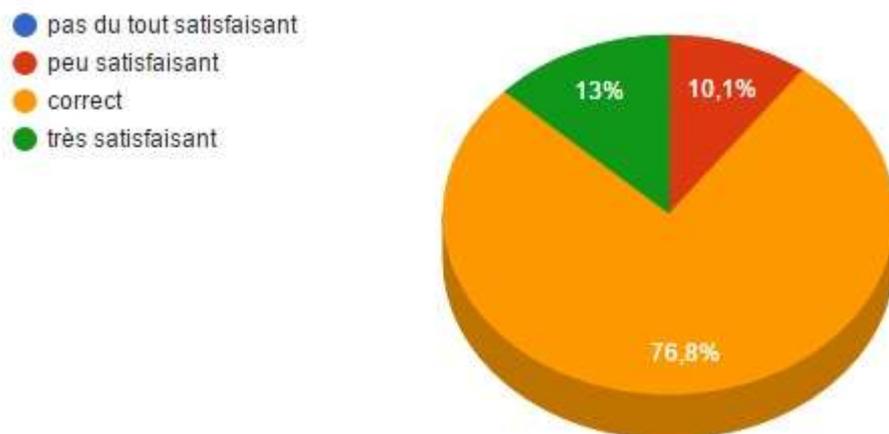
Les médecins généralistes adressent en majorité les patients aux Spécialistes de recours au niveau locorégionale (87% contre 11,6% au niveau interrégionale) et rarement (1,4%) au niveau national.



Leur disponibilité est variable selon les médecins interrogés : facilement dans 53,6% contre difficilement dans 46,4%.



Le relationnel avec les Spécialistes de recours est globalement correct (76,8%) voire très satisfaisant dans 13% des cas.

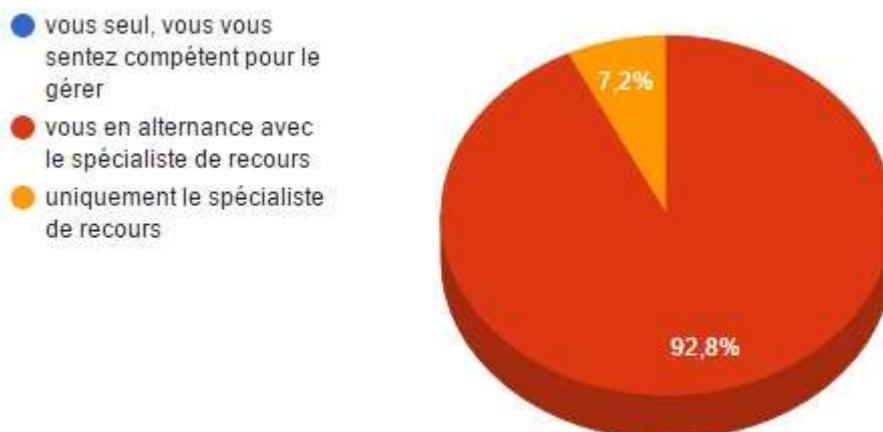


Un 2<sup>ème</sup> avis spécialisé est rarement demandé, les médecins généralistes préfèrent laisser le Spécialiste de recours habituel gérer la prise en charge dans 85,5% des cas.



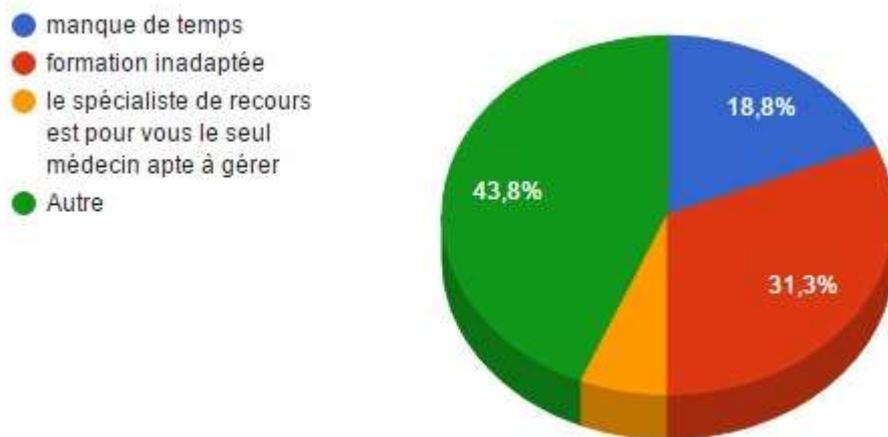
### c. Suivi des patients

Une fois le diagnostic de maladie auto-immune ou systémique posé, le suivi du patient est réalisé en grande majorité (92,8%) par le médecin généraliste en alternance avec le Spécialiste de recours. Un suivi uniquement par le Spécialiste de recours est présent dans 7,2% des cas.



Dans le cas où le suivi est géré uniquement par le Spécialiste de recours, les raisons sont les suivantes :

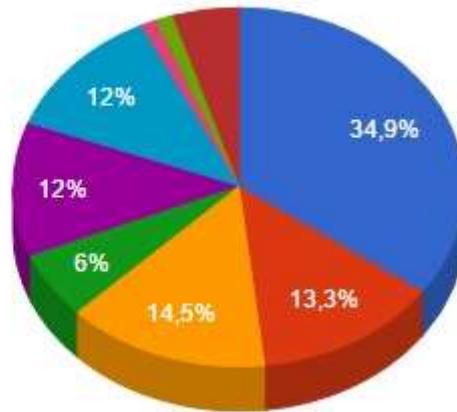
- Formation inadaptée (31,3%)
- Manque de temps (18,8%)
- Aptitude uniquement dédiée au spécialiste de recours (6,3%)
- Autres raisons (43,8%) : nous ne pouvons pas vraiment tenir compte de cette réponse, car peu de médecins généralistes ont précisé ce choix de réponse...



Lorsque le Médecin généraliste assure le suivi du patient, seul ou en alternance avec le Spécialiste de recours, les difficultés retrouvées sont les suivantes (ordre décroissant) :

- Aucune (34,9%)
- Suivi difficile des effets secondaires des traitements (14,5%)
- Délai trop long des courriers de spécialistes (13,3%)
- Difficultés de communication avec le Spécialiste de recours (12%)
- Compétences insuffisantes en Médecine Interne (12%)
- Gestion du suivi biologique difficile (6%)

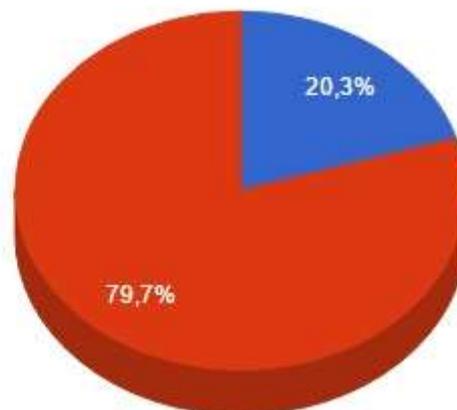
- aucune
- délai trop long des courriers de spécialistes
- suivi difficile des effets secondaires des traitem...
- gestion du suivi biologique
- compétences en médec...
- difficultés de communic...
- questions posées par le...
- crédibilité vis à vis du p...
- Autre



***d. Proposition de staff locorégional : avis et propositions***

Une grande majorité des médecins interrogés était favorable à l'instauration d'un staff locorégional (79,7%).

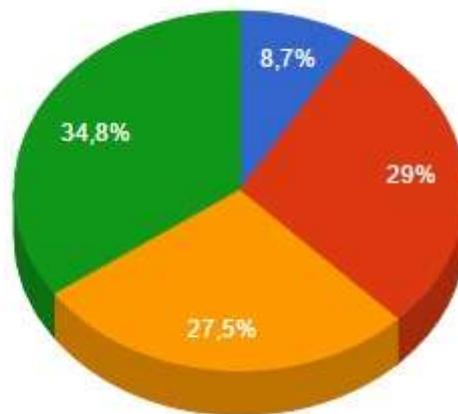
- non, je ne vois pas l'intérêt
- oui, cela me paraît une très bonne idée



Le moyen de mise en œuvre le plus adapté était assez divers :

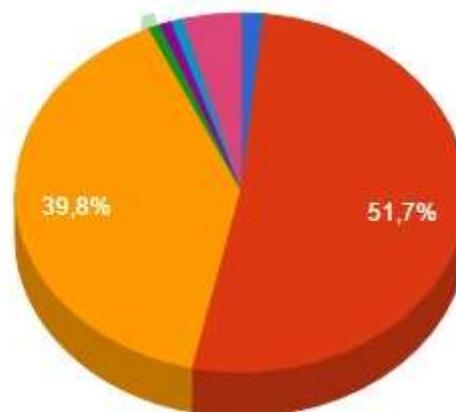
- Participation physique à une RCP, Réunion de Concertation Pluridisciplinaire (34,8%)
- Conférence par internet, visioconférence (29%)
- Discussion par Email (27,5%)
- Conférence téléphonique (8,7%)

- conférence téléphonique
- conférence par internet (visioconférence, etc..)
- discussion par e-mail
- participation physique à une RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire) à l'hôpital



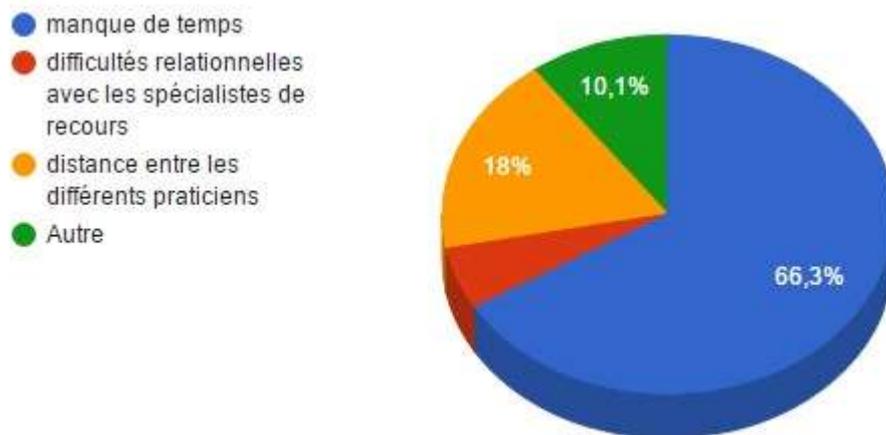
Les Spécialistes attendus lors de ce staff étaient en majorité des Spécialistes en Médecine Interne (51,7%) et des Spécialistes d'organe (39,8%). Peu de médecins ont suggéré la présence d'infirmières, d'assistantes sociales ou de psychologues/psychiatres.

- je ne souhaite pas de staff
- interniste
- spécialistes d'organe (hématologue, néphrologue, rhumatologue, gastroentérologue, dermatologue, et..)
- infirmières
- assistante sociale
- psychologue ou psychiatre
- Autre



Les difficultés prévisibles pour la mise en place de ce staff locorégional seraient :

- Manque de temps (66,3%)
- Distance entre les différents praticiens (18%)
- Difficultés relationnelles (5,6%)



**e. Suggestions d'amélioration de la prise en charge globale de ces maladies auto-immunes ou systémiques**

Plusieurs suggestions étaient proposées dans l'ordre de fréquence :

- Diminuer le délai de réception des courriers de consultation spécialisée ou d'hospitalisation en Service spécialisé
- Diminuer le délai d'obtention d'un rendez-vous spécialisé
- Prévoir un numéro « d'urgence » dédié aux médecins généralistes pour avoir un avis téléphonique direct ou par email auprès du Spécialiste de recours (avis diagnostique ou thérapeutique)
- Améliorer les remboursements de certains examens prescrits en ville
- Améliorer la formation des médecins généralistes au niveau du dépistage précoce de ces pathologies
- Développer la télémédecine pour permettre un échange plus facile, plus rapide entre professionnels de santé avec partage mutuel des connaissances

- Apporter plus d'informations sur les centres de référence au niveau locorégional, avec numéros de téléphone directs dédiés aux médecins généralistes
- Inclure un stage en service de Médecine Interne obligatoire dans le cursus des médecins généralistes

## **2) Enquête auprès des Spécialistes en Médecine Interne lorrains**

13 Spécialistes en Médecine Interne, issus de la Région Lorraine, ont bien voulu nous donner leur avis (probable majorité d'internes mais quelques réponses de praticiens hospitaliers).

L'anonymat et l'absence de question précisant l'Hôpital de rattachement ou le statut du Spécialiste en Médecine Interne (interne, PH, PUPH, etc.) n'ont pas permis d'évaluer plus précisément cet échantillon.

### **a. Symptômes pour lesquels les Médecins Généralistes orientent les patients rapidement vers un Spécialiste en Médecine Interne**

Les principaux symptômes étaient similaires à ceux évoqués par les MG :

- Douleurs articulaires, polyarthralgies atypiques inflammatoires (**69,2%**)
- Altération de l'état général avec surtout une fièvre au long cours inexplicée et perte de poids importante (**69,2%**)
- Atteinte cutanée telle que purpura, syndrome de Raynaud, livedo (**53,8%**)
- Association complexe de symptômes, atteinte multi-viscérale (**38,4%**)

Ils y ajoutaient :

- Syndrome sec (**7,7%**)
- Adénopathies persistantes (**7,7%**)
- Douleurs chroniques (**7,7%**)
- Répétitions d'exams complémentaires invasifs sans synthèse diagnostique (**15,4%**)
- Atteinte neurologique atypique (**30,5%**)

Mais la majorité avait en effet conscience de la grande diversité des symptômes pouvant amener vers un diagnostic de maladie auto-immune ou systémique. L'avis spécialisé auprès d'un interniste n'est que rarement réalisé dès les premiers symptômes.

**b. Stade de la maladie auto-immune (délai de recherche diagnostique/bilan) lors de la consultation ou de l'hospitalisation en Médecine interne**

Cette question ouverte nous a permis de voir la diversité du stade de la maladie auto-immune lors de la 1<sup>ère</sup> consultation auprès de l'Interniste.

Dans **53,8%** des cas, un bilan diagnostique de 3<sup>ème</sup> ligne (voire pré-thérapeutique dans **7,7%** des cas) a déjà été réalisé. **7,7%** ont déjà bénéficié d'un traitement initié par le MG (corticoïdes).

**c. Moyen de communication avec les Médecins généralistes**

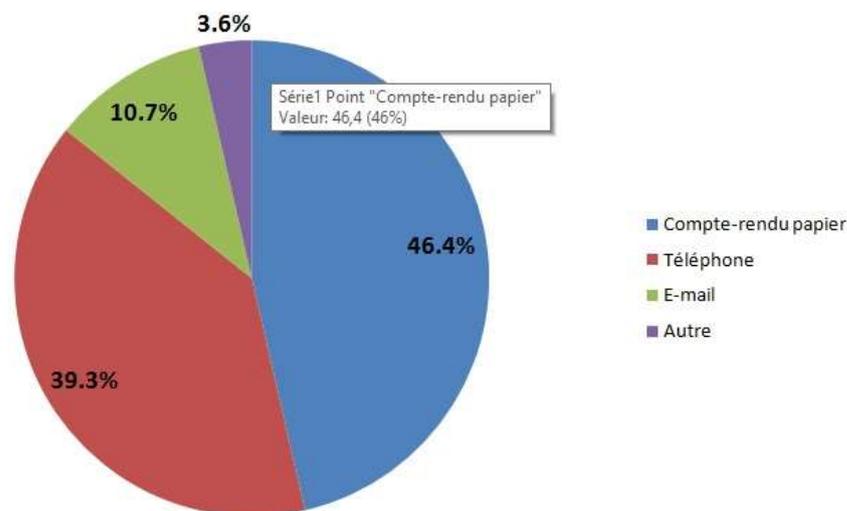
La majorité des communications se fait par compte-rendu papier (**46,4%**), puis par téléphone (**39,3%**).

**15,4%** utilisent uniquement le compte-rendu papier.

**7,7%** utilisent également la communication par Fax.

L'email représentait seulement **10,7%**.

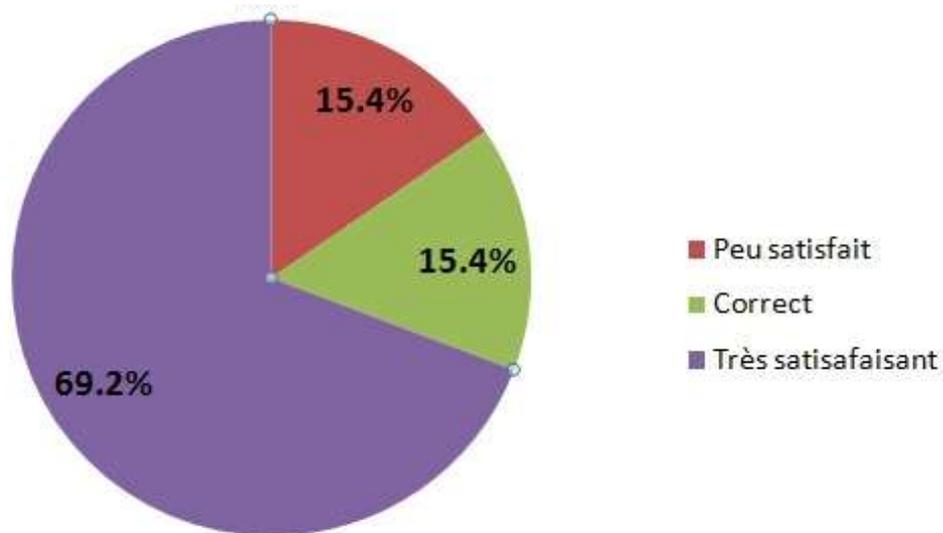
**Moyen de communication privilégié avec les médecins généralistes**



**d. Relationnel avec les Médecins généralistes**

Le relationnel était globalement correct pour la majorité des internistes : correct (69,2%) voire très satisfaisant (15,4%). Il était peu satisfaisant seulement dans 15,4%.

**Qualité du relationnel avec les médecins généralistes**



Il est à noter qu'aucun médecin généraliste n'a coché l'item « pas du tout satisfait ».

En commentaire libre, les problèmes relationnels évoqués étaient les suivants :

- **Difficultés de communication (15,4%)** : « difficulté à être joint par téléphone à l'hôpital mais échanges faisables » « parfois manque de communication des 2 côtés »
- **Compte-rendus des Internistes trop tardifs (15,4%)** : « \_délai des compte-rendus hospitaliers qui arrivent tard au cabinet du MG, mais aussi difficultés parfois d'obtenir des informations auprès des MG au début de la prise en charge (examens déjà réalisés par exemple) »
- **Trop d'attentes de la part des MG (7,7%)** : « parfois les médecins généralistes attendent trop »

**e. Suggestions d'amélioration de la collaboration avec les MG**

100% des internistes étaient convaincus par une possible amélioration.

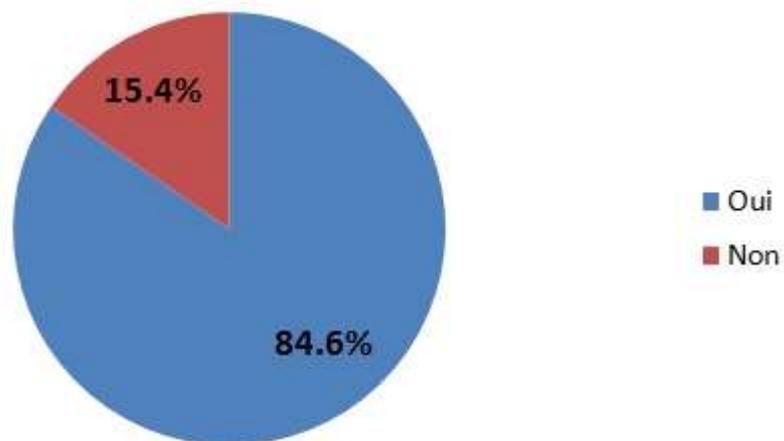
Cette question ouverte (Question 6) a mis en évidence les suggestions suivantes :

- **Amélioration de la communication avec les MG (46,1%) par un Relai Ville-hopital (38,4%) :**
  - « Les services de CHU devraient être plus tournés vers une médecine de proximité avec mise en place, par exemple, d'une boîte E-mail permettant de donner des avis spécialisés aux MG (exemple du service proposé par l'Hôpital d'instruction des Armées de Legouest à Metz) »
  - « Se parler avant d'envoyer les patients aux urgences avec un courrier d'une ligne »
  - « Il faudrait une filière plus identifiée dans les différents centres pour que les MG trouvent un débouché rapide pour leur patient »
  - « Communication papier/téléphone interactive de qualité
  - « Plus d'information au début de la prise en charge de la part du MG »
- **Améliorer la formation des MG (30,7%) :**
  - « Améliorer l'information sur les pathologies »
  - « Formations dédiée aux médecins de ville sur les pathologies auto-immunes »
  - « Plus de formation notamment sur le suivi et la décroissance des corticoïdes »
- **Améliorer la prise en charge diagnostique et le suivi (61,5%) :**
  - Gestion des évènements intercurrents (15,4%)
  - Gestion des dossiers difficiles (15,4%) :
    - « Via internet, décrire des cas difficiles avec un expert répondeur »
    - « Staff dossier difficile avec les médecins de ville ou téléconférence »
  - Optimisation des compte-rendus d'hospitalisation (30,7%) :
    - « Double du courrier systématique au patient et un courrier très rapide après la consultation et/ou hospitalisation »
    - « Plus d'information de la part de l'interniste au cours et à la fin de la prise en charge par téléphone ou par email avec plus de détail de l'hospitalisation rapidement transmis »

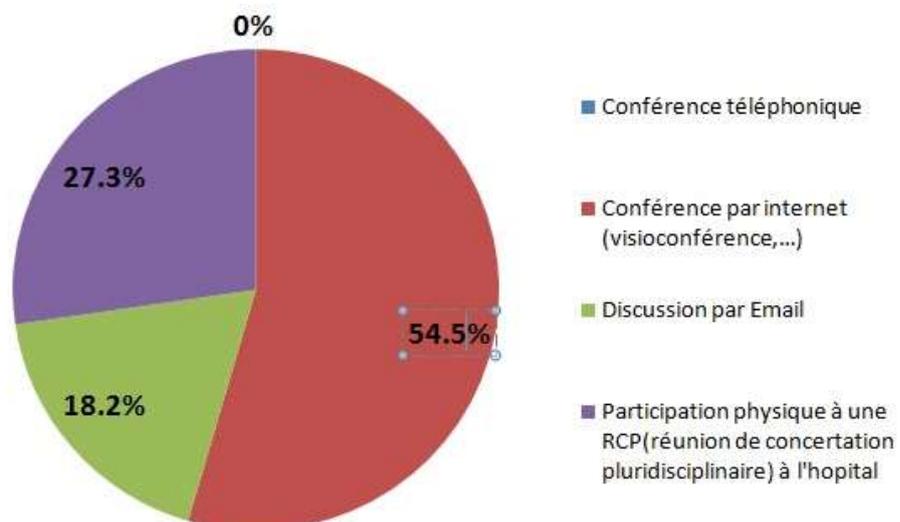
**f. Utilité d'un staff locorégional/collaboratif (MG et Spécialistes de recours)**

La grande majorité des internistes (**84,6%**) trouvait cela utile, avec une grande préférence pour un staff par visioconférence (**54,5%**), puis par réunion type RCP (**27,3%**) et par E-mail (**18,2%**). Aucun interniste n'a choisi la conférence téléphonique.

### Utilité d'un staff locorégional



### Type de staff



En commentaire libre certains favorables précisait des difficultés de mise en place ou d'information (15,4%) :

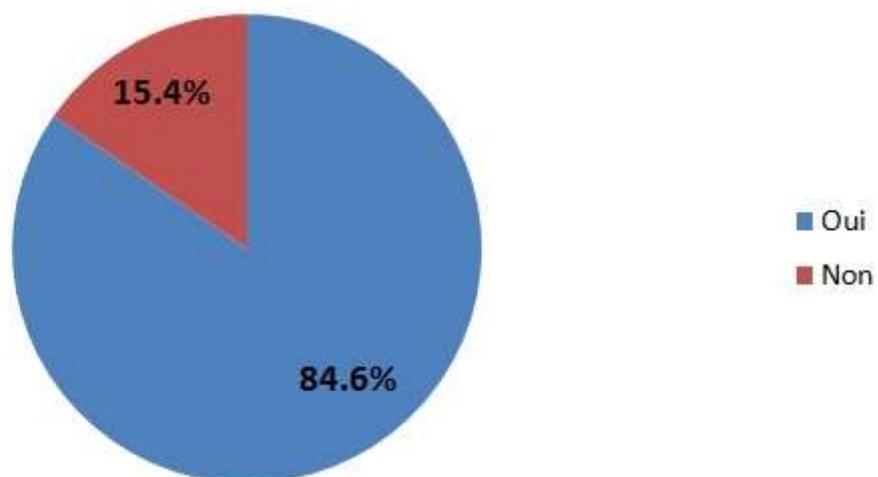
- « Oui en théorie...difficile à envisager en pratique »
- « Oui mais en fait, il en existe mais sont-ils connus ? »

Ceux qui étaient contre ce staff évoquaient en commentaire libre « trop de staff à l'Hôpital » (15,4%).

*g. Mise en place de « protocoles de prise en charge diagnostique et suivi des maladies auto-immunes ou systémiques »*

La grande majorité des internistes était favorable (84,6%). Ceux qui étaient contre (15,4%) évoquaient un « manque de temps ».

### Protocoles de prise en charge diagnostique et suivi



Les commentaires libres ont aussi permis aux Internistes de montrer :

- L'existence actuelle de protocoles (15,4%) :
  - « Il en existe déjà : les PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins) »
- La préférence de protocoles de suivi et non diagnostique (15,4%) :
  - « Protocoles de suivi et de prise en charge des complications de la maladie ou des effets secondaires du traitement me semblent plus pertinents que des protocoles de prise en charge diagnostique (qui restent complexes et chronophages à mettre en application même pour des spécialistes hospitaliers au vu des formes et expressions différentes des très nombreuses maladies auto-immunes). La prise en charge diagnostique est très intéressante mais le suivi des patients en post diagnostic me semble plus pertinent »
  - « Je ne suis pas sûr que des protocoles répondent à toutes les questions surtout au diagnostic. Pour le suivi en revanche une discussion doit être engagée sur qui fait quoi avec une communication accrue. J'avais pensé par exemple à un carnet de surveillance sous corticoïdes »

**h. Remarques et suggestions générales : question ouverte**

Librement, les remarques diverses des Internistes montraient :

- Une réelle approbation d'un projet d'amélioration de la collaboration avec les MG :
  - « L'amélioration de la collaboration...très belle initiative. »
  - « Il est essentiel de travailler notre collaboration »
  - « Merci de nous solliciter »
- Une motivation à former les MG :
  - « Les internistes seraient sans doute motivés pour former les généralistes pour la prise en charge de pathologies de médecine interne de manière simple en cabinet »
- Une reconnaissance de la place du MG dans la prise en charge de ces pathologies :
  - « La confirmation diagnostique d'une maladie auto-immune ou systémique est parfois difficile à établir mais une fois cette orientation confirmée, le médecin traitant reprend sa place au centre de la prise en charge du patient. L'aide au maintien d'un suivi en ville de ces pathologies serait à travailler »

# **DISCUSSION**

## **1. Caractéristiques des MG interrogés : 3 biais principaux**

### **a. Effectif de MG interrogés insuffisants et répartition géographique**

Notre enquête a été réalisée seulement auprès de 69 médecins généralistes.

Certaines réponses étaient difficilement interprétables. La question portant sur la capacité à joindre les Spécialistes de recours montrait à priori une équivalence entre « facile » et « difficile ». Si l'effectif total des MG était plus important, nous pourrions être surpris de voir une réponse se démarquer.

Ceci pourrait alors être dû à la faible puissance de notre étude.

De plus, on peut estimer qu'environ 42% des médecins généralistes étaient sélectionnés via les réseaux sociaux, ces MG n'étaient donc pas lorrains. Ces médecins n'établissaient pas de collaboration directe avec les Internistes lorrains interrogés, l'échantillon des MG n'était donc pas représentatif. L'analyse de notre questionnaire n'a pas permis une étude uniquement concernant les MG lorrains, la réception des réponses sous couvert de l'anonymat étant unique (pas de distinction possible entre les MG lorrains et MG non lorrains).

Cependant, cette diversité géographique est intéressante pour étudier le ressenti des MG et obtenir d'autres propositions d'amélioration de la collaboration avec les Internistes.

### **b. Exercice en milieu rural peu représenté**

Effectivement, seulement 11,6% de l'ensemble des MG interrogés exercent en milieu rural.

La majorité des MG interrogés étant probablement lorrains (au moins 58%), nous pouvons supposer que l'exercice en milieu rural représentait approximativement le même pourcentage. Mais cela n'a pas pu être établi de façon précise.

Or une étude autrichienne (35) a montré que le milieu rural augmenterait clairement le délai de prise en charge spécialisée. Les conditions de collaboration avec les Spécialistes de recours ne sont pas les mêmes qu'en milieu urbain. Une étude portugaise(36) a également mis en évidence un accès aux Spécialistes de recours plus difficile au niveau rural.

### **c. Formations différentes selon les facultés**

Dans notre étude, 45% des MG sont issus d'une Faculté autre que celle de notre région. Or nous savons bien que l'accès aux formations de Médecine Interne n'est pas équivalente entre les Facultés de Médecine ainsi que les offres de FMC régionales.

Effectivement, deux types de formations sont proposés aux MG : les actions de FMC ou DPC dispensées par les organismes de formation (ODPC) et les formations complémentaires universitaires débouchant sur des diplômes (DIU, capacités, etc.).

Les formations DPC sont accessibles et sont actuellement proposées au nombre de 2 voire 3 par an pour chaque MG. Les sujets de celles-ci varient d'une faculté à une autre ainsi que les organismes proposant des formations (continues DPC ou complémentaires). Ainsi, seulement 20,3% des MG ont été formés dans ce cadre en Médecine interne. Alors que globalement, les MG assistent à au moins une formation DPC dans 91,3% des cas (dont 66,7% participent à 3 formations DPC minimum par an).

Il en est de même pour les formations complémentaires (exemple D.I.U polyarthrites et maladies systémiques) mais elles sont accessibles peu importe la faculté d'origine.

Nous n'avons pas trouvé de données bibliographiques exposant les formations DPC en médecine interne selon les facultés ou les autres organismes de formation.

La variabilité des facultés représentées amène donc un biais en ce qui concernant la formation des MG.

## **2. Symptômes évoquant une maladie auto-immune**

Dans notre étude, les symptômes amenant un MG à adresser son patient auprès d'un Interniste étaient essentiellement :

- Arthralgies / rhumatismes inflammatoires **(18,9%)**
- Altération de l'état général **(16,1%)**
- Atteinte cutanée telle que livedo, purpura, vascularites, etc. **(13,4%)**
- Syndrome inflammatoire biologique **(13,4%)**
- Association complexe de symptômes **(12%)**

Nous retrouvons globalement les mêmes symptômes évoqués par les Internistes interrogés :

- Arthralgies / rhumatismes inflammatoires **(69,2%)**
- Altération de l'état général **(69,2)**
- Atteinte cutanée telle que livedo, purpura, vascularites, etc. **(53,8%)**
- Syndrome inflammatoire biologique **(15,4%)**
- Association complexe de symptômes **(38,4%)**

A ces symptômes les Internistes ajoutaient : syndrome sec (7,7%), adénopathies (7,7%), douleurs chroniques (7,7%), symptômes neurologiques atypiques (15,4%)

Il est très étonnant de constater que le symptôme « arthralgies/rhumatisme inflammatoire » soit fortement évoqué en priorité par les Internistes (69,2%) alors qu'il n'est signalé par les MG que dans moins 20%. Pourtant la polyarthrite rhumatoïde est l'une des maladies auto-immunes les plus fréquemment rencontrées en Médecine Générale. Ceci pourrait nous amener à penser que le MG ne considère pas l'hypothèse auto-immune en priorité (mais plutôt arthrose principalement).

Peut-être considèrent-ils cela comme un rhumatisme inflammatoire et non une maladie auto-immune ? Ainsi les MG adressent plus facilement à un Spécialiste en Rhumatologie plutôt qu'à un Spécialiste en Médecine Interne.

- Charmion et al.(6) ont montré dans leur étude d'autres motifs d'envois des patients en consultation et hospitalisation :
  - Signes généraux et symptômes inexplicables (85%)
  - Maladies inflammatoires ou systémiques (76%)
  - Pathologie endocrinienne (66%)
  - Pathologie auto-immune ou dysimmunitaire (57%)
  - Troubles métaboliques et facteurs de risque cardiovasculaires (53%)
  - Pathologie psychosomatique (49%)
  - Incidentalomes (29%)
  - Pathologie hématologique non maligne (26%)
  - Pathologie génétique et congénitale à l'âge adulte (9%)
  - Pathologie infectieuse courante (7%)

Nous pouvons donc constater que les motifs de consultation ou hospitalisation en Médecine Interne sont plus variés. Cela pourrait être expliqué par la gestion des maladies auto-immunes ou systémiques mais également des polyopathologies complexes par l'Interniste.

### **3. Prise en charge diagnostique des maladies auto-immunes ou systémiques**

Nous avons vu que 95,2% des MG disent effectuer un bilan de 1<sup>ère</sup> intention (avec bilan d'auto-immunité dans seulement 12,5%) lorsqu'ils suspectent une maladie auto-immune ou systémique. C'est effectivement ce qui est rapporté par les Internistes concernant la première consultation/hospitalisation spécialisée. Leur aisance vis-à-vis de cette prise en charge dépend du type de maladie auto-immunes dans 65,2% des cas. Les examens demandés leur paraissent rapides à obtenir (60,9%) et bien remboursés en cabinet de ville (72,5%). Une fois le diagnostic obtenu, 92,6% des MG disent envoyer rapidement leur patient auprès d'un Spécialiste de recours, au niveau locorégional (87%). Un 2<sup>ème</sup> avis spécialisé est rarement demandé (13%).

- Cependant certaines études(37,38) préconisent de ne pas attendre les résultats de ces examens de 1<sup>ère</sup> intention, d'autant plus si cela concerne un bilan auto-immun, avant d'adresser le patient auprès du Spécialiste de recours. Ces examens peuvent être récupérés dans un second temps par le Spécialiste de recours. Il a été observé que les MG ont tendance à attendre le résultat de la recherche de Facteur Rhumatoïde avant d'envoyer le patient en consultation de Rhumatologie. Les spécialistes de recours estiment qu'il serait préférable de leur adresser le patient avant obtention de ce résultat(39).

#### **a. Le délai de consultation spécialisée : un enjeu important**

Dans notre enquête, les Médecins généralistes ont évoqué un délai de RDV trop long auprès des Spécialistes de recours. Ils suggéraient comme amélioration :

- « Diminuer le délai d'obtention d'un rendez-vous spécialisé »
- « Prévoir un numéro d'urgence dédié aux médecins généralistes pour avoir un avis téléphonique direct ou par email auprès du Spécialiste de recours (avis diagnostique ou thérapeutique) »

Les Internistes, quant à eux, signalent également recevoir en consultation ou hospitalisation des patients dont la pathologie était déjà bien trop évoluée :

- « Parfois trop tard : déjà corticothérapie, ou atteintes d'organe »
- « Pour la maladie de Horton, les patients sont souvent traités par corticothérapie avant le diagnostic »
- « Bilans tardifs »

Bien que le délai entre la consultation auprès du MG et celle de l'Interniste n'a pas été chiffré par notre étude, nous rencontrons deux avis paradoxaux. D'une part, le MG exprime une difficulté à obtenir rapidement un RDV et d'autre part, l'interniste estime recevoir de façon trop tardive les patients en consultation.

Or nous savons qu'un délai de consultation spécialisée précoce augmente l'efficacité thérapeutique de ces pathologies spécifiques.

- Plusieurs études françaises et internationales(22,26,31,33,40) montrent l'importance d'un délai court entre la prise en charge des premiers symptômes du patient, sa prise en charge diagnostique par le Spécialiste (ici Rhumatologue principalement devant une PR) et le début d'un traitement spécifique efficace(22,25,38,41).
- En Angleterre, en 2016, a été réalisé un Audit clinique national (BSR 1 February 2015 – 29 February 2016) qui montrait une amélioration du délai de prise en charge, celle-ci étant meilleure à Londres qu'en général en Angleterre. 1/3 des patients atteints de PR bénéficiaient en général d'un traitement dans les 6 semaines après la déclaration des symptômes de cette pathologie.

L'accessibilité des consultations spécialisées est importante :

- Une des difficultés clairement énoncée par les MG est l'accès limité aux services de Rhumatologie et le délai d'attente pour une consultation ou hospitalisation trop long(8).
- D'ailleurs une étude a montré que la consultation spécialisée reste l'acte principal et fondamental de l'Interniste (ou autre spécialiste de recours) et que son accès doit en être donc facilité(6).

### **Exemple de la Polyarthrite rhumatoïde :**

- **Les recommandations de la société britannique de Rhumatologie(24)** confirme la nécessité d'un accès rapide à un avis spécialisé par une équipe multidisciplinaire
- **L'équipe de Lemps WF(42)** a montré une amélioration du traitement si le patient consultait un Rhumatologue dans un délai de 4 semaines après avoir vu son MG ; d'où la recommandation d'une consultation précoce auprès du Spécialiste.
- **L'équipe belge de De Cock(21)** a mis en évidence que le délai entre la consultation auprès du MG et l'initiation du traitement de la PR était supérieur à 12 semaines dans 78,4% des cas. Or l'étude de l'équipe de Van der Linden(33) ainsi que celle de l'équipe de Bosello(43) ont montré que l'efficacité du traitement de la PR était moins efficace s'il était débuté au-delà de 12 semaines(32).
- **L'équipe de Nell(23)** a montré que le traitement spécifique de la PR était nettement plus efficace si il était débuté dans la première année qui suit le début des symptômes articulaires, et principalement dans les 3 premiers mois. Il confirme ainsi qu'un diagnostic et un traitement précoces sont la clé d'un contrôle optimal de la progression de cette pathologie et en améliore le pronostic. Ce délai de 3 mois entre le début des symptômes de la PR et l'instauration d'un traitement est retrouvé dans plusieurs études réalisées dans plusieurs pays(44). Ainsi il a été observé que ce délai est plus court à Birmingham et Stockholm, estimé à 2 semaines en moyenne. Mais la tendance globale en Europe tend à démontrer un délai excessivement long (*National Audit Office, Service for people with Rheumatoid Arthritis, 2009*). Dans la plupart des centres étudiés en Europe, le délai était nettement supérieur à 4 mois(44).

#### **b. Le délai de consultation initiale auprès du MG : une notion non négligeable**

- **L'équipe de Karen Molbaek(27)** dans une étude récente, a montré également l'importance du délai avant la première consultation auprès du médecin généraliste.

Effectivement, si les symptômes paraissaient évidents pour le patient, il consultait rapidement son Médecin généraliste. Mais dans les cas où les symptômes n'apparaissaient que très progressivement ou étaient difficiles à interpréter, le patient tardait à en informer son médecin généraliste, retardant ainsi la prise en charge diagnostique(45,46). De même les symptômes n'étaient pas toujours typiques ni très évocateurs pour le MG, ou l'association combinée d'autres pathologies concomitantes allongeait le délai de consultation spécialisée auprès du Rhumatologue.

### **c. Suivi des maladies auto-immunes par le MG**

Dans notre étude, 92,8% des MG assureraient un suivi conjoint de ces patients avec un Spécialiste en médecine interne.

La place du MG est d'ailleurs bien reconnue par les internistes : « une fois l'orientation confirmée ; le médecin traitant reprend sa place dans la prise en charge du patient ».

- Plusieurs études ont montré la nécessité d'une gestion conjointe du MG et du Spécialiste de recours dans la prise en charge des effets secondaires des traitements spécifiques, essentiellement le Méthotrexate(47) et les corticoïdes(48,49).

#### **❖ Suggestions d'amélioration par les Internistes :**

- Etablir des protocoles de suivi des évènements intercurrents et de gestion des effets secondaires des traitement spécifiques (perfectibles car déjà existants mais information mal diffusée)
- Proposer un carnet de surveillance des patients traités par Corticoïdes

## **4. Formation des Médecins généralistes**

Les Médecins généralistes ont un rôle essentiel dans le diagnostic précoce des maladies auto-immunes, prenons donc l'exemple de la PR. Les symptômes précoces de cette pathologie ne sont pas souvent si évidents et les examens complémentaires demandés ne montrent pas toujours des résultats concluants. Les MG évoquent un manque de connaissance leur permettant rapidement de faire un diagnostic adapté(41,50,51). Ils ont chacun leurs approches diagnostiques devant des symptômes évocateurs de PR, et des facteurs divers déterminant leur décision d'adresser le patient rapidement ou non vers le Spécialiste en Rhumatologie(8,52)

Les MG sont demandeurs de formations spécialisées en Médecine Interne : « mettre en place des formations pour appréhender les signes d'appel (critères diagnostiques), refaire le point sur les différents traitements indiqués dont les plus récents »

### **a. Formation complémentaire des MG**

Aucun des MG interrogés n'a validé de formation complémentaire en maladie auto-immune et seulement 20,3% ont bénéficié d'une formation DPC sur le thème des maladies auto-immunes.

Le manque de formation adaptée est clairement pour les MG adressant leurs patients directement au Spécialiste de recours pour bilan diagnostique (31,3%).

Les MG sont capables de diagnostiquer la majorité des patients atteints de PR, même s'ils suggèrent la nécessité de formations de perfectionnement (53,54).

Les internistes interrogés ont suggéré des FMC portant sur les cas difficiles (15,4%). Ils étaient favorables à l'amélioration des formations de MG en ville (30,7%).

- Des DIU de médecine interne existent en France, et sont accessibles aux MG. Mais sont-ils adaptés à la demande des MG ?
- Les thèmes abordés en DPC sont nombreux. Etant donné que les MG ont droit de participer à 3 DPC par an, choisiront-ils en majorité ce sujet s'il était proposé dans toutes les régions ?

### **b. Implication réelle des MG**

Notre enquête a montré une motivation des MG à participer au bilan de 1<sup>ère</sup> intention (95,2%) ainsi qu'au suivi conjoint de ces pathologies (92,6%). Cependant, dans la littérature, d'autres facteurs peuvent amener un manque d'implication du MG dans la prise en charge malgré une bonne formation.

- Lors d'une enquête sur la prise en charge de la PR, l'amélioration des connaissances cliniques ainsi que l'expérience du MG a effectivement permis une prise en charge plus efficace(55). Certains MG évoquent même une moins bonne compliance et adhésion thérapeutique du patient si le traitement n'est pas initié par le Spécialiste en Rhumatologie, ce qui peut indirectement entraîner un manque d'implication du MG ou en être la conséquence(8).

*L'amélioration des connaissances des MG concernant les maladies auto-immunes serait-elle insuffisante à maintenir l'implication des MG ?*

c. **Informations des MG concernant les maladies auto-immunes (hors DPC et formations complémentaires)**

❖ **Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

Dans notre étude, aucun MG interrogé n'a signalé connaître l'existence des PNDS, les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins, accessibles sur le site internet de l'HAS :

- [http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds)

Les internistes interrogés sont favorables à la réalisation de protocoles diagnostiques (84,6%). 15,4% d'entre eux nous ont signalé l'élaboration récente et actualisée de ces PNDS et craignaient que les MG ne soient pas au courant de leur existence.

- **L'équipe de Ramos-Casals**(56) a commencé à développer une approche diagnostique optimale de l'implication systémique (articulaire, cutanée, pulmonaire et rénale) du Syndrome de Sjögren afin de proposer des « guidelines » diagnostiques et thérapeutiques plus précises(57,58).

❖ **Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) : une source d'information utile**

**Cf. Annexes 5 et 6**

Dans notre enquête, aucun Médecin généraliste n'a déclaré se référer à cette banque nationale de données pour s'informer sur les maladies rares. Il serait donc utile de les informer de cette source de données.

La banque nationale de données maladies rares (BNDMR) est un instrument national d'épidémiologie et de santé publique, permettant de regrouper à l'échelon national les données médicales anonymisées de patients atteints de maladies rares, et collectées dans les Centres. Elle permet de rendre compte des hospitalisations, des consultations ou des avis sur dossier, ainsi que de réaliser des études épidémiologiques (incidence, prévalence).

Elle facilite le recrutement de patients atteints de maladies rares et la mise en œuvre d'études de cohortes.

## ❖ Centres de référence et Centres de Compétence

### Cf. Annexe 7

Dans notre étude, uniquement un MG connaissait l'existence de centres de référence pour chaque maladie auto-immune ou systémique. Un manque d'information existe également les concernant.

Il existe 131 Centres de Référence nationaux des maladies rares et également 501 Centres de Compétence en Maladies Auto-immunes ou systémiques. Ces informations sont accessibles pour les Médecins généralistes sur le site suivant :

- <http://www.bndmr.fr/la-bndmr/nos-partenaires/les-131-centres-de-reference/>

Les Centres de compétence ont été évaluées (1<sup>er</sup> plan national) entre 2011 et 2014 selon 3 axes :

- A : améliorer la qualité de prise en charge du patient
- B : développer la recherche sur les maladies rares
- C : amplifier les coopérations européennes et internationales

## ❖ Amélioration de la formation des MG dans leur cursus général : un enjeu du rapport de l'Académie nationale de Médecine « maladies rares, le rapport français » (5 Avril 2016)

Dans notre étude, quelques MG ont suggéré « l'augmentation des formations théoriques voire de stages obligatoires en service de Médecine Interne pendant l'externat et l'internat de médecine ».

### Rapport de l'Académie Nationale de Médecine : Cf. Annexe 8

- Les objectifs du second plan national (2011-2016) ont été d'améliorer la santé des patients et leur prise en charge sociale, ainsi que le développement de la recherche et de la collaboration européenne et internationale.
- Les maladies rares, définies en Europe par une prévalence inférieure à 1/2000 personnes, sont au nombre de 7000 dont la plupart sont d'origine génétique. Les plans nationaux français sur

les maladies rares ont permis de structurer leur prise en charge dans le cadre de 131 Centres de références nationaux et de Centres de compétences régionaux.

- Le domaine des maladies d'origine génétique est celui dans lequel la recherche a le plus progressé. L'analyse de panels de gènes et l'étude d'exome permettent d'identifier les gènes responsables des maladies génétiques, et leur mécanisme. Les médicaments « orphelins » sont mis à la disposition des patients dans un cadre spécifique facilitant leur accès. Le rôle d'information et de soutien des associations de patients, ainsi que l'éducation thérapeutique sont importants.
  - L'Académie Nationale de Médecine recommande l'enseignement des maladies rares dans le cadre des études médicales générales et de la formation des spécialistes, la structuration de la transition enfant-adulte pour les maladies rares de l'enfance, et la désignation de médecins correspondants dans chaque centre hospitalo-universitaire.
- 
- Notre étude a montré qu'aucun des supports formatifs en Maladies auto-immunes, pourtant disponibles facilement sur internet, n'était connu par les MG interrogés : PNDS, Banque Nationale Données Maladies Rares, liste des Centres de Référence et de Compétences. Seulement un MG connaissait les PNDS.
  - Ceci est paradoxal : les MG sont très demandeurs de ce genre de support d'information alors qu'ils existent déjà et sont faciles d'accès.
  - Nous avons soit un problème de visibilité de ces informations, soit un manque de diffusion aux praticiens concernés.

## **5. Collaboration entre MG et Internistes : qualité essentielle de la communication**

### **a. Accessibilité des Spécialistes de recours**

Selon les MG de notre étude, tout âge confondu, joindre un Spécialiste est facile dans 53,6% des cas mais difficile dans 46,4% des cas. Nous ne pouvons donc pas réellement conclure pour cette question. Les deux types de réponse à cette question 18 paraissent équivalentes.

- Mais si nous séparons les différentes « tranches d'âge », l'analyse est beaucoup plus concluante. Les médecins de moins de 55 ans, estiment pour plus de la moitié d'entre eux que

les Spécialistes de recours sont difficiles à joindre. Alors que les médecins généralistes de plus de 55 ans, estiment pour 75% d'entre eux environ que les Spécialistes de recours sont faciles à joindre. Ainsi nous constatons une différence significative (p = 0,031) entre les médecins de moins de 55 ans et ceux de plus de 55 ans. Il faudrait donc en tenir compte.

### **b. Qualité du relationnel et de la communication entre MG et Internistes**

Dans notre enquête, la qualité de la relation des MG avec les Internistes est perçue comme correcte dans 76,8% des cas, voire très satisfaisante dans 13% des cas.

De leur côté, les internistes estiment le relationnel correct dans 69,2% des cas, voire très satisfaisant dans 15,4% des cas.

Globalement, MG et internistes sont du même avis.

La communication entre MG et Internistes se fait essentiellement par compte-rendus papier de consultation/hospitalisation et téléphone.

- La prise en charge multidisciplinaire est essentielle(59–63).
- **Benjamin lou et al.**(64) ont montré que plus de la moitié des MG accordaient de l'importance aux relations personnelles avec les Rhumatologues pour des avis spécialisés. 60% étaient satisfaits de leur relationnel et 70% estimaient avoir un bon équilibre des responsabilités. Les raisons amenant un MG à demander avis auprès d'un rhumatologue étaient : diagnostic incertain, conseils thérapeutiques, et conduites à tenir diagnostique ou thérapeutique. La collaboration entre MG et rhumatologue permettait également d'améliorer les connaissances du MG, pour mettre en place une éducation thérapeutique du patient, ainsi que favoriser son adhésion au traitement(65).

#### **❖ Suggestions d'amélioration par les MG :**

- Amélioration de la communication par un relai « ville-hôpital » :
  - « Diminuer le délai d'obtention d'un rendez-vous spécialisé »
  - « Prévoir un numéro « d'urgence » dédié aux médecins généralistes pour avoir un avis téléphonique direct ou par email auprès du Spécialiste de recours (avis diagnostique ou thérapeutique) »

- « Développer la télémédecine pour permettre un échange plus facile, plus rapide entre professionnels de santé avec partage mutuel des connaissances »
- « Apporter plus d'informations sur les centres de référence au niveau locorégional, avec numéros de téléphone directs dédiés aux médecins généralistes »
- Optimisation des compte-rendus d'hospitalisation
  - « Diminuer le délai de réception des courriers de consultation spécialisée ou d'hospitalisation en Service spécialisé »

❖ **Suggestions d'amélioration de la communication avec les MG selon les Internistes :**

- Amélioration de la communication par un Relai Ville-Hôpital
  - « Il faudrait une filière plus identifiée dans les différents centres pour que les MG trouvent un débouché rapide pour leur patient »
  - « Communication papier/téléphone interactive de qualité »
- Optimisation des compte-rendus d'hospitalisation et leur délai :
  - « Double du courrier systématique au patient et un courrier très rapide après la consultation et/ou hospitalisation »
  - « Plus d'information de la part de l'interniste au cours et à la fin de la prise en charge par téléphone ou par email avec plus de détail de l'hospitalisation rapidement transmis »
- Optimisation des courriers rédigés par les MG en début de prise en charge :
  - « Se parler avant d'envoyer les patients aux urgences avec un courrier d'une ligne »
  - « Plus d'information au début de la prise en charge de la part du MG »

**Notre étude a montré que les suggestions d'amélioration du relationnel et de la communication entre MG et Internistes sont quasiment identiques entre les deux spécialistes :**

- Développer un réseau ville-hôpital avec une communication interactive de qualité
- Optimiser le délai des compte-rendus de consultation ou hospitalisation spécialisée ainsi que l'information en cours d'hospitalisation.

- Les internistes évoquent la nécessité pour les MG de développer leur courrier lorsqu'ils adressent leurs patients (« courrier d'une ligne »).
- Les MG ont-ils conscience de l'importance de la transmission complète et synthétique des bilans diagnostiques et cliniques déjà réalisés en ville ? ont-ils réellement conscience de leur rôle primordial dans l'efficacité et la rapidité de la prise en charge spécialisée de leur patient ?

Il est intéressant de noter qu'un réseau Ville-Hôpital est déjà existant : par exemple au CHRU de Nancy, un Interniste est d'astreinte pour les demandes d'avis, et ceci tous les jours. Pourtant les MG ne semblent pas informés de cette possibilité.

## **6. Proposition d'un staff collaboratif : divergence des opinions entre MG et internistes concernant sa mise en œuvre**

Ce projet de staff collaboratif intéressait les MG dans 79,7% des cas et les Internistes dans 84,6% des cas.

La réalisation d'un staff collaboratif pouvait alors être séparé en deux groupes :

- Staff collégial : type RCP physique ou visioconférence
- Avis de recours : téléphone ou Email

Les spécialités que les MG souhaitaient rencontrer lors de ces réunions collégiales étaient :

- Spécialiste en Médecine Interne (51,7%)
- Spécialistes d'organe (39,8%)
- Puis personnels paramédicaux pour certains (8,5%) : infirmière, psychologue, assistante sociale

Les deux enquêtes ont montré une préférence marquée pour un staff collégial :

- Participation physique à une RCP : 34,6% pour les MG et 27,3% pour les Internistes
- Visioconférence : 29% pour les MG et 54,5% pour les Internistes

Cependant, plusieurs difficultés de réalisation apparaissent dans les deux enquêtes :

- Manque de temps (MG et internistes)
- Difficultés relationnelles avec les Spécialistes de recours locaux (MG)
- Distance entre les différents praticiens (MG)
- TROP de staff (internistes)

➤ **Prenons l'exemple de la mise en place du Réseau PR Languedoc Roussillon (PR-LR) ou coordination RIC-SUD(9,10)**

- L'évaluation de ce réseau PR-LR témoigne de l'existence d'une faible participation des MG à ce réseau. Le dernier état des lieux de l'HAS, en 2007, sur la prise en charge de la PR en France, montrait pourtant une prise en charge de ces patients majoritairement par leur Médecin traitant.
- Les résultats incitaient à réfléchir sur la nécessité d'une amélioration de la coopération entre MG et rhumatologues. Il en était de même concernant l'intérêt d'une prise en charge spécialisée précoce de la PR. Le MG a un rôle majeur dans l'orientation des patients au début de la maladie.
- En 2011, une étude a été menée par l'Unité clinique d'Immuno-rhumatologie et thérapeutique des maladies articulaires et osseuses, auprès de 74 MG de la région et ayant au moins un patient inclus dans ce réseau(17).
  - Cette étude était basée sur des questionnaires envoyés par mail, portant sur la pratique professionnelle, la connaissance du réseau PR-LR et les attentes des MG quant à l'organisation en réseau de soins.
  - Seuls 18% ont répondu. Parmi eux, 57% avaient plus de 3 patients atteints d'une PR. Seulement 29% des MG sondés connaissaient le réseau PR-LR, essentiellement par l'intermédiaire des patients (33%) et de la formation continue (33%). Aucun ne connaissait le dossier médical informatisé du réseau.
  - Les MG sondés ont reconnu que le réseau pouvait apporter un meilleur suivi du patient, une meilleure coordination des soins, une meilleure connaissance de la maladie et par conséquent un meilleur contrôle de la PR. Depuis cette enquête, le nombre de MG libéraux ayant intégré le réseau s'est discrètement accru.

***Ceci nous montre effectivement que la réalisation de réseaux d'aide diagnostique et thérapeutique ne dépend pas uniquement de la motivation des MG. Il est essentiel de s'assurer de l'information de chaque MG concernant l'existence de ceux-ci.***

➤ **Prenons l'exemple du Service téléphonique de télé-expertise en Médecine Interne à Rennes(18,19)**

- L'avis collégial n'était pas respecté
- Les appels téléphoniques ne garantissaient pas l'anonymat du médecin demandeur et pouvait donc entraîner un biais dans la réponse donnée
- Aucune trace écrite dans le dossier du patient n'était réalisable.

➤ **Prenons l'exemple de la télé-expertise par Internet développée à l'HIA Legouest en Moselle(20)**

- Difficultés rencontrées :
  - Manque de recours à internet
  - Préférence d'un contact immédiat de type téléphonique
  - Insuffisance d'intégration de l'HIA dans le réseau de consultants des médecins civils.
- Avantage de cette méthode :
  - Anonymat de la demande
  - Demande par courriel plus complète et parfois moins intimidante qu'une présentation orale par téléphone
  - Possibilité de poser une question en dehors des heures ouvrables
  - Réponse collégiale avec trace écrite médico-légale.
  - Donc avis de recours ET avis collégial proposés aux MG
- 

***Ceci nous fait prendre conscience que les différents types de mise en œuvre de ces staffs collaboratifs ont chacun leurs avantages et leurs inconvénients. Les préférences et disponibilités de chacun suggèrent une réflexion globale avant leur mise en place.***

# **CONCLUSION**

## CONCLUSION

La place du Médecin Généraliste est primordiale en tant que médecin traitant, concernant les maladies chroniques nécessitant un suivi prolongé, et l'intervention des divers spécialistes. Il a un rôle pivot dans la prise en charge diagnostique et le suivi des maladies auto-immunes ou systémiques.

Notre enquête auprès des MG et des Internistes a mis en évidence des points de vue convergents et divergents entre les deux praticiens.

### **Concernant la prise en charge du patient et la communication entre MG et Internistes :**

Notre analyse bibliographique a montré par de nombreuses études l'importance du délai entre la consultation auprès du MG et celle du Spécialiste de recours.

Les Spécialistes devraient être joignables effectivement par une ligne directe dédiée aux MG pour un avis rapide, qui confirme ou infirme l'hypothèse diagnostique du MG. Ainsi le patient pourrait bénéficier d'un diagnostic plus précoce, d'examen complémentaires déjà demandés (n'oublions pas que les résultats de certains examens comme les bilans auto-immuns demandent un certain temps d'attente), et donc un traitement spécifique précoce et plus efficace de la pathologie. Les bénéfices auprès des patients seraient : moins d'atteintes d'organes, meilleure qualité de vie, donc moins d'incapacité finale due à certaines pathologies, notamment les pathologies articulaires (donc diminution des coûts en Santé Publique).

Les courriers rédigés par les MG lorsqu'ils adressent leurs patients aux urgences ou en consultation auprès des Spécialistes de recours devraient être plus complets. Ils connaissent mieux le patient (suivi à long terme) et ont souvent déjà entrepris un ou plusieurs bilans étiologiques.

Les compte-rendus d'hospitalisation ou de consultation devraient être également plus rapides avec éventuellement des compte-rendus intermédiaires (milieu d'hospitalisation) et/ou provisoires dès la sortie du patient. L'utilisation d'Apycript permettrait, par exemple, une transmission plus rapide de ces courriers. Depuis le Rapport de l'Académie Nationale de Médecine sur les Maladies rares (Avril 2016), la transmission de courriers électroniques cryptés est effective, notamment au CHU de Nancy mais également dans les autres établissements hospitaliers.

### **Concernant la formation des MG :**

Il conviendrait de rendre accessible les différentes bases informatives concernant ces pathologies (telles que les PNDS, Base de Données Maladies Rares avec associations de patients, Orphanet, et Centres de Référence et de Compétence) et d'en informer les Médecins généralistes.

D'autre part, il serait judicieux de proposer plus de DPC avec comme thème les Maladies auto-immunes ou systémiques les plus couramment rencontrées mais aussi les plus responsables d'incapacité physique et/ou psychique. Ainsi un MG éclairé pourrait soit avoir un diagnostic plus rapide, soit savoir rapidement à quel moment (et à qui) adresser le patient.

Les formations de type D.I.U de Médecine Interne, déjà ouvertes aux MG, devraient également « signalées » aux MG qui n'en ont pas forcément connaissance et adapter quelques cours à la prise en charge du point de vue du Médecin généraliste de ville.

### **Concernant la collaboration entre MG et Spécialistes de recours :**

La collaboration existe à la fois au niveau de la prise en charge diagnostique et le suivi de ces pathologies, ainsi qu'au niveau de la formation des MG eux-mêmes.

Nous pourrions déjà proposer aux Internistes d'ajouter dans leurs **compte-rendus des consignes (avec éventuellement rappel de protocoles nationaux ou de Service)** afin de permettre aux MG de mieux gérer les évènements intercurrents de ces pathologies, ainsi que les effets secondaires des traitements. Ainsi ces courriers amélioreraient la prise en charge ainsi que la formation du MG. Le patient serait plus confiant envers MG, et la compliance thérapeutique serait meilleure.

Selon notre enquête, MG et Internistes sont favorables à la mise en place des Staffs collaboratifs. Le moyen de mise en œuvre qui est le plus demandé est le staff collégial (RCP, visioconférence ou web-conférence), devant les avis de recours (avis téléphonique ou email). Effectivement les dossiers étant complexes, le staff paraît être le moyen le plus correct. D'une part les MG évoquaient comme difficultés le manque de temps et la distance entre les différents praticiens ; et d'autre part, les Internistes préféraient la visioconférence.

**Donc le staff collaboratif le plus adapté pour les deux serait le staff par Visioconférence ou Web-conférence, qui pourrait être étendu ponctuellement à d'autres spécialistes comme des algologues ou des psychologues.**

- **L'ensemble des efforts de communication et de formation permettrait à la fois une meilleure prise en charge des patients, une meilleure intégration active du MG au sein de celle-ci, mais également une formation « continue » du MG. La valorisation de ces informations contribuerait à une prise en charge optimale des patients.**

# **ANNEXES**

## ANNEXE 1

### COOPERATION ENTRE PROFESSIONNELS DE SANTE, COORDINATION DES SOINS AU BENEFICE DU PATIENT – SYNTHESE ETAT ACTUEL

*Rapport de la Commission nationale permanente adopté lors des Assises du Conseil national de l'Ordre des médecins du 19 juin 2010*

#### **1. Coopération entre médecins généralistes**

La population médicale est très hétérogène :

- Dans les conditions de travail (temps plein/temps partiel, avec ou sans permanence des soins, exercice particulier, urgentiste, ostéopathe, nutritionniste, en passant par l'homéopathie, acupuncteur, allergologue ou angéiologue)
- Dans la quantité de travail (ville/campagne, Nord/Sud, médecin installé/remplaçant etc.).

Ceci amène donc une diversité relationnelle entre confrères :

- Le langage commun est rendu plus difficile car chacun pense voir la vérité et chacun selon sa culture, son parcours professionnel, son environnement, sa syndicalisation aura un discours préférentiel (exemple des groupes Pour ou Contre les vaccins antigrippaux).
- Un certain individualisme du Médecin Généraliste : relation prioritaire de confiance avec son patient qui joue donc le rôle de « confesseur » et utilise en général peu l'avis de ses confrères généralistes.
- Notion importante de concurrence selon certaines zones géographiques.

Beaucoup d'espoir repose sur l'installation des jeunes générations actuelles. Les jeunes médecins généralistes ne veulent plus de ce travail individuel et veulent exercer à plusieurs dans l'échange. Ils jugent plus un confrère sur la qualité de son exercice plutôt que la quantité de ses actes. De plus, par la diminution des effectifs de médecins généralistes en exercice, nous pouvons envisager : un meilleur partage de la Permanence des Soins revue et corrigée permettant une plus grande participation des femmes. N'oublions pas le pourcentage important de femmes admises en Médecine ces dernières années.

## **2. Coopération entre spécialistes d'organes**

Cette population est tout aussi hétérogène et peut être divisée entre deux groupes :

- Sans plateau technique lourd : psychiatre, rhumatologue, dermatologue, gynécologues médicaux, plus isolé dans leur coin ou peu d'échanges plutôt en cabinet de ville.
- Avec plateau technique obligatoire : radiologue, chirurgien, anesthésiste, cardio-interventionnelle, gastroentérologue etc. Plutôt en clinique en même temps qu'en cabinet de ville où les contacts entre spécialistes sont obligatoires et nécessaires (exemple de la chaîne cardiologue-anesthésiste-réanimateur-chirurgien cardiovasculaires).

### **Conséquences sur les relations entre spécialistes d'organes :**

- Travail en circuit fermé : réseaux de spécialistes qui s'adressent les patients, écartant peut-être le médecin traitant ou un autre correspondant à la limite du compérage.
- Notion de rentabilité nécessaire par le coût de l'outil (radiologue), de l'achat des parts, de lits (chirurgien) des assurances Responsabilité Civile (obstétricien).
- Apparition de conflits avec d'autres spécialistes : notions d'exclusivités, d'informations ou publicités sur différentes techniques, de dépassements sans tact ni mesure et liés parfois au coût de l'immobilier du cabinet médical.
- Notion de concurrence

Nous pouvons alors espérer un regroupement des plateaux lourds au sein des mêmes établissements avec nécessité d'entente des différents spécialistes.

Mais nous pouvons craindre un danger de nationalisation déguisé du monde libéral avec disparition de certains spécialistes libéraux par coût de fonctionnement prohibitif : obstétricien et Responsabilité Civile Professionnelle, accréditation tatillonne des radiologues, biologistes, chirurgie lourde non rentable.

## **3. Cas de la coopération entre médecins en milieu rural et semi-rural**

En milieu rural et semi rural, la volonté de travailler en bonne intelligence est une réalité. Le médecin rural n'est pas plus vertueux qu'un autre mais les conditions d'exercice sont différentes sur certains points. D'une part, la diminution des effectifs médicaux rendent le dialogue, l'entraide professionnelle

et la confraternité primordiaux, c'est une question de vie et de survie au quotidien. D'autre part, le nombre relativement faible de médecins en exercice dans ces zones-là, facilite les relations humaines, la connaissance des uns et des autres, et rend donc les contacts entre eux plus simples, plus directs et plus authentiques.

L'éloignement relatif des grands centres est un facteur de rapprochement, de cohésion entre médecins ruraux, aidés par tous les moyens de communication modernes où l'informatique tient une place essentielle.

**Travailler en bonne intelligence est évidemment, dans l'intérêt de nos patients et de notre propre intérêt professionnel :**

- Coopération des généralistes entre eux : entre eux sur le terrain, avec leurs confrères généralistes coordinateur d'EHPAD, ainsi qu'avec les généralistes des centres de permanence des soins.
- Coopération des généralistes avec les autres spécialistes locaux et régionaux.
- Coopération des généralistes avec leurs confrères du secteur administratif : caisses et mutuelles, compagnies d'assurance, DDASS, APA, PMI, ASE, médecins experts, et médecins du travail.

## **ANNEXE 2**

### **COOPERATION ENTRE PROFESSIONNELS DE SANTE, COORDINATION DES SOINS AU BENEFICE DU PATIENT**

Propositions de la Commission

#### **1<sup>ère</sup> recommandation : décloisonner les pratiques et intensifier sur les territoires de santé les coopérations entre les médecins de ville et les médecins des établissements de santé**

- Promouvoir une véritable subsidiarité entre les secteurs ambulatoire et d'hospitalisation, qu'elle soit publique ou privée, au travers d'une organisation graduée des soins :
  - Créer une gouvernance unique pour la médecine ambulatoire et l'hospitalisation telle que prévue par le remplacement de la DHOS par la Direction générale de l'Organisation des Soins dans laquelle l'Ordre des Médecins serait bien représenté en tant que seul représentant de l'ensemble de la profession.
  - Développer toutes les formes d'alternatives à l'hospitalisation comme la chirurgie ambulatoire, domaine dans lequel notre pays a encore un retard.
  - Articuler la réponse des deux secteurs à la demande de soins programmés, réduire la « composante ambulatoire » des soins non programmés aux heures d'ouverture des cabinets libéraux par une meilleure régulation de l'accès aux urgences, en modulant la tarification des actes d'urgences non régulés.
  - Accroître les possibilités pour les professionnels libéraux d'exercer à l'hôpital en favorisant le partage des installations et plateaux techniques.
  - Gérer la prise en charge des soins non programmés en fonction des horaires : relais de la permanence des soins libérale en nuit profonde.
  - Développer les PASS (Permanence d'Accès aux Soins de Santé), dans le cadre des PRAPS (Programmes Régionaux d'Accès à la Prévention et aux Soins), dans le cadre de la mission de lutte contre l'exclusion sociale des établissements de santé participant au service public hospitalier et à l'accès aux soins des personnes les plus démunies.
- Favoriser les rencontres et les échanges entre les médecins de l'hospitalisation publique et les médecins d'exercice libéral :

- Rendre les modes d'accès des établissements plus lisibles pour les praticiens ambulatoires : lignes de secrétariat dédiées, accès aux messageries actives et opérantes.
- Développer les stages en exercice libéral quelle que soit la spécialité ou l'orientation ultérieure de l'étudiant
- Favoriser les formations postuniversitaires communes en médecine ambulatoire et aux praticiens des établissements publics ou privés. La séparation des CNFMC entre libéraux et hospitaliers instituée à l'heure actuelle est un exemple à éviter.
- Stabiliser les formes juridiques et la sécurité des investissements public-privé dans les coopérations ville/hôpital :
  - Créer la confiance dans la pérennité et ainsi favoriser les engagements humains et financiers.
  - Soutenir la mutualisation territoriale des moyens.
  - Respecter l'équilibre organisationnel entre les deux secteurs de soins et lors de la constitution d'un GCS (groupement de coopération sanitaire).

**2<sup>ème</sup> recommandation : promouvoir les coopérations entre professionnels de santé pour mieux assurer l'équité dans l'accès aux soins, la continuité et la sécurité des soins, tout en préservant le « temps médical » et en réduisant les pertes de temps**

- S'assurer de la régularité juridique des exercices comme des compétences professionnelles :
  - Rédiger des conventions de coopération entre professionnels.
  - Résoudre les questions relatives aux différents régimes de responsabilité.
  - Elaborer des protocoles de bonnes pratiques de coopération en fonction des champs pathologiques pris ainsi en charge. Faire intervenir à cet effet les collègues professionnels et les sociétés académiques.
- Prévoir et organiser les partages de dossiers informatisés dans le respect des secrets professionnels et des droits des patients.

- Informer le patient dans toute structure de soins de la constitution d'un dossier informatisé et recueillir son consentement au partage des données contenues.
- Assurer au patient l'identification et l'authentification des personnes ayant accédé à son dossier informatisé et conserver l'historique des accès.
- Elaborer une charte sur la sécurité des systèmes d'information quant à leur robustesse et leur disponibilité.
- Impliquer la puissance publique dans l'homologation des solutions informatiques et le soutien à leurs mises à jour.
- Favoriser les échanges par la voie des messageries professionnelles sécurisées et permettre la prescription électronique des médicaments, des appareillages, des soins, etc.

**3<sup>ème</sup> recommandation : impliquer encore plus activement l'Ordre comme lieu de concertation nationale, régionale et départementale entre les médecins de tous les secteurs de soins afin qu'ils coopèrent entre eux au service des patients**

- Dépasser l'individualisme et les « concurrences ».
  - Favoriser le travail d'équipe et les regroupements
  - Garantir l'indépendance professionnelle
  - Unir les formes de développement professionnel continu
  - Développer l'entraide
- Prévenir les conseils ordinaires des difficultés rencontrées afin que ceux-ci puissent intervenir en médiation dans les situations individuelles et collectives.
- Permettre aux Conseils de l'Ordre d'intervenir en matière de déontologie dans les facultés de médecine précocément pour informer les étudiants (dès le 1<sup>er</sup> ou 2<sup>ème</sup> cycle).
- Intégrer au cursus universitaire et rendre obligatoires et qualifiants les stages et remplacements des étudiants auprès des médecins généralistes et spécialistes pour qu'ils appréhendent la réalité de terrain et se déterminent dans leur choix d'installation en toute connaissance de cause, y compris en milieu rural et semi-rural. Favoriser les remplacements dans les mêmes zones.

- Créer un partenariat par contrat Puissance publique-étudiant.
  - Participation au financement des études en contrepartie d'un certain nombre d'années d'exercice en zones désignées
  - Participation à l'installation, garantissant d'une part des conditions d'exercice vraiment attrayantes pour le médecin, et d'autre part la possibilité pour celui-ci de conclure des contrats d'installation en milieu rural à durée déterminée, renouvelables à terme échu, résiliables seulement en cas de force majeure pour éviter comme on le voit trop souvent en milieu rural, l'abandon de patientèle du matin au soir sans successeur.
- Faire évoluer le concept de liberté d'installation du médecin et le transformer en rationalisation de l'installation en termes de santé publique pour que les populations puissent avoir accès aux soins qui leur sont dus.
- Ne pas faire des maisons de santé pluridisciplinaires la panacée au manque d'installation en libéral. Notamment ne pas rejeter les petits noyaux ruraux individuels sur le papier, très proches en pratique, de médecins, infirmières, kinés, pharmaciens, dentistes, etc. qui coopèrent parfaitement en un même village ou petite ville alors que le regroupement sous un même toit dans un conglomérat quelque peu disparate peut être le ferment d'un mélange explosif. Sachons respecter un certain individualisme pragmatique qui contrairement aux dires ne déplaît pas forcément à tous les jeunes médecins.
- Faciliter l'équipement professionnel des médecins ruraux en tous moyens techniques médicaux et de communication performante, en particulier informatiques, pour atténuer leur éloignement géographique.

**4<sup>ème</sup> recommandation : garantir la préservation du secret médical dans le nécessaire partage des informations et l'humanisme de la relation dans toutes ses formes de coopération interdisciplinaires et interprofessionnelles.**

- Obligation légale de tout dire au patient suscite des questions :
  - La dignité du médecin devrait demeurer dans le choix du bon moment pour annoncer la vérité mais il doit avant tout rechercher l'intérêt du malade et protéger son intimité.

- Tout intervenant auprès du patient doit bénéficier, d'une formation fondamentale puis continue et d'une réflexion relative au secret médical et à la confidentialité lors de la prise en charge du patient. Cette formation doit appréhender les règles de nature déontologique, bioéthique et juridique afin que chacun soit investi d'une connaissance lucide et pragmatique.
- Personne de confiance disposant d'une compétence consultative qui sera entendue en premier recours sur les décisions médicales et avant la réalisation de toute intervention ou investigation.
  - L'information prodiguée doit être claire et compréhensible au cours d'entretiens avec l'équipe médicale, les soignants et les intervenants, sans que lui soit opposé le secret médical auquel elle reste obligée.
- Informatisation du dossier médical générant de nombreuses interconnexions entre différents intervenants qui ont pour obligation le respect du secret professionnel.
  - Objectif commun : partage d'informations afin d'améliorer la prise en charge du malade
  - Seuls les soignants d'un patient donné peuvent partager l'information.
  - Accès informatique uniquement autorisé à partir d'un code utilisateur identifiable.
- Une équipe médicale qui doit assumer en conscience les exigences de sa fonction et de ses devoirs. Elle doit s'adapter à un nouveau milieu, à une situation nouvelle par transformation des schémas de pensée, constituant un processus d'accommodation.
  - Chaque intervenant investi d'une information confidentielle ne peut la diluer, la dissoudre, voire l'ébruiter au fil de ses soins et de ses actes.
  - Les patients peuvent souhaiter ne pas diffuser indistinctement à tous les soignants l'intégralité de leurs parcours. Il nous faut accepter qu'une information intime délivrée volontairement par un patient à un seul membre de l'équipe doive demeurer couverte par le secret et ne doive en aucun cas être répandue même partiellement par le dépositaire à ses confrères ou ses collaborateurs.
  - Veillons à que ne soit jamais trahie la confiance du malade.

Aucune de ces propositions et recommandations ne comporte d'absolue certitude. Chacune de ces propositions devra être critiquée, amendée, consolidée afin que se construise une feuille de route pour l'ensemble de notre institution.

**ANNEXE 3**  
**QUESTIONNAIRE ADRESSE AUX MEDECINS GENERALISTES**

**Question 1**

*Réponse obligatoire*

**Quel âge avez-vous ?**

*un seul choix possible*

- inférieur à 40 ans
- entre 40 et 55 ans
- supérieur à 55 ans

**Question 2**

*Réponse obligatoire*

**Quelle est votre faculté d'origine ?**

**Question 3**

*Réponse obligatoire*

**Avez-vous des formations complémentaires ?**

*un seul choix possible*

- oui
- non

**Question 4**

Si oui à la question 3, quelles formations avez-vous (DIU, capacité, autre)?

**Question 5**

*Réponse obligatoire*

**Participez-vous à des formations FMC/DPC?**

*un seul choix possible*

- jamais
- 1 fois par an
- 2 fois par an
- plus de 2 fois par an

**Question 6**

*Réponse obligatoire*

**Les formations DPC que vous suivez, sont-elles sur le thème des maladies auto-immunes ou systémiques?**

*un seul choix possible*

- oui
- non

**Question 7**

Réponse obligatoire

Quel est votre lieu d'exercice?

un seul choix possible

- rural
- semi-rural
- urbain

**Question 8**

Réponse obligatoire

A quelle distance se situe l'hôpital public/privé de recours avec lequel vous travaillez habituellement, toutes pathologies confondues?

un seul choix possible

- moins de 15km
- entre 15 et 30km
- plus de 30km

**Question 9**

Réponse obligatoire

Y adressez-vous les patients pour maladie auto-immune ou systémique?

un seul choix possible

- oui
- non

**Question 10**

Réponse obligatoire

Quels signes vous font suspecter une maladie auto-immune ou systémique?

plusieurs choix possibles

- altération de l'état général : asthénie, amaigrissement, anorexie
- arthralgies / rhumatismes inflammatoires
- fièvre
- troubles digestifs / troubles du transit
- atteinte cutanée : livedo, purpura, vascularite
- atteinte oculaire : uvéite, etc..
- douleurs chroniques
- terrain familial de maladie auto-immune ou systémique
- association complexe de symptômes divers
- syndrome inflammatoire biologique
- dysthyroïdie
- Autre

Commentaires

**Question 11**

Réponse obligatoire

La prise en charge diagnostique de ces maladies auto-immunes ou systémiques vous paraît :

un seul choix possible

- facile, vous êtes à l'aise avec cela
- cela dépend du type de maladie auto-immune
- difficile

**Question 12**

*Réponse obligatoire*

Quelle est votre prise en charge diagnostique en 1ère intention lorsque vous suspectez ce type de maladies?

*plusieurs choix possibles*

- aucun , j'envoie directement au spécialiste
- bilan biologique général
- bilan biologique avec recherche d'auto-immunité
- examens d'imagerie
- Autre

Commentaires

**Question 13**

*Réponse obligatoire*

Ces examens et/ou consultations sont-ils rapides à obtenir?

*un seul choix possible*

- oui
- non

**Question 14**

*Réponse obligatoire*

Ces examens et/ou consultations sont-ils bien remboursés en cabinet de ville?

*un seul choix possible*

- oui
- non

**Question 15**

Si vous n'effectuez pas vous-même ce bilan de 1ère intention, pour quelles raisons?

*plusieurs choix possibles*

- manque de formation
- bilan de 1ère intention plus adapté par un spécialiste
- accessibilité des examens complémentaires difficile en ville
- Autre

Commentaires

**Question 16**

Si votre bilan confirme l'orientation Maladie auto-immune ou systémique, que faites-vous?

*un seul choix possible*

- vous gérez vous-même ces pathologies
- vous envoyez rapidement à un spécialiste de recours pour un suivi conjoint
- Autre

Commentaires

**Question 17**

*Réponse obligatoire*

Quelle est la localisation de ces spécialistes de recours?

*un seul choix possible*

- locorégionale
- interrégionale
- nationale

**Question 18**

*Réponse obligatoire*

Ces spécialistes de recours sont-ils en général :

*un seul choix possible*

- facilement joignable
- difficilement joignable

**Question 19**

*Réponse obligatoire*

Le relationnel avec ces spécialistes de recours vous paraît-il?

*un seul choix possible*

- pas du tout satisfaisant
- peu satisfaisant
- correct
- très satisfaisant

**Question 20**

*Réponse obligatoire*

Quelles améliorations proposeriez-vous concernant la prise en charge conjointe avec ces spécialistes de recours?

**Question 21**

*Réponse obligatoire*

Demandez-vous un 2ème avis pour ces maladies auto-immunes ou systémiques?

*un seul choix possible*

- non, je laisse le spécialiste de recours habituel gérer cette prise en charge
- oui, auprès du centre de compétence régional
- oui, auprès d'un centre de compétence national

**Question 22**

*Réponse obligatoire*

Une fois le diagnostic de maladies auto-immunes ou systémiques posé, qui s'occupe du suivi du patient et de son traitement?

*un seul choix possible*

- vous seul, vous vous sentez compétent pour le gérer
- vous en alternance avec le spécialiste de recours
- uniquement le spécialiste de recours

**Question 23**

Pour quelles raisons préférez-vous que le suivi soit fait uniquement par le spécialiste de recours (si c'est le cas à la réponse 22)?

*plusieurs choix possibles*

- manque de temps
- formation inadaptée
- le spécialiste de recours est pour vous le seul médecin apte à gérer
- Autre

Commentaires

**Question 24**

*Réponse obligatoire*

Si vous assurez vous-même (ou en alternance avec le spécialiste de recours) le suivi de ces patients, quelles sont les difficultés que vous avez rencontrées?

*plusieurs choix possibles*

- aucune
- délai trop long des courriers de spécialistes
- suivi difficile des effets secondaires des traitements
- gestion du suivi biologique
- compétences en médecine interne insuffisantes
- difficultés de communication avec le spécialiste de recours
- questions posées par les patients trop spécialisées
- crédibilité vis à vis du patient (en comparaison avec le spécialiste de recours)
- Autre

Commentaires

**Question 25**

*Réponse obligatoire*

Seriez-vous intéressés par la mise en place d'un staff loco-régional entre différents spécialistes intervenant dans la prise en charge des maladies auto-immunes ou systémiques?

*un seul choix possible*

- non, je ne vois pas l'intérêt
- oui, cela me paraît une très bonne idée

Commentaires

**Question 26**

*Réponse obligatoire*

D'après vous, quel moyen de communication serait le plus adapté pour réaliser un tel dispositif?

*un seul choix possible*

- conférence téléphonique
- conférence par internet (visioconférence, etc..)
- discussion par e-mail
- participation physique à une RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire) à l'hôpital

**Question 27**

*Réponse obligatoire*

Quel type de spécialiste souhaiteriez-vous rencontrer dans ce type de staff ?

*plusieurs choix possibles*

- je ne souhaite pas de staff
- interniste
- spécialistes d'organe (hématologue, néphrologue, rhumatologue, gastroentérologue, dermatologue, et...)
- infirmières
- assistante sociale
- psychologue ou psychiatre
- Autre

Commentaires

**Question 28**

*Réponse obligatoire*

À votre avis, quelles sont les difficultés que vous pourriez rencontrer concernant la réalisation de ces staff?

*plusieurs choix possibles*

- manque de temps
- difficultés relationnelles avec les spécialistes de recours
- distance entre les différents praticiens
- Autre

Commentaires

**Question 29**

*Réponse obligatoire*

Avez-vous d'autres suggestions concernant la prise en charge globale de ces maladies auto-immunes ou systémiques?

## ANNEXE 4

### TOUR DE TABLE AVEC LES SPECIALISTES EN MEDECINE INTERNE

#### Question 1

*Réponse obligatoire*

Pour vous, quels symptômes devraient amener les médecins généralistes à orienter les patients rapidement vers un Spécialiste en Médecine Interne?

#### Question 2

*Réponse obligatoire*

A quel stade de la maladie auto-immune (délai de recherche diagnostique / bilan) récupérez-vous en consultation ou hospitalisation, les patients atteints de maladies auto-immunes?

#### Question 3

*Réponse obligatoire*

Par quel moyen communiquez-vous avec les Médecins généralistes?

*plusieurs choix possibles*

- Compte-rendu papier
- Téléphone
- E-mail
- Autre

Commentaires

#### Question 4

*Réponse obligatoire*

Le relationnel avec les Médecins généralistes vous paraît :

*un seul choix possible*

- pas du tout satisfaisant
- peu satisfaisant
- correct
- très satisfaisant

Commentaires

**Question 5**

*Réponse obligatoire*

Pensez-vous qu'on puisse améliorer la collaboration entre les Médecins généralistes et les Spécialistes de recours, dans la prise en charge des Maladies auto-immunes ou systémiques?

*un seul choix possible*

- Oui
- Non

Commentaires

**Question 6**

Si oui à la question 5, quelles améliorations suggérez-vous?

**Question 7**

*Réponse obligatoire*

Pensez-vous qu'un staff locorégional (entre médecins généralistes et spécialistes de recours) serait utile à la prise en charge conjointe des patients atteints de Maladies auto-immunes ou systémiques?

*un seul choix possible*

- Oui
- Non

Commentaires

**Question 8**

Si oui à la question 7, vous préféreriez un staff locorégional par :

*un seul choix possible*

- Conférence téléphonique
- Conférence par internet (visioconférence, etc..)
- Discussion par Email
- Participation physique à une RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire) à l'Hôpital

Commentaires

**Question 9**

*Réponse obligatoire*

Seriez-vous prêt à établir des "protocoles de prise en charge diagnostique et suivi des Maladies Auto-immunes ou systémiques" afin d'aider les Médecins généralistes dans leur prise en charge en ville?

*un seul choix possible*

Oui

Non

Commentaires

**Question 10**

Avez-vous d'autres remarques ou suggestions à nous proposer?

## **ANNEXE 5**

### **BANQUE NATIONALE DE DONNEES MALADIES RARES (BNDMR) : UNE SOURCE D'INFORMATION UTILE**

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. Cela représente quelques dizaines ou centaines de personnes pour une maladie donnée en France. Le faible nombre de malades et le manque d'informations médicales les concernant poussent les professionnels du domaine à regrouper leurs connaissances et à partager leur expertise à des fins de diagnostic ou de recherche. C'est dans ce cadre que s'inscrit la BNDMR.

Projet prioritaire du second Plan National Maladies Rares, financée par le ministère de la Santé, la Banque Nationale de Données Maladies Rares est un instrument national de santé publique au service des maladies rares.

La BNDMR forme une structure sécurisée qui vise à mettre en place une collection de données homogène pour toutes les maladies rares. Ces données sont collectées dans les Centres de référence et les Centres de compétences maladies rares à partir, notamment, des dossiers patients compatibles et de bases de données (registres, cohortes...) de maladies rares.

**ANNEXE 6**  
**SYNOPSIS HISTORIQUE DES MALADIES RARES**  
**(rapport national de Médecine sur les maladies rares Avril 2016)**  
**J.F. Cordier**

Les maladies rares ont longtemps été limitées aux anomalies morphologiques externes, visibles et observées par l'entourage et les médecins. Cette différence dysmorphologique affichée a fait successivement dans la société l'objet d'étonnement, de curiosité, de rejet, mais aussi de compassion.

Anecdotiquement, il était fait mention, dans des écrits anciens, de syndromes dysmorphiques, souvent sous le nom de monstres.

**De la curiosité aux premières études**

Ambroise Paré (1510-1590), dans son livre des Monstres et des prodiges, rapporta des cas fabuleux, mais aussi des cas de sujets siamois, et d'hermaphrodisme (1). Pour Littré (2), un monstre est un « corps organisé, animal ou végétal, qui présente une conformation insolite dans la totalité de ses parties, ou seulement dans quelques-unes d'entre elles (...). On peut réduire en trois classes tous les monstres possibles ; la première est celle des monstres par excès ; la seconde des monstres par défaut ; et la troisième, de ceux qui le sont par le renversement ou la fausse position des parties » ; Bescherelle (3) cite, en exemple d'« excès de parties », plus de cinq doigts ou plus de cinq orteils, et en exemple de « déviation de parties » la distribution du cœur à droite et du foie à gauche (situs inversus, actuellement inclus dans les ciliopathies).

L'interprétation des cas historiques de maladies rares d'expression morphologique externe repose souvent sur des éléments fragiles : par exemple, dans un historique de la myosite progressive ossifiante, le premier cas observé fut attribué à Guy Patin sur la seule mention, par ce dernier, d'une « femme devenue dure comme du bois » (4).

William Harvey (1578-1657) dans une lettre à la fin de sa vie à John Vlackveld, médecin à Harlem, écrivait : « La nature ne dévoile jamais aussi ouvertement ses mystères secrets que dans les cas où elle montre les traces de ses rouages en dehors des sentiers battus ; il n'y a pas non plus de meilleure voie pour progresser dans la bonne pratique de la médecine que d'appliquer toute son attention à la découverte de la loi habituelle de la nature, par l'étude soigneuse de cas des formes plus rares de maladie » (5).

Un siècle plus tard, Giovanni Morgagni (1682-1771), qui développa l'anatomo-pathologie (en réalisant lui-même plusieurs milliers d'autopsies), écrivait « Ce n'est que pour les maladies plus communes que nous pouvons avoir un très grand nombre d'observations, tandis que les histoires de maladies plus rares sont si peu nombreuses par cela même que ces affections sont plus rares, qu'il y en a à peine assez (...), pour pouvoir établir une comparaison, de laquelle résulte la principale utilité (...). Je ne méprise pas ces dernières ; je les approuve même par la raison qu'elles sont rares et étonnantes, et il importe au médecin de ne les point ignorer, soit parce que ce qui est arrivé une fois peut arriver une seconde, soit parce que quand des faits étonnants sont ainsi confirmés par le témoignage sincère de beaucoup de médecins, ils préviennent la mauvaise habitude d'un grand nombre de gens qui semblent avoir résolu trop facilement de ne jamais croire certains cas extraordinaires. (...). Plus les hôpitaux nous donnent de facilité à observer les maladies rares, et à plus forte raison les maladies communes, plus je plains souvent le sort des anciens médecins, qui furent nécessairement privés de cet avantage » (6).

Michel Augustin Thouret (1748-1810) contribua à l'installation de l'Ecole de Santé de Paris dont il fut le premier Directeur (7). Dans le Plan général de l'enseignement de l'Ecole de l'An III (1795) (8) figurent, entre autres, dans le cours de Clinique externe de Desault, les maladies offrant « des cas rares et singuliers qui seront présentés aux élèves, le Professeur leur faisant connaître tout ce qu'il présentera d'intéressant ». De même, dans la Clinique interne de Corvisart seront exposés « les cas difficiles ou extraordinaires ». Dans le Cours de clinique de Pelletan, les

étudiants seront instruits des « maladies graves et rares, particulièrement celles qui sont du ressort de la médecine opératoire ; celles qui seront ou paraîtront susceptibles de l'application de remèdes nouveaux ; d'un traitement inusité ou d'observations nouvelles ». On envisagea aussi la création de nouvelles chaires, avec un cours sur les maladies rares (ainsi d'ailleurs qu'un cours de bibliographie médicale) (9).

Les cas de maladies rares, publiés isolément, au XIXe siècle devinrent progressivement plus nombreux.

Dans le Dictionnaire des Sciences Médicales de N.P. Adelon (1813) (10), François Fournier de Pescay (1771-1833) regroupa, sous le titre de « Cas rares », 156 pages d'observations isolées d'affections variées, souvent triviales et anecdotiques, parfois même invraisemblables (records de longévité de personnes décédées à plus de 150 ans...). Néanmoins, on retrouve dans ce Dictionnaire, parmi les dizaines de cas rares décrits, des cas plus fiables de malformations ano rectales, de malformations génitales, de nanisme, de malformations cardiaques (« maladie bleue »), ou de ruptures spontanées de l'œsophage. Malgré ses défauts, cette publication avait eu l'intérêt de regrouper pour la première fois un ensemble de diverses maladies rares.

Des études anatomo-cliniques au développement de la biologie

Les progrès de la médecine et de l'anatomopathologie dans la seconde moitié du XIXe siècle permirent la description clinique, souvent remarquable, de nombreuses maladies rares, comme par exemple la sclérose tubéreuse des circonvolutions cérébrales associée à l'épilepsie décrite en 1880 (11), (12) par Désiré-Magloire Bourneville (1840-1909), dont les manifestations systémiques furent progressivement reconnues (lésions cutanées à type de macules hypomélaniques, angiofibromes, fibromes unguéaux, plaques peau de chagrin ; hamartomes rétininiens multiples ; rhabdomyomes cardiaques ; angiomyoliopomes rénaux ; lymphangioliomyomatose pulmonaire).

L'exploration et l'enseignement cliniques et anatomopathologiques au XIXe siècle ont largement

utilisé le corps humain, exhibé à l'amphithéâtre, mort ou vivant. Frederick Treves (1853-1923) sut rendre, de manière exemplaire, sa dignité humaine à un patient atteint d'une maladie rare qui l'avait dramatiquement dégradé. Médecin au London Hospital, Treves avait un intérêt particulier pour les maladies rares et complexes (13). En 1884, s'installa en face de l'hôpital une boutique de cirque exhibant « l'homme-éléphant » (elephant man). Treves s'y rendit et bénéficia, pour un shilling, d'une exhibition privée d'une curiosité de la nature : il avait devant lui un être humain avili, nu jusqu'à la ceinture, et pieds nus ; sa petite taille contrastait avec une tête énorme ; il avait une volumineuse masse de chair sur le nez, avec des déformations des membres et des excroissances de chair sur l'ensemble du corps, « le plus dégoûtant spécimen de l'humanité » que Treves ait jamais vu, et qu'il publia sans délai (14). Treves lui donna sa carte, et, après deux ans de tribulations, Joseph Merrick, de retour à Londres, vint chercher refuge auprès de Treves. Celui-ci l'accueillit au London Hospital, et obtint de l'administration qu'une petite chambre fût mise à la disposition de Merrick. Une lettre au Times permit de collecter des fonds, et de l'héberger de manière définitive à l'hôpital. Treves découvrit progressivement l'intelligence intacte de Merrick, ainsi que sa sensibilité. Il fit en sorte de le voir chaque jour, mettant un point d'honneur à passer deux heures avec lui tous les dimanches matin. Treves observa progressivement que, d'une bête traquée, Merrick était redevenu un homme. Il reçut des visites de plus en plus nombreuses, notamment de femmes de la haute société de Londres, et même de la Reine qui lui envoya chaque année une carte de Noël avec un message de sa main. Il développa une vie sociale qui le comblait, et put même aller au théâtre (15). Elephant man a fait l'objet d'un film de David Lynch (1980) et d'un opéra de Laurent Petitgirard (2002). Le diagnostic le plus probable de la maladie de Merrick est celui de syndrome de Protée (16).

Archibald Garrod (1857-1936), dont le père avait découvert le rôle de l'acide urique dans la goutte, décrivit l'alcaptonurie au début du XXe siècle, et il publia peu après un ouvrage sur les

maladies congénitales du métabolisme (17). Dans *The lessons of rare maladies* (18), il développa des exemples de nombreux types de maladies rares, ouvrant notamment la voie à l'étude clinique des maladies familiales d'origine génétique (17).

Fred Siguiet (1909-1972), au milieu du XXe siècle, donna le nom de « maladies vedettes » (Maladies d'avenir. Maladies quotidiennes. Maladies d'exception) (19) à un groupe de maladies systémiques rares dont la cause et la prise en charge étaient très incertaines, comportant notamment le lupus érythémateux disséminé, les dermatomyosites, la sclérodermie, la périartérite noueuse, l'artérite temporale, la maladie périodique, le syndrome hyperéosinophilique de Löffler, le syndrome de Gougerot-Sjögren.

Une caractérisation clinique plus précise des maladies fréquentes et les progrès dans le domaine de leur biologie, au XXe siècle, ont bénéficié aussi aux maladies rares qui furent étudiées de façon plus précise. Néanmoins, l'étude des maladies rares n'était guère structurée, pâtissant du faible nombre des patients et de l'absence de moyens de recherche dédiés.

Les maladies rares aux Etats-Unis et en France : une politique spécifique de santé

Une rétrospective récente des actions en faveur des patients atteints de maladies rares aux Etats Unis a bien montré les progrès réalisés au cours des 30 dernières années (20). A partir des années 1970, des groupes de défense de patients ont développé avec les National Institutes of Health (NIH) et la Food and Drug Administration (FDA) des actions pour trouver des traitements pour les personnes atteintes de maladies rares. Un groupe de travail de la FDA publia un rapport réclamant le développement de médicaments de valeur commerciale limitée, mais utiles pour traiter ces petites populations de malades. Deux membres du Congrès américain furent contactés (dans un cas, la mère d'un patient atteint de maladie de Gilles de la Tourette était confrontée à l'abandon, en cours de développement, d'un médicament dont l'efficacité dans une maladie courante était insuffisante, mais qui était utile pour une maladie rare ; dans l'autre

cas, il s'agissait d'un patient atteint de maladie de Huntington).

Abbey Meyers, membre de la Tourette Syndrome Foundation et mère d'un enfant atteint de ce syndrome contribua à développer la National Organization for Rare Disorders (NORD). Des patients, des membres du Congrès, et NORD développèrent une action en faveur des maladies rares et de leur traitement, et apprirent à interagir avec les médias pour mieux se faire entendre. Finalement, l'Orphan Drug Act fut approuvé par la Chambre des représentants en décembre 1982, et quelques jours plus tard par le Sénat. L'ordonnance fut signée en janvier 1983 par le Président Ronald Reagan. Depuis, l'Orphan Drug Act a été amendé à plusieurs reprises. Il inclut notamment une exclusivité pendant 7 ans pour les médicaments traitant les maladies rares ; des avantages financiers pour le développement des médicaments orphelins ; et des financements pour le développement de nouveaux médicaments orphelins.

D'autres mesures ont été prises, pour le développement de la recherche sur les maladies rares par plusieurs institutions : NIH ; Office of Rare Disease Research, NIH ; Rare Disease Clinical Research Network ; etc.

En France, une mission de réflexion fut confiée par Philippe Lazar, directeur général de l'INSERM, à Annie Wolf en 1994 pour prendre contact avec les personnalités qui s'étaient exprimées sur le thème des maladies et des médicaments orphelins, et de tenter de brosser un tableau de la situation vis-à-vis de ces médicaments ou de ces maladies en mettant l'accent sur les raisons pour lesquelles, dans certains secteurs, on ne dispose pas de médicaments adaptés, qu'elle qu'en soit la raison, et d'envisager des approches permettant de passer de la réflexion à des propositions éventuelles.

Ce rapport concernait les maladies rares en France et dans les pays développés, mais aussi les maladies rares tropicales parasitaires, qui touchent des millions d'individus, survenant dans des pays pauvres (notamment le paludisme, les schistosomias, les leishmanioses, les filarioses, les trypanosomias, et la lèpre). Au niveau français, les objectifs étaient notamment la

reconnaissance du statut du médicament orphelin, mais aussi la mise en place d'un observatoire national pouvant travailler en réseau avec les autres pays européens, avec les missions de : mieux connaître les maladies rares et stimuler les différents acteurs ; répertorier les actions des médecins, des chercheurs, des associations ; assurer le suivi des travaux de recherche et des essais cliniques ; avoir un rôle d'information, de réflexion (ateliers pour sensibiliser les industriels, les médecins et les chercheurs, les associations) ; et participer à la formation initiale et continue des médecins, ainsi qu'à l'éducation des milieux associatifs.

Un groupe de travail, réuni en 1996 par Annie Wolf, dans le cadre de la mission des médicaments orphelins du Ministère de l'emploi et de la solidarité en France, présidé par Ségolène Aymé, a remis un rapport au Directeur général de la Santé, préconisant l'ouverture d'un site d'information sur les maladies rares, pour tout public. La décision de financer ce site a permis d'en confier la mise en œuvre au Service commun 11 de l'INSERM, dirigé par Ségolène Aymé. ORPHANET a été créé en 1997 par l'INSERM et la Direction générale de la Santé, et le serveur, en langue française, a été ouvert au public au début de l'année 1998. L'AFM et plusieurs autres partenaires ont permis d'éditer un annuaire des maladies rares. La décision d'étendre à l'Europe la base de données a été prise en 1999.

## **ANNEXE 7**

### **CENTRES DE REFERENCE ET CENTRES DE COMPETENCE**

#### **1. Il existe 131 Centres de Référence des maladies rares. Ils sont divisés en 18 groupes**

- Groupe 1 : maladies systémiques et auto-immunes rares
- Groupe 2 : maladies cardio-vasculaires rares
- Groupe 3 : anomalies du développement et syndromes malformatifs
- Groupe 4 : maladies dermatologiques rares
- Groupe 5 : maladies endocriniennes rares
- Groupe 6 : maladies hépato-gastro-entérologiques rares
- Groupe 7 : maladies hématologiques non malignes rares
- Groupe 8 : maladies héréditaires du métabolisme
- Groupe 9 : maladies neurologiques rares
- Groupe 10 : maladies neuromusculaires
- Groupe 11 : maladies pulmonaires rares
- Groupe 12 : maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques
- Groupe 13 : maladies rénales rares
- Groupe 14 : maladies osseuses rares
- Groupe 15 : déficits immunitaires rares
- Groupe 16 : maladies de la trame conjonctive
- Groupe 17 : malformations rares de la tête et du cou
- Groupe 18 : autres maladies rares

Chaque maladie rare est associée à un Hôpital désigné comme Centre de Référence national.

#### **2. Il existe également 501 Centres de Compétence en Maladies Auto-immunes ou systémiques**

De même la Filière des maladies auto-immunes et auto-inflammatoires rares (FAI<sup>2</sup>R) propose une liste des Centres de Compétence de ces pathologies (adultes et pédiatriques). A chaque maladie auto-immune est associée un service hospitalier, le nom du coordinateur ainsi qu'une adresse email pour le contacter. Ce site informe également sur les associations de patients, l'éducation thérapeutique des patients, ainsi que les recommandations (PNDS et autres).

### **3. Evolution des Centres de Compétence : Plan National des maladies rares 2011-2014**

Les axes d'analyse étaient les suivants :

- A : améliorer la qualité de prise en charge du patient
- B : développer la recherche sur les maladies rares
- C : amplifier les coopérations européennes et internationales

#### **a. Améliorer la qualité de prise en charge du patient :**

- Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients atteints de maladies rares
- Optimiser les modalités d'évaluation et de financement des Centres de référence Maladies rares
- Intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins
- Garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient atteint de maladie rare
- Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement
- Améliorer les pratiques des professionnels de santé
- Rendre accessible l'information et la diffuser
- Orphanet : outil pour l'information et la recherche

#### **b. Développer la recherche sur les Maladies Rares**

- Créer une structure nationale d'impulsion de la recherche en interface avec les acteurs publics et privés
- Promouvoir les outils permettant les connaissances sur les maladies rares et inscrire dans les programmes de l'ANR un montant minimum dédié à la recherche maladies rares
- Promouvoir le développement des essais thérapeutiques
- Favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle

#### **c. Amplifier les coopérations européennes et internationales**

- Promouvoir le partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de référence
- Améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests

- Améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information sur les maladies rares en structurant les coopérations européennes et internationales

## **ANNEXE 8**

### **RAPPORT DE L'ACADEMIE NATIONALE DE MEDECINE : « MALADIES RARES, LE RAPPORT FRANÇAIS » (5 Avril 2016)**

Lors de la séance du 5 avril 2016, le texte de ce rapport a été adopté avec 68 voix pour, 2 contre et 6 abstentions.

**Les rapporteurs étaient** : CORDIER Jean-François, FISCHER Alain, GUILLEVIN Loïc, LYONNET Stanislas, FIESSINGER JeanNoël.

#### **Avec la participation des membres d'un Groupe de travail de l'Académie Nationale de Médecine :**

Pr Annie BAROIS, Pr Pierre BÉGUÉ, Pr Gilles BOUVENOT, Pr Alexis BRICE, Pr Catherine BUFFET, Dr Nathalie CARTIER-LACAVE, Pr Jean-François CORDIER, Pr Marc DELPECH, Dr Elisabeth ELEFANT, Pr JeanNoël FIESSINGER, Pr Alain FISCHER, Pr Claude-Pierre GIUDICELLI, Pr Pierre GODEAU, Pr Bernard GROSBOIS, Pr Loïc GUILLEVIN, Pr Jean-Jacques HAUW, Pr Yves JUILLET, Pr Michel KOMAJDA, Pr Didier LACOMBE, Dr Jean-Marc LEGER, Pr Michel LHERMITTE, Pr Jean-Louis PEIX, Pr Raoul POUPON, Pr Patrice QUENEAU, Pr Pierre RONCO, Pr Jacques ROUËSSÉ, Pr Paul VERT

Les maladies rares, au nombre de 7000 environ, concernent tous les domaines de la médecine.

#### ➤ **Définition et épidémiologie :**

- En Europe, une maladie est dite rare lorsque sa prévalence est inférieure à 1/2000 (soit moins de 33000 personnes atteintes en France), et de moins de 200000 personnes atteintes aux Etats-Unis.
- Pour chacune de ces maladies, le nombre varie : certaines touchent plusieurs milliers de personnes, d'autres quelques centaines, d'autres encore moins. Les maladies ultra-rares ont une prévalence de l'ordre de mille fois plus faible que celle des maladies rares. Il n'existe pas, ou très peu, de centres experts pour ces maladies dans la plupart des pays.
- Certaines maladies rares ont une prévalence ethnique et/ou géographique variable, ou s'observent dans des communautés fermées. D'autres ont une variabilité temporelle (maladies infectieuses notamment, comme les encéphalopathies spongiformes).
- La plupart sont d'origine génétique et représentent plus de 10% de la prévalence totale des maladies rares. Elles sont par ordre décroissant : maladies dysmorphiques, maladies oncologiques et maladies neurologiques.

- Le terme « maladie orpheline » désigne une maladie délaissée, le plus souvent rare, pour laquelle l'accès des patients aux soins reste souvent difficile et inéquitable.
- Les maladies « négligées » sont des maladies chroniques qui touchent des populations nombreuses mais pauvres, atteintes principalement de maladies infectieuses (parasites, virales, bactériennes).

➤ **Plans nationaux, organisation de la prise en charge :**

- Le premier Plan National stratégique pour les maladies rares, développé en 2005-2008, souhaitait garantir l'équité d'accès au diagnostic, au traitement et aux soins. Il a permis la labellisation de 131 centres de référence nationaux et la désignation de plus de 500 centres de compétences régionaux.
- Les objectifs du second plan (2011-2016) ont été d'améliorer la santé des patients et leur prise en charge sociale, ainsi que le développement de la recherche et de la collaboration européenne et internationale (Cf. Annexe 9)
- La création récente de Filières de santé pour les maladies rares structure la coordination des Centres de référence pour les maladies rares (CRMR), des Centres régionaux de compétences, des consultations et laboratoires de génétique, et des divers plateaux techniques. Ces 23 Filières ont été définies sur des regroupements thématiques (Ex : maladies neuromusculaires ou maladies hémorragiques constitutionnelles).
- Banque de données :
  - La banque nationale de données maladies rares (BNDMR) est un instrument national d'épidémiologie et de santé publique, permettant de regrouper à l'échelon national les données médicales anonymisées de patients atteints de maladies rares, et collectées dans les Centres. Elle permet de rendre compte des hospitalisations, des consultations ou des avis sur dossier, ainsi que de réaliser des études épidémiologiques (incidence, prévalence).
  - Elle facilite le recrutement de patients atteints de maladies rares et la mise en œuvre d'études de cohortes.
- Enseignement universitaire des maladies rares :
  - Maladies non enseignées en totalité dans le cursus des études médicales générales car elles sont trop nombreuses
  - Nécessité de sensibiliser les futurs médecins généralistes à cette problématique, et d'adresser leurs patients au spécialiste en cas de tableau clinique atypique et/ou ne rentrant pas dans un cadre nosologique habituel
  - Discussion d'un enseignement spécifique et structuré des maladies rares

- Nécessité d'une concertation étroite entre les spécialités médicales et les CRM

➤ **Maladies génétiques rares :**

- Syndromes dysmorphiques et malformatifs :
  - Plus de 3500, part majeure des maladies rares
  - Très souvent génétiquement hétérogènes
  - Diagnostic fondé sur les caractéristiques morphologiques et cliniques, et la mise en évidence d'une mutation (de novo en général)
  - Rares, sévères et souvent accompagnés de handicaps, d'expression clinique variable avec un conseil génétique à traiter avec prudence
- Maladies génétiques rares : un enjeu majeur de santé publique :
  - 3 millions de personnes atteintes en France, 35 millions en Europe
  - Possibilité de n'en traiter que moins de 10%
  - Enjeu double : les nommer et les soigner

➤ **Cancers rares :**

- Incidence inférieure à 6 cas/100 000 personnes par an
- 200 cancers rares différents
- Taux de survie à 5 ans inférieur à celui des patients atteints de cancer fréquent
- Objectifs de prise en charge :
  - Prise en charge dans l'établissement de son choix, avec double lecture des prélèvements anatomopathologiques
  - Discussion en réunion de concertation pluridisciplinaire de recours
  - Stratégie thérapeutique adaptée (souvent essai clinique)
  - Soutien d'une association de patients
- Organisation fondée sur 18 Centres Experts nationaux cliniques et 4 Réseaux experts nationaux anatomopathologiques (taux de couverture supérieur à 75%)
- Elaboration de référentiels et recommandations pour les tumeurs rares
- Base de données nationale pour le recensement et le suivi des patients atteints de cancer rare mise en place ; Information destinée aux médecins spécialistes et généralistes, aux autres personnels de santé, aux patients et à leur entourage, disponible sur le site web de l'INCa (information partagée sur Orphanet)

➤ **Médicaments et maladies rares :**

- Traitements adaptés à la pathogénie des maladies
  - Amélioration de la prise en charge des maladies auto-inflammatoires
- Aspects organisationnels et législatifs concernant les médicaments orphelins
  - 5 institutions impliquées :
    - Agence européenne des médicaments (EMA)
    - Agence nationale de sécurité sanitaire des médicaments (ANSM)
    - Haute Autorité de Santé (HAS)
    - Comité Economique des Produits de Santé (CEPS)
    - Ministère de la Santé
  - Les maladies rares sont devenues prioritaires dans la stratégie des Entreprises du médicament (LEEM) en 2002
- Incitations à la mise au point de médicaments orphelins
  - Soutien à la recherche au moyen de programmes de financements nationaux (Fondation Maladies Rares ; Programme Hospitalier de Recherche Clinique, PHRC)
  - Accès précoce et encadré des médicaments en l'absence d'alternative (Autorisation temporaire d'utilisation ATU)
  - Promoteurs exemptés de certaines taxes sur les entreprises et promotion de spécialités pharmaceutiques
- Prix et politique de remboursement
  - Population cible très faible
  - Prescription au moins initiale, réservée aux spécialistes hospitaliers
- Autres initiatives d'amélioration de l'accès à ces médicaments
  - ATU de cohorte ou ATU nominative
  - Recommandation Temporaire d'Utilisation (RTU) permettant, une fois l'AMM obtenue, de prescrire les médicaments dans une situation hors AMM
    - Collecte de données sollicitée par l'ANSM
  - Essais cliniques avant AMM

➤ **Prise en charge des patients :**

- Association de patients :
  - Alliance Maladies rares : collectif de plus de 200 associations de patients
  - EURORDIS : fédération européenne rassemblant plus de 700 associations

- Organisation de la Journée Internationale des maladies rares le dernier jour de Février, pour sensibiliser le grand public et les personnels de santé
- Orphanet :
  - Serveur majeur d'information pour les patients, leur permettant de mieux connaître leur maladie et de s'orienter dans le réseau de centres experts et des associations de malades
  - Système d'information sur la maladie et les ressources médicales spécialisées dans plus de 40 pays
- Protocoles de diagnostic et soins (PNDS) :
  - Elaborés dans le cadre de la Haute Autorité de Santé, par les experts des Centres de référence
  - Information sur la prise en charge diagnostique et thérapeutique, ainsi que le parcours de soins optimaux pour un patient atteint de maladie rare
  - Référence pour le Médecin traitant, le médecin spécialiste, et le médecin conseil de la Caisse d'Assurance Maladie si nécessaire
  - Procédure abandonnée par la HAS, en raison de la lourdeur de l'évaluation et remplacée par une procédure simplifiée
- Education thérapeutique et patient expert :
  - Partenariat direct entre les associations de patient et les CRMR
  - Patient « expert » : patient expert de sa propre maladie ou expert pour les autres malades, au service desquels il apporte une meilleure connaissance de leur maladie
  -
- Conclusions et recommandations :
  - L'enseignement des maladies rares doit être organisé, dans le cadre du programme général des études médicales mais aussi dans la formation des spécialistes
  - La transition enfant-adulte doit être structurée pour tous les patients dont la maladie rare est apparue dans l'enfance
  - Dans chaque centre hospitalo-universitaire, des correspondants de filières de maladies rares doivent être désignés, lorsqu'il n'y a pas de Centres de compétence pour un type de pathologie donnée

## **ANNEXE 9**

### **LABELLISATION DES CENTRES DE REFERENCE DE MALADIES RARES (2004-2007) ET PLANS NATIONAUX POUR LES MALADIES RARES (2005-2008, 2011-2016)**

J.F. Cordier, A. Fischer, L. Guillevin, J.N. Fiessinger

La labellisation de Centres de référence de maladies rares a fait l'objet d'une procédure particulièrement approfondie faisant appel à des organismes et des personnalités réellement impliqués dans ce domaine, et incluant les associations de patients.

La structuration, en une quinzaine d'années, de la politique française de santé pour les maladies rares constitue un modèle unique à plusieurs égards : l'appel à projet auprès des Centres Hospitaliers Universitaires (CHU) - structures du système de santé français associant les soins, l'enseignement, la recherche - pour la création de « Centres de référence » nationaux, labellisés selon une procédure exigeante et exhaustive ; l'identification de Centres de compétences régionaux collaborant étroitement avec les Centres de référence ; et le regroupement des Centres de référence partageant une thématique générale commune dans le cadre de Filières de santé. Il n'y a pas, actuellement, dans les autres pays, de structuration équivalente d'une politique de santé en matière de maladies rares.

#### **Labellisation des Centres de référence**

Un Comité national consultatif de labellisation (CNCL) des Centres de référence de maladies rares a été créé auprès du Ministre chargé de la Santé, en date du 9 août 2004, avec pour mission l'examen des candidatures des équipes pluri-disciplinaires ayant répondu à un appel à projet auprès des Centres Hospitaliers Universitaires en vue de l'obtention du label de « Centre de référence de maladies rares ».

Ce Comité comportait : outre le président, des membres de droit (directeur de l'Hospitalisation et de l'organisation des soins ; directeur général de la Santé ; directeur de l'Agence nationale

d'accréditation et d'évaluation des soins ; directeur de la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés) ; sept personnalités qualifiées au titre de leurs compétences professionnelles dans le domaine des maladies rares ; un représentant de la Société française de Médecine Interne ; de la Société française de Pédiatrie ; de la Conférence des doyens des facultés de médecine ; de la Conférence des présidents des commissions médicales d'établissement des centres hospitalo-universitaires ; de la Conférence des directeurs généraux de centres hospitalo-universitaires ; de l'INSERM ; du Comité national consultatif des personnes handicapées ; un directeur de soins désigné sur proposition de la Fédération hospitalière de France ; un professeur de santé publique nommé sur proposition du Haut conseil de la santé publique ; des médecins inspecteurs de santé publique sur proposition de la Conférence des médecins inspecteurs régionaux de santé publique ; de l'Association Française contre les Myopathies ; de l' Alliance Maladies Rares » ; un représentant d' EURORDIS ; et de la Fédération des Maladies Orphelines. Sur proposition du Directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et du Directeur général de la Santé, le Ministre chargé de la Santé a nommé des rapporteurs pour l'évaluation des dossiers auprès du Comité parmi les médecins spécialistes de maladies rares, les représentants des Centres hospitaliers Universitaires, et les médecins inspecteurs de la santé publique.

Les membres du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares ont été nommés (Arrêté du JO du 19 octobre 2004), et ce Comité a émis un avis pour chaque dossier de demande de labellisation, après délibération et au vu des rapports des experts, avec désignation du Centre et du coordonnateur. La labellisation des Centres de référence a été publiée au Journal officiel (10 novembre 2004 ; 6 octobre 2005 ; 12 juillet 2006 ; 3 mai 2007).

Premier plan (2005-2008)

La France a été, au sein de l'Union Européenne, le premier pays à mettre en place un Plan pour

les maladies rares, avec un financement dédié. Ce Premier plan (2005-2008) comportait dix objectifs : augmenter les connaissances épidémiologiques sur les maladies rares ; faire reconnaître leur spécificité ; développer l'information aux patients sur ces maladies, ainsi qu'aux professionnels de santé et au grand public ; former les personnels de santé pour mieux identifier les maladies rares ; en organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques ; améliorer l'accès aux traitements et la qualité des soins ; poursuivre les efforts en faveur des produits médicaux orphelins ; répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des patients souffrant de maladies rares, et soutenir les associations de patients ; promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, en particulier les traitements ; et développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares.

### **Deuxième plan (2011-2014)**

Le Second plan national pour les maladies rares a été élaboré par le Ministère de la santé en 2009-2010, à partir des résultats de l'évaluation du premier Plan et des conclusions de sept groupes de travail, qui avaient réuni des représentants des professionnels de santé, des experts en maladies rares, des chercheurs, des associations de patients, et l'administration.

Les dix objectifs du premier Plan ont été concentrés sur trois objectifs principaux : améliorer la qualité des soins pour les patients atteints de maladies rares ; développer la recherche ; et amplifier la coopération européenne et internationale.

Ces trois objectifs ont englobé des actions telles que l'évaluation de la qualité et la mise en réseau des Centres de référence ; l'amélioration de l'accès au diagnostic biologique et génétique ; le développement du dépistage néo-natal ; l'utilisation appropriée et un accès facilité aux médicaments, aux produits orphelins médicaux, et à tout autre produit médical nécessaire aux patients ; l'information et la formation des professionnels de santé ; l'information des patients ; et le renforcement de la recherche.

Les mesures clés du second Plan maladies rares ont comporté : la création d'une Fondation pour la coopération scientifique sur les maladies rares (Fondation Maladies Rares) ; la création d'une Banque Nationale de Données Maladies Rares, pour dresser la liste des besoins des patients et des soins délivrés, et faciliter leur recrutement dans des essais cliniques ; l'amélioration du suivi de différentes actions liées aux maladies rares, telles que l'adoption de la nomenclature ORPHANET ; l'organisation de l'accès aux technologies de séquençage de nouvelle génération pour le diagnostic génétique (la plupart des laboratoires français institutionnels devant être équipés de ces technologies pour optimiser le diagnostic moléculaire dans un vaste ensemble de maladies rares) ; restructurer les Centres de référence et de compétences maladies rares en un nombre limité de réseaux cliniques cohérents (Filières maladies rares), regroupant tous les intervenants compétents, et centrés sur un groupe de maladies homogène. Ces réseaux ont pour but d'orienter mieux et plus facilement les patients vers un diagnostic approprié, un traitement, une prise en charge sociale, et un suivi adaptés. Ces Filières françaises seront connectées avec les futurs réseaux européens de maladies rares.

Les actions supplémentaires prévues dans le plan pour améliorer la qualité des soins ont comporté : la mise en place d'un Groupe de travail permanent pour le suivi des Centres de référence maladies rares et des Filières ; des mesures pour permettre l'accès et le remboursement des médicaments nouveaux ou nécessaires aux patients, mais prescrits hors autorisation de mise sur le marché ; le développement de recommandations de pratiques cliniques ; la formation des médecins et des professionnels paramédicaux ; la coordination des soins et du soutien social

Pour la mise en œuvre de ce second Plan, un Comité de suivi et de prospective dédié a été mis en place, avec pour mission le suivi du Plan et de sa mise en œuvre dans les délais prévus, de l'implication effective des différentes institutions dans sa mise en œuvre, et le suivi des nouvelles méthodes de diagnostic, de prévention, de traitement et de soins pour les patients atteints de maladie rare.

### **Prolongation du Second plan**

Le second Plan national maladies rares rendu public le 28 février 2011, arrêté pour une période de quatre années, devait prendre fin le 31 décembre 2014. Compte-tenu du nombre d'actions encore en cours, actions stratégiques pour l'organisation et la structuration des prises en charge, le Plan a été prolongé pour deux années (jusqu'au 31 Décembre 2016).

### **Structures bénéficiant de financements dans le cadre de missions d'intérêt général**

Les structures bénéficiant de financements dans le cadre de missions d'intérêt général comportent, outre les 131 Centres de référence maladies rares, les Centres de ressources et de compétences pour la mucoviscidose (au nombre de 49), et les Centres de ressources et de compétences pour la sclérose latérale amyotrophique (au nombre de 15).

Les Centres de référence maladies rares peuvent être mono- ou multi-sites (avec un site coordonnateur dans ce dernier cas). La répartition des 131 Centres de référence sur le territoire national est essentiellement localisée en Ile de France (72 centres) ; 11 Centres de références sont installés à Lyon, et 7 à Marseille ; la structure hospitalière qui regroupe le plus grand nombre de Centres de référence (20) est l'Hôpital Necker à Paris.

Les Centres de compétences maladies rares, au nombre de 501, dont le rôle régional est essentiel, ne bénéficient pas encore de financement dédié.

## **ANNEXE 10**

### **CENTRES DE REFERENCE LABELLISES ET CENTRES DE COMPETENCES DESIGNES POUR LA PRISE EN CHARGE D'UNE MALADIE RARE OU D'UN GROUPE DE MALADIES RARES**

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste\\_des\\_centres\\_de\\_reference\\_labellees.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellees.pdf)

## **BIBLIOGRAPHIE**

1. Beylot J. Médecine générale, médecine interne. Des combats aux enjeux partagés. Rev Médecine Interne. 2009 Apr;30(4):377–81.
2. Lévesque H. Profession : interniste.... Rev Médecine Interne. 2002 May;23(5):411–4.
3. Farge D. Un enjeu important pour la médecine interne : la médecine de premier recours. Rev Médecine Interne. 2004 Apr;25(4):261–3.
4. Boinet J-P, Pierru F. Plaidoyer pour la médecine interne. Regards croisés d'un sociologue et d'un interniste sur l'avenir de la médecine interne. Rev Médecine Interne. 2010 Nov;31(11):788–91.
5. Conseil de l'Ordre des Médecins. Les coopérations entre professionnels de santé : coordination des soins au bénéfice des patients. 2010.
6. Charmion S, Piatek I, Cathebras P. Qu'attendent les médecins généralistes de la médecine interne ? Rev Médecine Interne. 2001 décembre;22:450s.
7. Coutellier M, Mouly S, Delcey V, Lopes A, Lloret-Linares C, Bergmann J-F. Que deviennent les modifications thérapeutiques décidées au cours d'une hospitalisation en médecine interne ? Étude prospective française monocentrique sur 2 mois. Rev Médecine Interne. 2014 Aug;35(8):498–502.
8. Meyfroidt S, Stevens J, De Lepeleire J, Westhovens R, De Cock D, Van der Elst K, et al. A general practice perspective on early rheumatoid arthritis management: A qualitative study from Flanders. Eur J Gen Pract. 2015;21(4):231–7.
9. Réseau Polyarthrite Rhumatoïde Languedoc-Roussillon : les premiers pas [Internet]. [cited 2016 Dec 23]. Available from: <http://www.edimark.fr/lettre-rhumatologue/reseau-polyarthrite-rhumatoi-languedoc-roussillon-premiers-pas>
10. Réseau Polyarthrite Rhumatoïde Languedoc Roussillon (réseau PR-LR) [Internet]. [cited 2017 Jan 18]. Available from: <http://www.rhumatologie.asso.fr/Data/ModuleProgramme/PageSite/2005-1/Resume/828.asp>
11. Glazier RH, Dalby DM, Badley EM, Hawker GA, Bell MJ, Buchbinder R. Determinants of physician confidence in the primary care management of musculoskeletal disorders. J Rheumatol. 1996 Feb;23(2):351–6.
12. Hagen K, Bjorndal A, Uhlig T, Kvien T. A population study of factors associated with general practitioner consultation for non-inflammatory musculoskeletal pain. Ann Rheum Dis. 2000 Oct;59(10):788–93.
13. Guilar J, Wamuo I, Choy EH, Hossain M, Scott DL. Who is referred for specialist rheumatology care? Rheumatol Oxf Engl. 2000 Nov;39(11):1292–4.
14. Yelin EH, Such CL, Criswell LA, Epstein WV. Outcomes for persons with rheumatoid arthritis with a rheumatologist versus a non-rheumatologist as the main physician for this condition. Med Care. 1998 Apr;36(4):513–22.

15. Criswell LA, Such CL, Yelin EH. Differences in the use of second-line agents and prednisone for treatment of rheumatoid arthritis by rheumatologists and non-rheumatologists. *J Rheumatol*. 1997 Dec;24(12):2283–90.
16. Demaziere K, Palat S, Gondran G, Bézanahary H, Ly KH, Liozon E, et al. Expérience et attente des médecins généralistes dans l'interface ville-centre de compétence dans le suivi des patients sclérodermiques. /data/revues/02488663/v32sS1/S0248866311002402/ [Internet]. 2011 May 21 [cited 2017 Jan 17]; Available from: <http://www.em-consulte.com/en/article/292772>
17. Intérêts du réseau PR-LR dans la coordination des soins des patients avis et souhaits des médecins généralistes. Abstract - 25e Congrès français de rhumatologie, 2012. In [cited 2017 Jan 18]. Available from: <http://poster.rhumatologie.asso.fr/ModuleConsultationPoster/posterDetail.aspx?intIdPoster=2525>
18. Perlat A, Decaux O, Frin M, Cazalets C, Cador-Rousseau B, Sebillot M, et al. Bilan d'activité d'une unité d'assistance téléphonique mise à disposition des médecins libéraux par un service de médecine interne : l'Unité d'aide diagnostique et thérapeutique rapide (UADTR). *Rev Médecine Interne*. 2008 Jun;29:S52.
19. Perlat A, Frin M, Decaux O, Cador B, Cazalets C, Sébillot M, et al. Unité d'assistance diagnostique et thérapeutique rapide : bilan d'activité et impact sur les relations médecine générale et médecine interne hospitalière. *Rev Med Interne*. 2010 Nov;31(11):776–9.
20. Le Vot-Duault L, Karkowski L, Carassou P, Dutasta F, Jacquet C, Clerc G, et al. Mise en place et évaluation d'un service Internet de télé-expertise en médecine interne à l'attention des médecins généralistes de Moselle : « S@S interniste ». *Rev Médecine Interne*. 2016 Jun;37, Supplement 1:A82.
21. De Cock D, Meyfroidt S, Joly J, Van der Elst K, Westhovens R, Verschueren P, et al. A detailed analysis of treatment delay from the onset of symptoms in early rheumatoid arthritis patients. *Scand J Rheumatol*. 2014;43(1):1–8.
22. Villeneuve E, Nam JL, Bell MJ, Deighton CM, Felson DT, Hazes JM, et al. A systematic literature review of strategies promoting early referral and reducing delays in the diagnosis and management of inflammatory arthritis. *Ann Rheum Dis*. 2013 Jan;72(1):13–22.
23. Nell VPK, Machold KP, Eberl G, Stamm TA, Uffmann M, Smolen JS. Benefit of very early referral and very early therapy with disease-modifying anti-rheumatic drugs in patients with early rheumatoid arthritis. *Rheumatology*. 2004 Jul 1;43(7):906–14.
24. Luqmani R, Hennell S, Estrach C, Birrell F, Bosworth A, Davenport G, et al. British Society for Rheumatology and British Health Professionals in Rheumatology Guideline for the Management of Rheumatoid Arthritis (the first two years). *Rheumatology*. 2006 Sep 1;45(9):1167–9.
25. Gormley GJ, Steele WK, Gilliland A, Leggett P, Wright GD, Bell AL, et al. Can diagnostic triage by general practitioners or rheumatology nurses improve the positive predictive value of referrals to early arthritis clinics? *Rheumatol Oxf Engl*. 2003 Jun;42(6):763–8.
26. Kumar K, Daley E, Carruthers DM, Situnayake D, Gordon C, Grindulis K, et al. Delay in presentation to primary care physicians is the main reason why patients with rheumatoid arthritis are seen late by rheumatologists. *Rheumatol Oxf Engl*. 2007 Sep;46(9):1438–40.

27. Mølbaek K, Hørslev-Petersen K, Primdahl J. Diagnostic Delay in Rheumatoid Arthritis: A Qualitative Study of Symptom Interpretation Before the First Visit to the Doctor. *Musculoskeletal Care*. 2016 Mar;14(1):26–36.
28. Fautrel B, Benhamou M, Foltz V, Rincheval N, Rat A-C, Combe B, et al. Early referral to the rheumatologist for early arthritis patients: evidence for suboptimal care. Results from the ESPOIR cohort. *Rheumatol Oxf Engl*. 2010 Jan;49(1):147–55.
29. Combe B, Landewe R, Lukas C, Bolosiu HD, Breedveld F, Dougados M, et al. EULAR recommendations for the management of early arthritis: report of a task force of the European Standing Committee for International Clinical Studies Including Therapeutics (ESCISIT). *Ann Rheum Dis*. 2007 Jan;66(1):34–45.
30. Smolen JS, Landewé R, Breedveld FC, Dougados M, Emery P, Gaujoux-Viala C, et al. EULAR recommendations for the management of rheumatoid arthritis with synthetic and biological disease-modifying antirheumatic drugs. *Ann Rheum Dis*. 2010 Jun;69(6):964–75.
31. Chan KW, Felson DT, Yood RA, Walker AM. The lag time between onset of symptoms and diagnosis of rheumatoid arthritis. *Arthritis Rheum*. 1994 Jun;37(6):814–20.
32. van Nies JAB, Brouwer E, van Gaalen FA, Allaart CF, Huizinga TWJ, Posthumus MD, et al. Improved early identification of arthritis: evaluating the efficacy of Early Arthritis Recognition Clinics. *Ann Rheum Dis*. 2013 Aug;72(8):1295–301.
33. van der Linden MPM, le Cessie S, Raza K, van der Woude D, Knevel R, Huizinga TWJ, et al. Long-term impact of delay in assessment of patients with early arthritis. *Arthritis Rheum*. 2010 Dec;62(12):3537–46.
34. Rat A-C, Henegariu V, Boissier M-C. Do primary care physicians have a place in the management of rheumatoid arthritis? *Jt Bone Spine Rev Rhum*. 2004 May;71(3):190–7.
35. Puchner R, Brezinschek HP, Herold M, Nothnagl T, Studnicka-Benke A, Fritz J, et al. Quality of care of rural rheumatoid arthritis patients in Austria. *Wien Klin Wochenschr*. 2014 Jun;126(11–12):360–7.
36. Laires PA, Mesquita R, Veloso L, Martins AP, Cernadas R, Fonseca JE. Patient's access to healthcare and treatment in rheumatoid arthritis: the views of stakeholders in Portugal. *BMC Musculoskelet Disord*. 2013 Sep 25;14:279.
37. Emery P, Breedveld FC, Dougados M, Kalden JR, Schiff MH, Smolen JS. Early referral recommendation for newly diagnosed rheumatoid arthritis: evidence based development of a clinical guide. *Ann Rheum Dis*. 2002 Apr 1;61(4):290–7.
38. Fautrel B, Benhamou M, Foltz V, Rincheval N, Rat A-C, Combe B, et al. Early referral to the rheumatologist for early arthritis patients: evidence for suboptimal care. Results from the ESPOIR cohort. *Rheumatol Oxf Engl*. 2010 Jan;49(1):147–55.
39. Pollard LC, Graves H, Scott DL, Kingsley GH, Lempp H. Perceived barriers to integrated care in rheumatoid arthritis: views of recipients and providers of care in an inner-city setting. *BMC Musculoskelet Disord*. 2011 Jan 17;12:19.
40. Lard LR, Visser H, Speyer I, vander Horst-Bruinsma IE, Zwinderman AH, Breedveld FC, et al. Early versus delayed treatment in patients with recent-onset rheumatoid arthritis: comparison of

- two cohorts who received different treatment strategies. *Am J Med.* 2001 Oct 15;111(6):446–51.
41. Glazier RH, Badley EM, Lineker SC, Wilkins AL, Bell MJ. Getting a Grip on Arthritis: an educational intervention for the diagnosis and treatment of arthritis in primary care. *J Rheumatol.* 2005 Jan;32(1):137–42.
  42. Lems WF, Kerstens PJSM. [The Dutch College of General Practitioners' practice guideline on arthritis]. *Ned Tijdschr Geneeskd.* 2009;153:A1368.
  43. Bosello S, Fedele AL, Peluso G, Gremese E, Toluoso B, Ferraccioli G. Very early rheumatoid arthritis is the major predictor of major outcomes: clinical ACR remission and radiographic non-progression. *Ann Rheum Dis.* 2011 Jul;70(7):1292–5.
  44. Raza K, Stack R, Kumar K, Filer A, Detert J, Bastian H, et al. Delays in assessment of patients with rheumatoid arthritis: variations across Europe. *Ann Rheum Dis.* 2011 Oct 1;70(10):1822–5.
  45. Stack RJ, Llewellyn Z, Deighton C, Kiely P, Mallen CD, Raza K. General practitioners' perspectives on campaigns to promote rapid help-seeking behaviour at the onset of rheumatoid arthritis. *Scand J Prim Health Care.* 2014 Mar;32(1):37–43.
  46. Kumar K, Daley E, Khattak F, Buckley CD, Raza K. The influence of ethnicity on the extent of, and reasons underlying, delay in general practitioner consultation in patients with RA. *Rheumatol Oxf Engl.* 2010 May;49(5):1005–12.
  47. Byng-Maddick R, Wijendra M, Penn H. Primary care attitudes to methotrexate monitoring. *Qual Prim Care.* 2012;20(6):443–7.
  48. Fardet L, Blanchon T, Perdoncini-Roux A, Kettaneh A, Tiev K, Turbelin C, et al. Perception par les médecins internistes de la fréquence et de la gêne induite par les effets indésirables d'une corticothérapie systémique prolongée. *Rev Médecine Interne.* 2009 Feb;30(2):113–8.
  49. Perdoncini-Roux A, Blanchon T, Hanslik T, Lasserre A, Turbelin C, Dorleans Y, et al. Perception par les médecins généralistes de la gêne induite par les effets indésirables d'une corticothérapie systémique prolongée. *Rev D'Épidémiologie Santé Publique.* 2009 Apr;57(2):93–7.
  50. van Onna M, Gorter S, van Meerendonk A, van Tubergen A. General practitioners' perceptions of their ability to identify and refer patients with suspected axial spondyloarthritis: a qualitative study. *J Rheumatol.* 2014 May;41(5):897–901.
  51. Newsum EC, de Waal MWM, van Steenbergen HW, Gussekloo J, van der Helm-van Mil AHM. How do general practitioners identify inflammatory arthritis? A cohort analysis of Dutch general practitioner electronic medical records. *Rheumatol Oxf Engl.* 2016 May;55(5):848–53.
  52. Jois RN, Macgregor AJ, Gaffney K. Recognition of inflammatory back pain and ankylosing spondylitis in primary care. *Rheumatol Oxf Engl.* 2008 Sep;47(9):1364–6.
  53. Nielen MM, Ursum J, Schellevis FG, Korevaar JC. The validity of the diagnosis of inflammatory arthritis in a large population-based primary care database. *BMC Fam Pract.* 2013;14(1):79.

54. Herrett E, Thomas SL, Schoonen WM, Smeeth L, Hall AJ. Validation and validity of diagnoses in the General Practice Research Database: a systematic review. *Br J Clin Pharmacol* [Internet]. 2010;69. Available from: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2125.2009.03537.x>
55. Stross JK. Relationships between knowledge and experience in the use of disease-modifying antirheumatic agents. A study of primary care practitioners. *JAMA*. 1989 Nov 17;262(19):2721–3.
56. Ramos-Casals M, Brito-Zerón P, Seror R, Bootsma H, Bowman SJ, Dörner T, et al. Characterization of systemic disease in primary Sjögren’s syndrome: EULAR-SS Task Force recommendations for articular, cutaneous, pulmonary and renal involvements. *Rheumatol Oxf Engl*. 2015 Dec;54(12):2230–8.
57. Kassan SS, Moutsopoulos HM. Clinical manifestations and early diagnosis of Sjögren syndrome. *Arch Intern Med*. 2004 Jun 28;164(12):1275–84.
58. Ramos-Casals M, Tzioufas A, Font J. Primary Sjögren’s syndrome: new clinical and therapeutic concepts. *Ann Rheum Dis*. 2005 Mar;64(3):347–54.
59. Jeunet-Mancy L, Augé B, Streit G, Wendling D. Évaluation d’une consultation multidisciplinaire de la polyarthrite rhumatoïde. /data/revues/11698330/v77i1/S1169833009003226/ [Internet]. 2010 Aug 1 [cited 2016 Dec 23]; Available from: <http://www.em-consulte.com/en/article/238889>
60. Puchner R, Edlinger M, Mur E, Eberl G, Herold M, Kufner P, et al. Interface Management between General Practitioners and Rheumatologists—Results of a Survey Defining a Concept for Future Joint Recommendations. *PLoS ONE* [Internet]. 2016 Jan 7 [cited 2016 Nov 21];11(1). Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4704827/>
61. Schulpen GJC, Vierhout WPM, van der Heijde DM, Landewé RB, Winkens R a. G, van der Linden S. Joint consultation of general practitioner and rheumatologist: does it matter? *Ann Rheum Dis*. 2003 Feb;62(2):159–61.
62. Biver E, Beague V, Verloop D, Mollet D, Lajugie D, Baudens G, et al. Prise en charge médicale et sociale de la polyarthrite rhumatoïde dans le Nord-Pas-de-Calais en 2005 : résultats des données de l’Assurance Maladie. /data/revues/11698330/v76i7/S1169833009001288/ [Internet]. 2009 Jul 21 [cited 2017 Jan 25]; Available from: <http://www.em-consulte.com/en/article/222088>
63. Combe B, Benessiano J, Berenbaum F, Cantagrel A, Daurès J-P, Dougados M, et al. The ESPOIR cohort: a ten-year follow-up of early arthritis in France: methodology and baseline characteristics of the 813 included patients. *Jt Bone Spine Rev Rhum*. 2007 Oct;74(5):440–5.
64. Lou B, Civita MD, Feldman DE, Bissonauth A, Bernatsky S. Care Partnerships Between Family Physicians and Rheumatologists. *J Rheumatol*. 2011 Sep 1;38(9):1981–5.
65. Donohoe MT, Kravitz RL, Wheeler DB, Chandra R, Chen A, Humphries N. Reasons for outpatient referrals from generalists to specialists. *J Gen Intern Med*. 1999 May;14(5):281–6.

## Résumé de la thèse :

**Objectif :** Une enquête a été menée successivement auprès de médecins généralistes et Internistes dans le but de recueillir les opinions et propositions pour optimiser la prise en charge diagnostique et le suivi des patients atteints de maladies auto-immunes ou systémiques.

**Méthodes :** Etude descriptive transversale qualitative basée sur 2 questionnaires distincts diffusés en ligne à des médecins généralistes et internistes en majorité exerçant en Lorraine.

**Résultats :** 69 médecins généralistes (MG) et 13 internistes (MI) ont participé à l'étude.

95,2% des MG disaient effectuer un bilan diagnostique de 1<sup>ère</sup> intention. Le suivi de ces pathologies était réalisé conjointement avec le MI dans 92,8%.

La majorité des MG exprimaient plusieurs difficultés : manque de formation spécifique, délais tardifs d'obtention des rendez-vous de consultation spécialisée ou de réception des compte-rendus d'hospitalisation. Lors du suivi de ces pathologies, la gestion des effets secondaires des traitements ainsi que des événements intercurrents leur paraissait également compliquée.

La plupart des MI déclaraient, paradoxalement, recevoir de façon trop tardive les patients en consultation. Ils exprimaient également la nécessité d'améliorer la communication avec les MG grâce à la rédaction de courriers plus complets lorsque les MG leur adressaient un patient pour avis ou hospitalisation. Ils estimaient intéressant de développer les protocoles concernant la prise en charge diagnostique et le suivi de ces pathologies.

Bien que les MG étaient demandeurs de supports informatifs, certains déjà présents et disponibles (PNDS, BNDMR, Orphanet...), ils n'en connaissaient pas l'existence. Cela suggérait soit un problème d'accessibilité soit un manque d'information auprès des praticiens concernés justifiant le développement d'actions de formation de médecine interne dans le cadre du DPC et l'utilisation des protocoles de soins.

Les deux catégories de spécialistes étaient favorables à la mise en place d'un staff collaboratif de préférence RCP ou visioconférence/web-conférence. Une ligne téléphonique ou électronique opérationnelle dédiée « Ville-Hôpital », pour avis rapide spécialisé de médecine interne, améliorerait la communication et la prise en charge précoce des pathologies auto-immunes ou systémiques.

**Conclusion :** Notre enquête auprès des MG et des MI a mis en évidence des points de vue convergents et divergents entre ces différents spécialistes et le besoin d'optimiser la prise en charge des patients en développant la communication entre spécialistes grâce aux techniques numériques et en étoffant l'offre de formation des MG dans le champ de la médecine interne.

---

### Titre anglais:

Diagnosis and follow-up of autoimmune or systemic diseases: an essential collaboration between specialists in general medicine and Internal medicine.

Results of a survey of general practitioners and internists

---

THESE DE MEDECINE GENERALE – ANNEE 2017

---

### Mots-clés :

Médecine interne, Médecine générale, collaboration, étude descriptive transversale

---

**UNIVERSITE DE LORRAINE**

**Faculté de Médecine de Nancy**

9 avenue de la Forêt de Haye

54505 VANDOEUVRE LES NANCY Cedex