



HAL
open science

L'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES EN MEDECINE GENERALE : L'EXEMPLE D'ORPHANET

Klaus Dieterich

► **To cite this version:**

Klaus Dieterich. L'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES EN MEDECINE GENERALE : L'EXEMPLE D'ORPHANET. Sciences du Vivant [q-bio]. Université Joseph-Fourier - Grenoble I, 2008. Français. NNT : . tel-00344997

HAL Id: tel-00344997

<https://theses.hal.science/tel-00344997>

Submitted on 8 Dec 2008

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.

**UNIVERSITE JOSEPH FOURIER
FACULTE DE MEDECINE DE GRENOBLE**

Année de soutenance : 2008

N° 57

**L'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES
EN MEDECINE GENERALE :
L'EXEMPLE D'ORPHANET**

THESE

Présentée pour l'obtention du doctorat en médecine

DIPLOME D'ETAT

Klaus DIETERICH
né le 02 février 1978 à Berlin/ RDA

Thèse soutenue publiquement à la Faculté de Médecine de Grenoble

Le 15 octobre 2008

Devant le jury composé de

Président du jury : M. le Professeur Pierre-Simon JOUK

Membres :

M. le Professeur Joël LUNARDI

M. le Professeur Jean-Luc BOSSON

M. le Professeur Patrick IMBERT

Mme le Docteur Christine CANS (directeur de thèse)

Remerciements

Monsieur le Professeur Pierre-Simon JOUK

Je tiens tout particulièrement à vous remercier pour votre soutien et votre confiance depuis la fin de mon externat. J'apprend chaque jour à vos côtés sur la relation avec les patients et leurs famille, ainsi que sur le raisonnement médical et scientifique.

Monsieur le Professeur Joël LUNARDI

Je vous remercie pour votre accueil et votre soutien.

Monsieur le Professeur Jean-Luc BOSSON

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse.

Monsieur le Professeur Patrick IMBERT

Je vous remercie de me faire l'honneur de participer au jury de ma thèse.

Madame le Docteur Christine CANS

Je te remercie d'avoir accepté d'être le directeur de ma thèse. J'ai beaucoup apprécié ton intérêt et ta rigueur dans le travail.

Ce travail a été effectué dans le service de Génétique Clinique du CHU de Grenoble. Je tiens à remercier ici particulièrement Florence Amblard, Françoise Devillard et Véronique Satre pour leur soutien et toute l'équipe pour son accueil chaleureux.

A Paul Stringer.

SOMMAIRE

Résumé.....	p. 8
Introduction.....	p. 10
Méthodes.....	p. 14
Résultats.....	p. 17
1. Taux de participation, caractéristiques de la population étudiée, et la connaissance et l'utilisation d'Orphanet.....	p. 18
1.1. Taux de participation.....	p. 18
1.2. Répartition des répondants.....	p. 18
1.3. Connaissance et utilisation d'Orphanet.....	p. 19
2. Pertinence de l'information diffusée par Orphanet selon les médecins Généralistes.....	p. 22
2.1. Satisfaction (critère de jugement).....	p. 22
2.2. Domaine le plus utile dans l'information reçue.....	p. 23
3. Forme de diffusion idéale et informations utiles sur les maladies rares en Médecine Générale.....	p. 24
3.1. Le support idéal.....	p. 24
3.2. Les informations utiles sur les maladies rares.....	p. 24
4. Place des maladies rares en Médecine Générale.....	p. 26
4.1. Maladies rares vues au cours des douze derniers mois.....	p. 26
Discussion.....	p. 27
1. La méthode.....	p. 28
2. Les résultats.....	p. 29
3. Les perspectives.....	p. 34
Conclusion	
Bibliographie.....	p. 36
Annexe.....	p. 40

SOMMAIRE DES FIGURES ET TABLEAUX

Figures

Figure 1 : Connaissance du site Orphanet..... p. 19

Figure 2 : Moyens de connaissance du site d'Orphanet par les
médecins généralistes..... p. 20

Figure 3 : Le taux de satisfaction par rapport à l'information reçue
était très élevé : 94.7% (n = 54 ; IC 0.95 [88-100%])..... p. 22

Figure 4 : Domaine le plus utile dans l'information reçue..... p. 23

Figure 5 : Information jugée utile selon que les généralistes connaissaient
ou utilisaient Orphanet..... p. 25

Tableaux

Tableau 1 : Comparaison de la population des médecins généralistes étudiée
avec la population de généralistes de la Région Rhône-Alpes et de France..... p. 18

Tableau 2 : Raisons de la non connaissance et de la non utilisation d'Orphanet..... p. 21

Tableau 3 : Information jugée utile sur les maladies rares en pratique de
Médecine Générale..... p. 24

Tableau 4 : Nombre de généralistes confrontés à des maladies rares au cours
des douze derniers mois..... p. 26

SOMMAIRE DES ANNEXES

<i>Annexe 1</i> : Exemple de présentation des informations diffusées pour une maladie rare par le site Orphanet: Dystrophie myotonique de Steinert.....	p. 41
<i>Annexe 2</i> : Pré-enquête téléphonique auprès de 19 médecins généralistes – maîtres de stage (MdS) du Département de Médecine Générale de la Faculté de Médecine de Grenoble.....	p. 42
<i>Annexe 3</i> : Questionnaire adressé à 700 médecins généralistes de la Région Rhône-Alpes.....	p. 43
<i>Annexe 4</i> : Lettre d’accompagnement du questionnaire.....	p. 45
<i>Annexe 5</i> : Recherche bibliographique sur MEDLINE.....	p. 46
<i>Annexe 6</i> : Questionnaires exclus de l’analyse.....	p. 46
<i>Annexe 7</i> : Réponses à la question 2 « Par quel(s) moyen(s) avez-vous eu connaissance d’Orphanet (plusieurs réponses possibles) ? ».....	p. 47
<i>Annexe 8</i> : Réponses à la question 4 « Dans quelle(s) situation(s) avez-vous consulté la base de données (plusieurs réponses possibles) ? ».....	p. 48
<i>Annexe 9</i> : Réponses à la question 5 « Quelles informations recherchez-vous (plusieurs réponses possibles) ? ».....	p. 49
<i>Annexe 10</i> : Réponses à la question 8 « Qu’est-ce qui vous a posé le plus de problèmes dans l’accès à l’information (1 seule réponse) ? ».....	p. 51
<i>Annexe 11</i> : Maladies rares vues par les généralistes au cours des 12 derniers mois.....	p. 52

RESUME

INTRODUCTION : Les patients atteints de maladies rares sont peu fréquents en médecine générale, et ils posent le problème de l'errance diagnostique et d'une prise en charge complexe et nécessairement pluridisciplinaire. Le généraliste a besoin de sources d'information régulièrement actualisées dans ce domaine, qui dépassent les connaissances d'un seul professionnel. **BUT :** Déterminer la pertinence en médecine générale ambulatoire de l'information diffusée sur les maladies rares par Orphanet. **METHODE :** Enquête postale par questionnaire auprès de 700 médecins généralistes de la Région Rhône-Alpes. **CRITERE DE JUGEMENT :** La satisfaction par rapport à l'information reçue. **RESULTATS :** Le taux de participation était de 47.7%, et 315 questionnaires ont été analysés. Quinze pour cent (IC 0.95 [11-19%]) des généralistes avaient déjà utilisé la base de données Orphanet. La satisfaction par rapport à l'information reçue était excellente (94,7% ; IC 0.95 [88-100%]). Les informations les plus recherchées portaient sur une maladie donnée (98%), une consultation spécialisée (31.5%) et des tests de laboratoire (24.6%). Internet était considéré comme le support idéal dans 61.2% des cas. **CONCLUSION :** Une meilleure diffusion de l'existence des sources d'information fiables disponibles sur les maladies rares, par Internet, la presse médicale ou les formations médicales, et l'amélioration des connaissances sur les maladies rares devraient permettre d'améliorer l'évocation de ces maladies et l'orientation des patients atteints par les médecins généralistes.

Mots clés : Médecine Générale, maladies rares, Internet, Orphanet, orientation dans le système de soins

**INFORMATION ON RARE DISEASES IN GENERAL PRACTICE : ORPHANET
TAKEN AS EXAMPLE.**

ABSTRACT

BACKGROUND : Patients with rare diseases are seldomly seen in general practice. The diagnostic uncertainty and the complex and multidisciplinary management are the main difficulties these patients encounter. The vast amount of knowledge in the field of rare diseases cannot be held by one single physician. Therefore the general practitioner needs regularly up-dated information resources. **OBJECTIVE :** Determine the relevance in general practice of the information on rare diseases by the online database Orphanet. **METHOD :** Postal survey among 700 general practitioners in Rhône-Alpes/ France. **MAIN OUTCOME :** Satisfaction about the information received. **RESULTS :** Forty-seven percent participated in the survey and 315 questionnaires were analysed. Fifteen percent (CI 0.95 [11-19%]) of the general practitioners had already used the database. Almost ninety-five percent (94.7%; CI 0.95 [88-100%]) were satisfied about the information they had received. The informations most frequently searched for concerned a disease (98%), a specialist consultation (31.5%) and laboratory tests (24.6%). The Internet was considered the ideal support in 61.2%. **CONCLUSION :** The knowledge and utilisation of trustworthy online information resources about rare diseases should be enhanced by means of the Internet, medical reviews and medical training courses. This should improve patient referrals by general practitioners to secondary care units and thus shorten diagnosis and management delays.

Key words : General practice, rare diseases, Internet, Orphanet, patient referral

INTRODUCTION

Les maladies rares font l'objet d'une reconnaissance croissante par le corps médical depuis plusieurs années. Les progrès récents notamment dans le domaine de la génétique ont contribué à ce que les professionnels de la santé s'y intéressent davantage. L'engagement des associations de malades a, elle, beaucoup apporté à la médiatisation de ces maladies et à leur reconnaissance par le grand public et le monde politique [1].

En Europe une maladie est considérée comme rare si elle touche moins d'une personne sur 2000. Cette définition est sensiblement différente aux Etats-Unis, où l'on retient une prévalence de moins de 200.000 personnes atteintes dans la population générale [2, 3]. Initialement considérées comme marginales par la diversité de leurs causes et leurs symptômes, les maladies rares se ressemblent en fait dans beaucoup de points : la difficulté de leur diagnostic, la complexité de leur atteinte organique, leur évolution chronique, leur caractère souvent congénital et leur prise en charge difficile et coûteuse. Rassemblées dans ce groupe hétérogène, elles sont nombreuses. Elles touchent entre 5-10% de la population en France et autant en Amérique du Nord [4].

En conséquence de cette reconnaissance, des réseaux de diagnostic et de prise en charge se développent en Europe, en Amérique du Nord et dans d'autres parties du monde. Ils sont pour la plupart issus de la coopération entre les gouvernements, les instituts de recherche, les associations et l'industrie pharmaceutique. En France, le plan gouvernemental des maladies rares 2005-2008 (Plan National Maladies Rares, http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/maladie_rare/plan.pdf, dernier accès le 01 octobre 2008) était parmi les aboutissements les plus importants. Il a entre autre permis de financer la mise en place de pôles d'excellence pour un grand nombre de ces maladies. Le but de ces pôles est d'améliorer l'identification et l'orientation des patients dans le système de soins en créant des réseaux pluridisciplinaires. Ils doivent permettre de réduire les délais diagnostiques, d'adapter la prise en charge, de faciliter la communication entre les professionnels et de rapprocher la recherche fondamentale et appliquée de la clinique.

Au sein de ces réseaux, le généraliste doit jouer son rôle d'acteur de soins primaires pour évoquer, puis guider les malades [5] dans un système de soins souvent perçu comme peu structuré par les patients. Même si ces maladies ne représentent qu'une faible proportion de leur charge de travail [6], les généralistes y sont régulièrement confrontés [7, 8]. La perception du rôle à jouer par les généralistes dans le domaine des maladies rares n'a pas encore été évaluée de façon globale. Cependant ce rôle a souvent été analysé pour les maladies génétiques [6, 9, 10]. Indirectement, ces analyses s'appliquent aussi aux maladies rares puisque plus de 80% d'entre elles sont secondaires à une anomalie du génome ou des chromosomes [4]. Les généralistes

mesurent l'importance de ces maladies en soins de santé primaires (par la prise d'information sur l'histoire familiale, la réalisation d'arbres généalogiques et l'identification des personnes à risque), ils acceptent un rôle de conseiller et expriment pour la plupart la volonté de participer activement au dépistage et à la prise en charge de ces maladies. Mais ils considèrent manquer de connaissances et donc d'assurance [11]. Ce manque n'est pas toujours perçu [12, 13] alors que des tests génétiques sont demandés et des conseils génétiques donnés. Le risque de perte de chance pour les patients, par un conseil inapproprié par rapport au risque ou par l'absence de poursuite des investigations et de l'orientation dans le système de soins, est donc patent. Il est alarmant de constater que l'orientation vers un centre spécialisé est d'autant moins fréquente que les connaissances sont limitées [12]. En plus, les médecins généralistes sont souvent plus directifs dans leurs conseils que les spécialistes [9]. Ils ont donc besoin de sources d'information pour évoquer, conseiller et orienter de façon adaptée. Ces sources doivent être fiables et facilement accessibles.

Un des dix axes du Plan National Maladies Rares 2005-2008 était le développement de l'information sur les maladies rares pour les professionnels de santé. En effet ces informations sont très nombreuses puisqu'elles ont trait au dépistage, au diagnostic, à la prise en charge, au traitement et à la recherche, et elles évoluent très rapidement. Pour être utile et accessible, ces informations devaient donc être regroupées et très régulièrement actualisées. Depuis 1997 beaucoup d'informations sur les maladies rares sont diffusées sur Internet par la base de données européenne Orphanet. Aujourd'hui, les services offerts aux professionnels par Orphanet sont nombreux. Ils comprennent une base de données de plus de 4000 maladies et une base de données sur les médicaments indiqués dans les maladies rares, une encyclopédie sur plus de 2000 maladies ainsi qu'un répertoire sur les consultations spécialisées, les laboratoires de diagnostic, les recherches en cours et les associations de malades. Un exemple de présentation d'une maladie par Orphanet est donné en annexe (*Annexe I*). Les données sont validées par un comité scientifique de plus d'une centaine d'experts internationaux de 35 pays différents et plus de 500 experts contribuent à la rédaction de l'information. Avec le Plan National Maladies Rares, de nouveaux services à destination des professionnels de santé ont été développés, notamment l'aide au diagnostic et à l'orientation dans le système de soins, la prise en charge sociale et la conduite à tenir en urgence. D'autres services à destination des malades et des associations sont proposés tels la mise en relation des malades isolés, les modules de formation en ligne, l'enregistrement pour la participation à la recherche ou l'hébergement de sites Web. Orphanet favorise également la collaboration avec l'industrie de la santé et les institutions.

A ce jour, aucune étude n'a évalué directement l'opinion des médecins généralistes ambulatoires sur l'information donnée sur les maladies rares par la base de données Orphanet. L'objectif principal de cette enquête était donc d'évaluer la pertinence dans la pratique de médecine générale ambulatoire de l'information diffusée par Orphanet sur les maladies rares. Cette enquête devait aussi permettre de mieux connaître le contenu de l'information et la forme de diffusion sur les maladies rares les plus adaptés en médecine générale ambulatoire et d'évaluer la place accordée par les médecins généralistes aux maladies rares dans le système de santé actuel.

METHODES

La pertinence en Médecine Générale de l'information diffusée sur les maladies rares par le site Orphanet a été évaluée par une enquête déclarative postale par questionnaire. Le critère de jugement principal était la satisfaction par rapport à l'information reçue.

L'enquête a porté sur les médecins inscrits à l'Ordre National des Médecins en tant que Médecin Généraliste dans la région Rhône-Alpes (Ardèche, Drôme, Isère, Loire, Rhône, Savoie, Haute Savoie). Ceux-ci devaient exercer une activité ambulatoire et libérale. Les médecins généralistes sans patientèle stable (tels les remplaçants, urgentistes libéraux), exerçant dans une structure non ambulatoire (tels les hôpitaux, cliniques) ou non libérale (telles les PMI, écoles) ou n'exerçant pas une activité de médecine générale (DESC qualifiant de type 2) ont été exclus.

Pour estimer la taille de l'échantillon nécessaire à l'étude, nous avons réalisé en mars 2007 une pré enquête téléphonique auprès de 20 médecins généralistes, tous maîtres de stage à la Faculté de Médecine de Grenoble (*Annexe 2*). Nous avons trouvé que deux d'entre eux connaissaient Orphanet et que l'un d'eux l'avait déjà utilisé. Une enquête postale sur Orphanet [14] réalisée entre novembre 2007 et mars 2008 par la société « Les Asclépiades » auprès de médecins généralistes de France retrouvait qu'un tiers d'entre eux connaissait la base de données. Nous avons estimé à dix le nombre minimum de médecins ayant déjà utilisé Orphanet pour mener l'étude et donc à environ 100 le nombre minimum de réponses. Sachant que les taux de réponse pour ce type d'étude n'excèdent rarement 20%, la taille minimale de l'échantillon était de 500 généralistes. Nous avons décidé de sélectionner 700, soit 11% des généralistes ambulatoires de Rhône-Alpes.

La sélection des généralistes s'est faite à partir de la liste du site officiel de l'Ordre National des Médecins (accédé le 2 mai 2008, <http://www.conseil-national.medecin.fr>, rubrique « annuaire » ; critères de recherche : Discipline « Médecine Générale », Région « Rhône-Alpes »). Cette liste permet d'afficher de façon aléatoire tous les médecins généralistes d'un département ou d'une région, quelque soit leur mode d'activité, en précisant leur adresse et leur compétences complémentaires (DU-DIU, capacité, DESC). Les 700 premiers généralistes sur la liste correspondant aux critères de sélection ont été retenus. L'exactitude des adresses et l'activité effective des généralistes n'ont pas été vérifiées. Une sélection sur la liste AMELI (<http://www.ameli.fr/assures/annuaires/professionnels-de-sante.php>, accédé le 2 mai 2008), qui regroupe tous les médecins généralistes ambulatoires libéraux, ne permettait pas l'affichage

complet de tous les généralistes selon la région ou le département, et n'a donc pas été retenue pour constituer l'échantillon de l'étude.

Le questionnaire (*Annexe 3*) était composé de trois parties. La première servait à sélectionner les généralistes ayant déjà utilisé Orphanet. Ceux-ci étaient interrogés dans une deuxième partie sur l'information qu'ils cherchaient, leur satisfaction par rapport à l'information reçue, les problèmes d'accès à cette information et l'aspect le plus utile de cette information dans leur pratique. Une troisième partie du questionnaire s'adressait aux généralistes qui n'avaient pas utilisé ou qui ne connaissaient pas Orphanet pour en déterminer la cause. Les deux dernières questions de la deuxième et troisième partie du questionnaire étaient identiques. Elles exploraient les attentes en termes d'information sur les maladies rares et évaluaient la place accordées aux maladies rares dans la pratique du généraliste. Nous avons préalablement testé le questionnaire auprès de 6 généralistes grenoblois qui ne faisaient pas partie de l'échantillon sélectionné. Aucun problème de compréhension n'avait été relevé. Le temps de réponse était de 3 à 6 minutes. Nous avons envoyé le questionnaire (1 feuille recto-verso) par courrier avec une lettre d'accompagnement (*Annexe 4*) et une enveloppe de retour pré-timbrée adressée au domicile personnel du responsable de ce travail. Le retour du questionnaire par fax dans le service de Génétique Médicale du CHU de Grenoble était aussi proposé dans la lettre d'accompagnement. L'envoi des questionnaires a eu lieu le 31 mai 2008 et les réponses ont été recueillies de début juin à fin août 2008. Aucune lettre de rappel n'a été envoyée.

Les données ont été saisies et analysées en ligne sur le logiciel Sphinxonline (www.sphinxonline.fr). Quand cela était nécessaire, un regroupement des modalités des questions à choix multiples était effectué manuellement sur logiciel Excel et des analyses statistiques (test du Chi²) réalisées sur le logiciel EpiInfo Version 3.5.

La recherche bibliographique sur MEDLINE et dans l'Encyclopédie Médico-Chirurgicale a eu lieu entre mars et août 2008. La liste des recherches effectuées sur MEDLINE est disponible en annexe (*Annexe 5*). La mise en page de la bibliographie a été effectuée avec le logiciel Endnote (Thomson Reuters).

RESULTATS

1. Taux de participation, caractéristiques de la population étudiée, et la connaissance et l'utilisation d'Orphanet

1.1. Taux de participation

Sur les 700 enveloppes envoyées, 332 ont été retournées, 3 par fax, le restant par courrier postal. Le taux de participation était de **47,4%**.

Nous avons exclu 17 questionnaires, 15 ne correspondant pas aux critères d'éligibilité des généralistes (*Annexe 6*), 1 renvoyé blanc et un autre incomplètement faxé. L'échantillon final comportait donc 315 questionnaires.

1.2. Répartition des répondants

La population des médecins généralistes étudiée n'était pas significativement différente des généralistes libéraux de la Région Rhône-Alpes ou de France (*Tableau 1*).

Tableau 1 : Comparaison de la population des médecins généralistes étudiée avec la population de généralistes de la Région Rhône-Alpes et de France. La population étudiée est représentative de l'ensemble des généralistes de Rhône-Alpes et de France pour la proportion de femmes, l'âge moyen, et le mode d'exercice.

		Enquête			Rhône-Alpes	France
		Nombre	%	IC 0.95	%	%
Sexe	Hommes	203	64,4	[58-71]	66,7	70.2
	Femmes	107	34	[25-43]	33,3	29.8
	Non réponse	5	1,6			
	Total	315	100			
Age (an années)		Nombre	Moyenne		Moyenne	Moyenne
	Réponse	309	49,9	[41-59]	48	49.3
	Non réponse	6				
	Total	315				
Mode d'exercice		Nombre	%		%	%
	Cabinet seul	160	50,8	[43-58]	*	56,1
	Cabinet de groupe	152	48,2	[40-56]	*	43,9
	Non réponse	3	1			
	Total	315	100			

* Données non disponibles.

Source : D. Sicart Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques DREES, Les Médecins. Estimations au 1^{er} janvier 2007 ; n°115 – août – septembre 2007.

Cent dix-sept (56.2%) généralistes étaient âgés de 50 ans ou plus, 132 (41.9%) âgés de moins de 50 ans (six non réponse ; 1.9%).

Deux cent cinquante cinq (**81%**) généralistes avaient **accès à Internet** (4 non réponse ; 1.3%).

Dix-neuf (**6%**) généralistes indiquaient avoir une **activité dans le domaine du handicap**, contre 280 (88.9%) qui n'en avaient pas (16 non réponse ; 5.1%).

1.3. Connaissance et utilisation d'Orphanet

Quatre-vingt cinq (**27%**, **IC 0.95 [22 – 32%]**) généralistes connaissaient le site Internet d'Orphanet, et 57 (**18.1%**) l'avaient déjà utilisé (*Figure 1*).

Connaissez-vous orphanet

	Nb	% cit.
Oui	85	27,0%
Non	230	73,0%
Total	315	100,0%

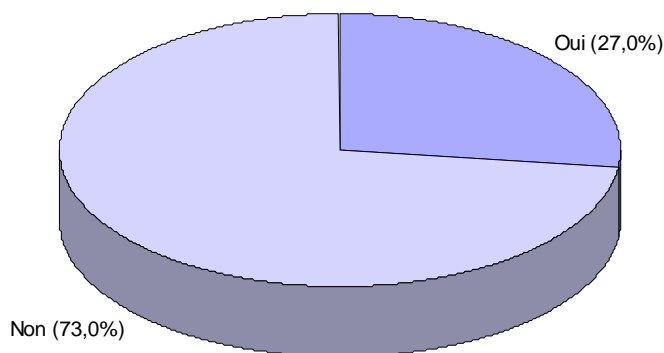


Figure 1 : Connaissance du site Orphanet. Un peu plus d'un quart des généralistes questionnés connaissaient Orphanet. Le taux d'utilisation parmi ceux connaissant le site était de 67,1% (n = 57).

Les généralistes âgés de moins de 50ans connaissaient significativement plus le site que ceux âgés de 50 ans ou plus (p = 0.013). Par contre ni l'année d'installation (avant ou après 1990), ni l'activité dans le domaine du handicap n'étaient liées à une meilleure connaissance du site (respectivement p = 0.062 et p = 0.32).

Les moyens de découverte les plus fréquents du site étaient par ordre de fréquence (*Figure 2*) : Internet (23.5%), la presse médicale (18.8%), Internet et la presse médicale (11.8%) et les événements de formation (Formation Médicale Continue, Groupes de pair, stages hospitaliers) (12.9%). Au total, dans plus de la moitié des cas (n = 46 ; 54,1%), les généralistes ont pris connaissance du site par Internet, la presse médicale ou les deux, et dans deux tiers des cas (n = 57 ; 67%) par ces deux moyens et la formation médicale. Les avis de spécialiste, ou les patients

et familles de malades, ou les associations de malades seuls ne contribuaient que très peu à la connaissance du site (n = 7 ; 8%). De même, la connaissance du site par plus de deux sources était très faible (n= 4 ; 4%).

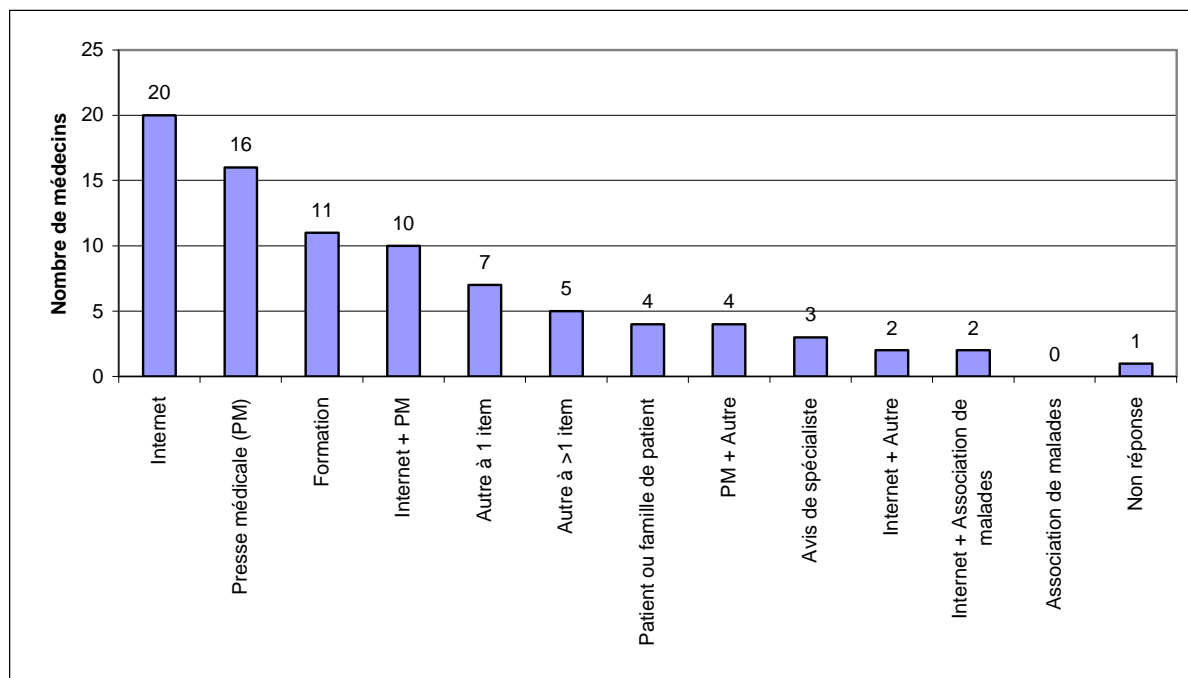


Figure 2 : Moyens de connaissance du site d’Orphanet par les médecins généralistes. Une liste complète avec les réponses multiples est disponible dans l’Annexe 7.

Les généralistes qui ont utilisé Orphanet l’ont connu plus souvent par Internet que ceux qui ne l’ont pas utilisé (par Internet seul : n = 19, p = 0.002 ; ou par Internet et d’autres sources : n = 33, p = 0.001).

Plus de la moitié (n = 30 ; 52,6%) l’a utilisé moins de 5 fois durant les douze derniers mois. Vingt-deux généralistes (38,6%) ne l’ont utilisé qu’une fois, soit au cours des douze derniers mois (n = 9), soit au total (n = 13). Quatre (7,0%) l’ont utilisé plus de cinq fois au cours des douze derniers mois. Un questionnaire a été exclu car le généraliste avait répondu avoir utilisé le site mais n’avait pas précisé le nombre d’utilisation.

Le motif d’utilisation était dans presque la moitié des cas (n = 28 ; 49,1%) la recherche personnelle d’informations sur une maladie présentée par un patient vu en consultation. La demande du patient ou de la famille était un des motifs d’utilisation du site Orphanet dans un peu plus du tiers des cas (n = 22 ; 38%) (Annexe 8). Parmi les neuf généralistes (15,8%) qui ont utilisé la base de données au cours d’une formation médicale, tous s’en sont également servis pour la recherche personnelle d’un patient vu en consultation.

Le **manque de patientèle** était la raison principale évoquée pour justifier l'absence de connaissance (n = 143 ; **62.4%**), ou d'utilisation d'Orphanet (n = 23 ; **82.1%**) si la base de données était connue. La collaboration suffisante avec les spécialistes était la raison dans 11.4% (n = 26) et 14.3% (n = 4) respectivement. L'ensemble des données concernant cette question, n°12 du questionnaire, se trouve dans le *tableau 2*. Initialement question à réponse simple, nous avons ouvert cette question à des réponses multiples après que 28 généralistes (10,8%) ont donné plusieurs raisons de non connaissance ou de non utilisation (1 non réponse).

Tableau 2 : Raisons de la non connaissance et de la non utilisation d'Orphanet. Pour l'analyse des réponses, chaque raison évoquée a été comptabilisée individuellement. Les totaux sont donc supérieurs au nombre des généralistes. Les données des généralistes connaissant Orphanet (n = 28) sont représentées en grisé, celles des généralistes ne connaissant pas Orphanet (n = 230) en clair.

	Simple	Multiple	Total
Manque de patientèle	118	25	143
	21	2	23
Collaboration avec les spécialistes	14	12	26
	1	3	4
Absence d'Internet	21	10	31
	1		1
Manque de temps	2		2
	1	1	2
Autres sources Internet	1		1
	1	1	2
Non connaissance du site	40	8	48
Recherche d'information dans les traités de médecine	1		1
Prise en charge thérapeutique différente	1		1
Autre sans commentaire	3		
Non réponse	1		

2. Pertinence de l'information diffusée par Orphanet selon les médecins généralistes

2.1. Satisfaction (critère de jugement)

Parmi les 57 généralistes ayant utilisé Orphanet, **54 (94.7%) étaient satisfaits, voire très satisfaits** de l'information reçue. Seulement 3 généralistes étaient peu satisfaits et aucun n'était pas du tout satisfait (*Figure 3*).

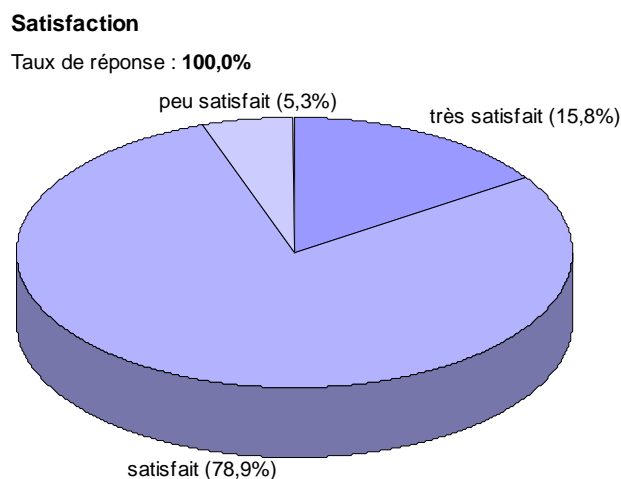


Figure 3 : Le taux de satisfaction par rapport à l'information reçue était très élevé : 94.7% (n = 54 ; IC 0.95 [88-100%]). Les généralistes peu satisfaits étaient plus jeunes (38 ans de moyenne contre 48.6 ans ; p = 0.04). Ils citaient la convivialité (2/ 3) et le manque de temps (1/ 3) comme principaux obstacles à l'accès à l'information. Leurs objectifs de recherche n'étaient pas différents de ceux des généralistes satisfaits ou très satisfaits.

Tous les généralistes sauf un (n = 56 ; **98.2%**) **cherchaient à obtenir des informations sur une maladie donnée**. Pour un peu plus de la moitié d'entre eux (n = 30 ; 53.5%), c'était le seul objectif. L'information sur une **consultation spécialisée** (n = 18 ; **31.5%**) et des **tests de laboratoire** (n = 14 ; **24.6%**) étaient les deux objectifs les plus recherchés après l'information sur une maladie. L'ensemble des données sur cette question se trouve en *Annexe 9*.

Le temps de recherche disponible posait le plus de problèmes dans l'accès à l'information (n = 24 ; 43.6%), bien avant la convivialité du site Internet d'Orphanet (n = 7 ; 12.7%) et le manque d'expérience de navigation sur Internet de façon générale (n = 6 ; 10.9%). Un seul médecin considérait les textes en anglais comme le facteur limitant le plus important. Un quart (n = 14 ; 25.4%) n'avait aucun problème.

Cette question attendait une réponse unique. Nous avons dû exclure deux questionnaires avec une réponse double. L'ensemble des données sur cette question se trouve en *Annexe 10*.

Le temps de recherche durait moins de dix minutes chez 28 généralistes (49.1%) et entre dix et vingt minutes chez 24 (42.1%). Seulement trois consacraient plus de vingt minutes à la recherche d'information (2 non réponses). Ceux-ci considéraient en outre le temps de recherche comme principal facteur limitant à l'accès à l'information.

2.2. Domaine le plus utile dans l'information reçue

Cette question, initialement à réponse unique, a été ouverte étant donné que 8 généralistes (14%) avaient donné une réponse multiple. Les résultats sont présentés dans la *figure 4*. Ainsi au total, un peu moins de la moitié des généralistes interrogés (n = 25 ; **43.9%**) considéraient l'information sur le **diagnostic** comme domaine le plus utile, soit seul (n = 18), soit avec un (n = 3) ou plusieurs domaines utiles associés (n = 3). L'**information du patient** (n = 18 ; **31.6%**) et l'information sur la **prise en charge thérapeutique** (n = 17 ; **29.8%**) étaient considérées deux fois plus souvent comme utiles que l'information sur l'**orientation dans le système de soins** (n = 9 ; **15.8%**).

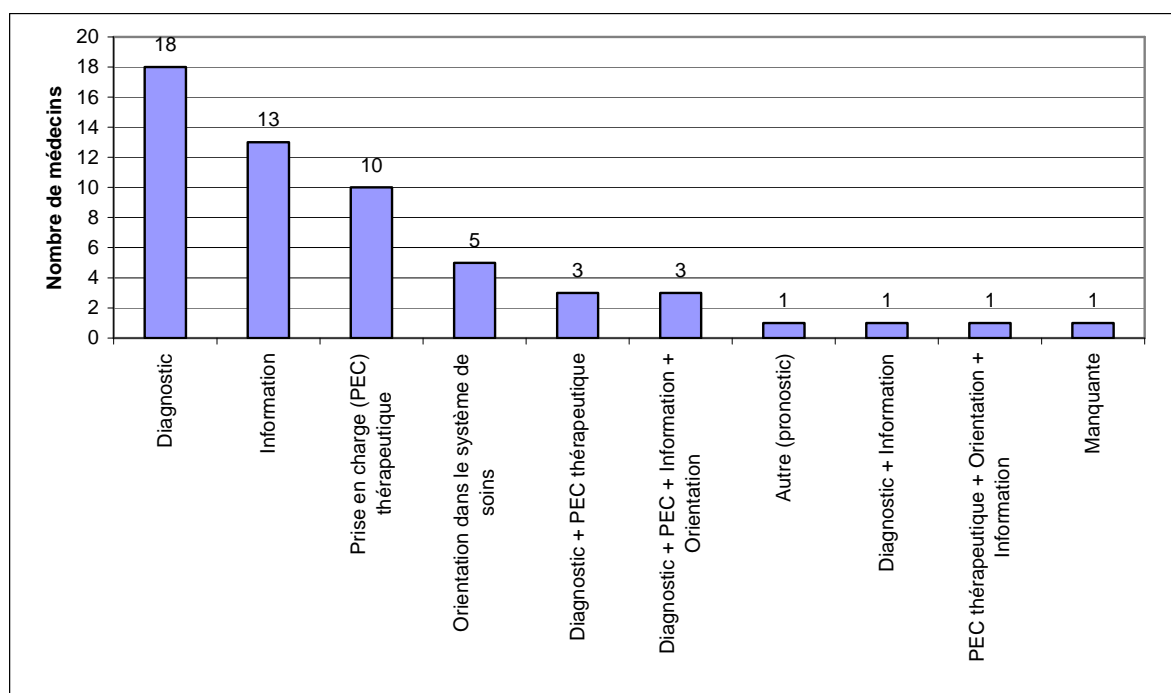


Figure 4 : Domaine le plus utile dans l'information reçue.

3. Forme de diffusion idéale et informations utiles sur les maladies rares en Médecine Générale.

3.1. Le support idéal

Cette question était adressée seulement aux généralistes qui n'avaient jamais utilisé Orphanet. Ils plébiscitaient **Internet** (n = 174 ; **67.4%**) comme support, soit unique (n = 158 ; 61.2%), soit associé à un support papier (n = 9 ; 3.5%) ou CD-RoM ou équivalent (n = 7 ; 2.7%). Les généralistes qui connaissaient déjà Orphanet mais ne l'avaient pas utilisé, choisissaient plus souvent Internet comme support idéal (82.1% vs. 59.6% ; p = 0.02). Cinquante et un généralistes (**19.8%**) préféraient un **support papier seul** ; ils étaient plus âgés que les autres généralistes (moyenne d'âge 54 ans vs. 49 ans ; p = 0.02). Le **CD-RoM ou équivalent** comme seul support était retenu par 24 généralistes (**9.3%**).

Deux généralistes proposaient de joindre des informations sur une maladie rare aux comptes-rendus d'hospitalisation ou de consultation des spécialistes, deux autres proposaient une formation médicale comme support (EPU ou FMC), un autre un numéro Vert pour les maladies rares.

3.2. Les informations utiles sur les maladies rares

Cette question était adressée à tous les généralistes. Elle était à choix multiple, et chaque item de réponse a été comptabilisé individuellement. Les réponses à cette question sont résumées dans le *tableau 3* et la *figure 5*.

Tableau 3 : Information jugée utile sur les maladies rares en pratique de Médecine Générale. Le diagnostic, l'orientation des malades dans le système de soins et la prise en charge thérapeutique étaient considérés comme les informations les plus utiles.

	Généralistes ne connaissant pas Orphanet (n = 224 ; 6 non réponse)	Généralistes connaissant Orphanet mais ne l'ayant jamais utilisé (n = 28)	Généralistes ayant utilisé Orphanet (n = 56 ; 1 non réponse)	Total (n = 315)	
Diagnostic	187	23	49	259	82,2%
Orientation	157	20	44	221	70,2%
PEC thérapeutique	143	16	45	204	64,8%
CAT en urgence	121	9	31	161	51,1%
PEC sociale	103	11	31	145	46,0%
Autre	10	1	2	13	4,1%

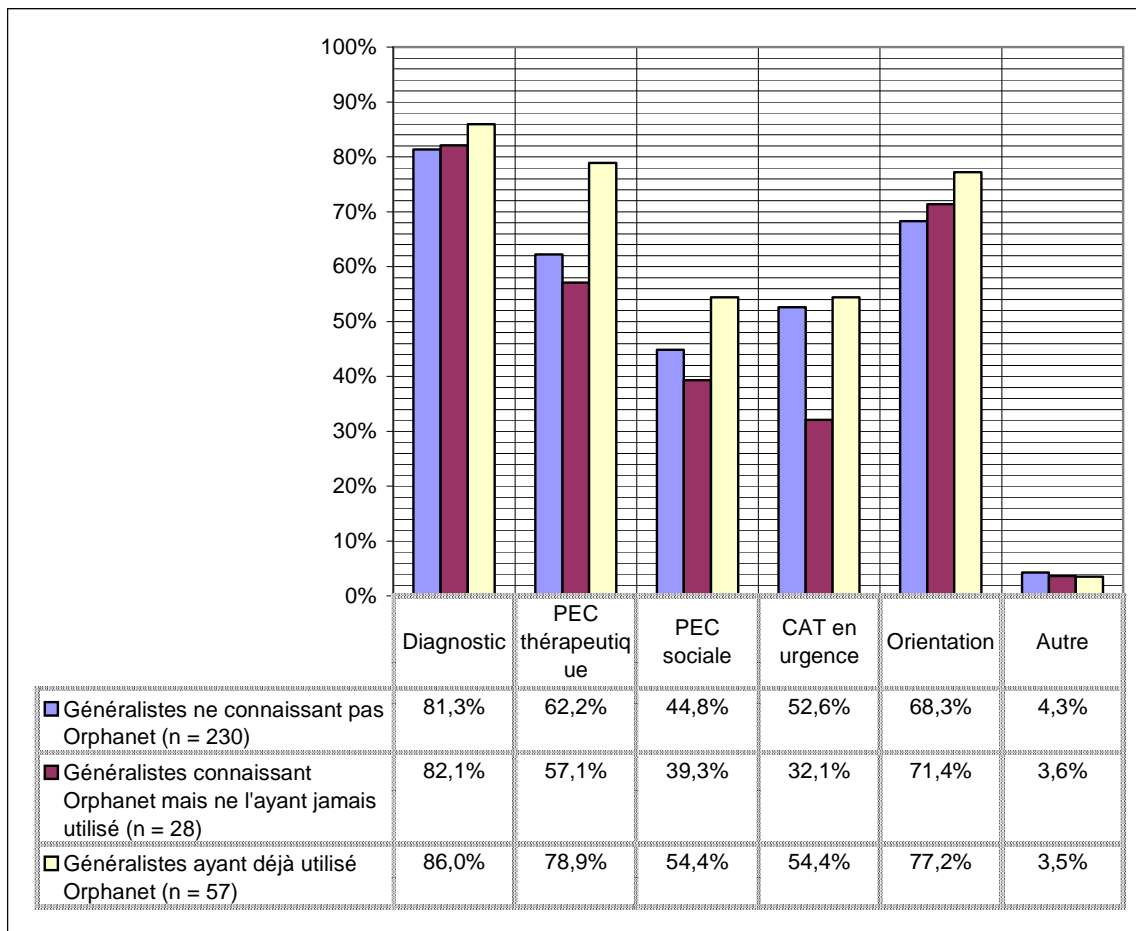


Figure 5 : Information jugée utile selon que les généralistes connaissaient ou utilisaient Orphanet. Il n'y avait pas de différence significative entre les groupes en terme d'information attendue.

D'autres informations jugées utiles étaient :

- Les références d'associations de malades ou de sites d'associations (n = 3)
- Le pronostic (n = 1)
- Les pistes récentes de la recherche (n = 1)
- L'étiologie et la physiopathologie (n = 1)
- Le dépistage ambulatoire de maladies rares (n = 1)
- L'accessibilité facile aux médecins référents (n = 1).

4. Place des maladies rares en Médecine Générale

4.1. Maladies rares vues au cours des douze derniers mois

Au total, 303 maladies ont été évoquées dont seulement dix (3.3%) ne correspondaient pas à la définition d'une maladie rare (prévalence < 1/ 2000 personnes) (*Annexe II*). Les généralistes ayant utilisé Orphanet (n = 57) avaient vu significativement plus de maladies rares que ceux qui ne l'avaient pas utilisé (n = 28 ; p < 0.0001) ou ceux qui ne le connaissaient pas (n = 230 ; p < 0.0001) (*Tableau 4*).

Il était rare que les généralistes aient vu plus de 2 maladies rares durant cette période : n = 9 (18.4%) pour ceux ayant utilisé Orphanet, n = 1 sur 12 pour ceux connaissant Orphanet mais ne l'ayant pas utilisé, n = 18 (17.2%) pour ceux qui ne connaissaient pas Orphanet.

	Généralistes ne connaissant pas Orphanet	Généralistes n'ayant pas utilisé Orphanet	Généralistes ayant utilisé Orphanet
Généralistes confrontés à des maladies rares	117 (50.9%)	12 (42.9%)	49 (86.0%)
Généralistes non confrontés à des maladies rares	57 (24.8%)	5 (17.9%)	3 (5.2%)
Ne sais pas	4 (1.7%)	1 (3.5%)	0
Non réponse	52 (22.6%)	10 (35.7%)	5 (8.8%)
Total	230 (100%)	28 (100%)	57 (100%)

Tableau 4 : Nombre de généralistes confrontés à des maladies rares au cours des douze derniers mois. Le taux de non réponse était particulièrement élevé chez les généralistes qui ne connaissaient pas et qui n'avaient pas utilisé Orphanet.

DISCUSSION

Notre enquête sur l'information diffusée par Orphanet sur les maladies rares parmi 315 généralistes de la Région Rhône-Alpes a montré qu'un peu plus d'un quart (27%) connaissait cette base de données. Ils étaient 15% à l'avoir utilisé. L'information reçue a été jugée comme pertinente puisque le taux de satisfaction était très élevée, 94.7%. Ils cherchaient surtout des informations sur une maladie donnée (98%), une consultation spécialisée (31.5%) et des tests de laboratoire (24.6%). Les domaines les plus utiles de l'information concernaient la maladie (le diagnostic (44%) et la prise en charge thérapeutique (29.8%), l'information du patient (31.6%) et l'orientation dans le système de soins (15.8%). Internet était considéré comme support idéal (61.2%), bien avant le support papier (22.2%). La moitié des généralistes indiquaient avoir vu des patients atteints de maladies rares au cours des douze derniers mois, une à deux en moyenne. Ceux qui utilisaient Orphanet avaient vu significativement plus de patients avec une maladie rare. Quand la base d'information n'était pas utilisée ou connue, la principale raison était le manque de patientèle (64.3%). La notion de maladie rare semblait bien comprise.

1. La méthode

Nous avons choisi le questionnaire écrit comme outil d'évaluation de la pertinence de l'information sur les maladies rares auprès des médecins généralistes. L'avantage de cette méthode est le recueil d'un grand nombre d'informations en un temps réduit.

Dans le but de brièveté, nous avons privilégié les questions fermées (4/15) ou semi-ouvertes (9/15) qui favorisent un temps de réponse court et évitent une remémoration longue. Pour réduire les non réponses, le questionnaire était présenté sur une seule feuille recto verso avec une indexation claire de chaque item par question. Des items de commentaires ou de précisions étaient prévus pour permettre aux généralistes d'exprimer leur point de vue de façon plus précise s'ils le souhaitaient et pour ainsi diminuer le risque de réponses induites. Le faible nombre de commentaires (un commentaire par questionnaire pour trois généralistes) suggérait que l'exactitude du questionnaire était bonne. Cependant, suite à des réponses multiples de plus de 10% des généralistes à des questions à réponse simple, nous avons dû ouvrir 3 questions (questions 9, 12, 14). Pour éviter un biais de sélection, nous faisons préciser l'activité dans le domaine du handicap des généralistes. Pour une meilleure compréhension, nous avons explicité ce terme générique en donnant des exemples : services de protection maternelle et infantile, centre médico-psychiatrique. En effet la majorité des patients atteints de maladies rares présentent une déficience de plusieurs organes avec des incapacités variables mais qui rendent en général une adaptation sociale et économique difficile et un suivi dans des centres et des

institutions spécialisés nécessaires. Quand cela était approprié nous analysons donc ce paramètre séparément.

Pour juger de la pertinence de l'information diffusée par Orphanet, nous avons choisi la satisfaction. D'autres critères de jugements auraient été possibles, soit quantitatifs : le nombre de patients avec une maladie rare orientés vers une consultation spécialisée selon qu'Orphanet était connu ou non, le nombre de patients chez qui une maladie rare a été diagnostiquée ou évoquée, soit qualitatifs : le point de vue des patients sur la qualité de la prise en charge de leur maladie rare selon qu'Orphanet était connu ou non de leur médecin généraliste. Ces critères de jugements se heurtaient surtout à des problèmes méthodologiques : le nombre attendu de généralistes qui connaissaient Orphanet et le nombre de malades atteints de maladie rare vus par un généraliste étaient connus pour être faibles et le recueil de données sur une durée longue de plusieurs années exposait au risque plus élevé de biais de mémorisation. L'avantage de la satisfaction comme critère de jugement était également l'appréciation globale de l'ensemble des informations diffusées par Orphanet, à savoir le diagnostic, l'orientation et la prise en charge.

La place des maladies rares en médecine générale n'a été évaluée qu'indirectement et très partiellement à travers les réponses à la question du nombre de maladies rares vues au cours des douze derniers mois et à travers le taux de réponse de manque de patientèle si Orphanet n'était pas connue ou utilisée. Il aurait été intéressant d'approfondir cette question par un certain nombre de questions supplémentaires (« Considérez-vous les maladies rares comme un problème de santé publique ? Connaissez-vous la prévalence d'une ou de plusieurs maladies rares données ? Connaissez-vous le nombre approximatif de personnes vivant en France avec une maladie rare ? »). Mais cela n'était pas l'objectif principal de cette étude.

Dans un désir de clarté, tous les résultats ont été retranscrits dans l'annexe s'ils n'ont pas été mentionnés dans les résultats.

2. Les Résultats

Le taux de participation particulièrement élevée pour ce genre d'enquête, 47%, reflète probablement l'intérêt des médecins pour ce sujet. Il s'agit en effet d'un concept récent et d'un sujet rarement évoqué en médecine générale qui expose à des situations complexes en pratique courante. En témoigne également la liste assez longue de maladies rares rencontrées, que le site soit connu ou non des répondants. L'interprétation des résultats nous semble donc satisfaisante, d'autant que l'échantillon sélectionné était comparable à la population cible.

Le taux de satisfaction élevé (94.7%) des généralistes de l'information diffusée par le site Orphanet est comparable à celui retrouvé par une enquête en ligne effectuée par Orphanet en 2004 (89%) [15]. Cette dernière enquête regroupait cependant toutes les catégories de visiteurs (spécialistes, généralistes, associations, malades et proches), à l'exception des paramédicaux. Le taux de satisfaction des médecins libéraux n'était pas significativement différent du taux global de satisfaction.

Le taux de connaissance assez faible (27% IC 0.95 [22 – 32%]) du site Orphanet dans notre étude est comparable à celui retrouvé par l'enquête des « Asclépiades » [14] (32% IC 0.95 [23 – 41%]). Il est notamment à mettre en relation avec le taux élevé de cabinets disposant d'une connexion à Internet, 81% IC 0.95 [77 – 85%], et avec l'audience élevée du site Internet d'Orphanet (20.000 utilisateurs par jour en 2006; Rapport d'activité d'Orphanet 1997 – 2007, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Bilanactivite_Orphanet.pdf, dernier accès le 01 octobre 2008). Cette discordance s'explique probablement par au moins deux facteurs.

Le premier est la non reconnaissance de patients atteints de maladies rares. En effet, si l'on considère qu'un médecin généraliste possède une patientèle de 1500 à 2500 personnes, et que le nombre de consultations augmente proportionnellement avec le nombre de comorbidités associées à une maladie chronique [16], un généraliste devait voir au moins un patient avec une maladie rare en consultation par an. Or le manque de patientèle était évoqué comme raison principale de non connaissance du site dans plus de la moitié des cas (62.4%). De même, un cinquième des généralistes (20.6%) répondait ne pas avoir vu de patient avec une maladie rare au cours des douze derniers mois. Le taux de non réponse était d'ailleurs particulièrement élevé pour cette question (21.3%). Ce manque de patientèle cache probablement en partie l'absence de reconnaissance des patients atteints de maladies rares. En effet, alors même que le concept de maladie rare semblait être bien compris par ceux qui en avaient cités, une certaine confusion autour de la définition d'une maladie rare persistait pour d'autres généralistes (« je ne sais pas bien ce que c'est qu'une maladie rare, plus rare qu'orpheline ? », « il y en a beaucoup de non étiquetées ») et pourrait expliquer en partie cette discordance. Ces taux élevés sont cependant à nuancer du fait d'un possible biais de mémorisation dans les réponses même si l'intervalle était choisi délibérément court (12 mois). Les motifs de consultation ne sont pas non plus toujours en rapport direct avec la maladie rare et ils peuvent constituer un autre biais dans la mémorisation de ces patients.

Deuxièmement, la recherche d'information sur Internet n'est pas courante en médecine générale. L'informatisation et l'accès à Internet au cabinet sont particulièrement élevés en France

(87%) [17] comparés à d'autres pays comme la Suisse (24%) [18] ou la Nouvelle-Zélande (36%) [19]. Cela s'explique par des mesures incitatives gouvernementales à l'informatisation des cabinets à la fin des années 1990 (Ordres Juppé ; <http://www.legifrance.gouv.fr>, JO 25/04/1996, ordres n°96-344, 96-345, 96-346). Celles-ci avaient pour but premier de mettre en place l'acheminement par télétransmission des feuilles de soins aux caisses d'assurances maladies. C'est aujourd'hui effectivement l'utilisation principale qui est faite d'Internet au cabinet en France. Les causes de l'utilisation limitée d'Internet pour la recherche d'informations ont été analysées et elles ne semblent pas différentes par rapport à d'autres pays [17-19].

Le manque de temps est souvent évoqué comme une des raisons qui amènent à ne pas chercher l'information sur Internet. Il était d'ailleurs de loin le premier problème retenu dans l'accès à l'information dans notre étude (43.6%). La moitié des généralistes interrogés consacraient plus de 10 minutes à la recherche sur Orphanet. Or il a été montré que la durée moyenne d'une consultation de médecine générale en France était de 18 minutes [20]. Une recherche au moment de la consultation semble donc difficile. Il aurait été intéressant de demander aux généralistes lors de notre enquête à quel moment par rapport à la consultation ils ont effectué leur recherche. Néanmoins si elle est effectuée, la recherche d'information semble se faire surtout en dehors des consultations [18, 21]. Or cette méthode de recherche a l'inconvénient qu'une grande partie des questions émergées lors de la consultation n'est pas poursuivie après, notamment parce que les généralistes suspectent qu'il n'existe pas de réponse adéquate à ces questions ou parce qu'ils manquent de temps pour initier la recherche [22]. Elle pourrait donc constituer une perte de chance pour le patient en termes d'investigation diagnostique, de prise en charge et d'orientation dans le système de soins. L'utilisation de moteurs de recherche adaptés à la recherche d'information « fondée sur les preuves » [23, 24] a été testée en médecine générale ambulatoire. Ces moteurs de recherche permettaient une augmentation significative des réponses trouvées aux questions posées au cours de la consultation. Après un temps d'adaptation, les temps de recherche étaient relativement courts (< 5 minutes), plus compatibles avec une recherche pendant la consultation. Une meilleure diffusion en médecine générale de l'existence du site Orphanet pourrait le rendre plus familier et donc contribuer à améliorer l'évocation, le diagnostic et la prise en charge de patients avec une maladie rare.

Le manque d'expérience de navigation sur Internet est un autre frein à la recherche d'information sur Internet [17, 21, 25, 26]. Il explique notamment la difficulté d'obtenir une information adéquate en ligne, problème fréquemment évoqué par les généralistes. Les recherches d'information sont souvent peu élaborées et se limitent à l'utilisation des moteurs de recherche d'Internet les plus courants. Il en résulte notamment une ignorance des sources d'information

disponibles en ligne [17]. A ce titre, il est utile de noter que les pages d'Orphanet sont souvent référencées parmi les premiers résultats dans les moteurs de recherche si le nom d'une maladie rare est entré (Rapport d'activité d'Orphanet 1997-2007). Dans notre étude, le manque d'expérience de navigation sur Internet semblait peu important. Seulement 11% le considéraient comme problème principal dans l'accès à l'information. Il s'agissait néanmoins d'une autoévaluation et il ne permet donc pas d'inférer l'efficacité des recherches en ligne faites par les généralistes ayant participé à l'étude.

Enfin, le manque de confiance accordée à l'information trouvée en ligne [19] est un dernier obstacle à la recherche d'information sur Internet. Il est à mettre en relation avec la faible utilisation d'Internet dans ce but et avec l'ignorance des sources d'information disponibles. Ainsi les sources d'information traditionnelles sont privilégiées dans la plupart des études [17-19] : les sources papiers (manuels, livres, revues médicales) et les discussions avec les confrères. Deux études [19, 24] ont montré que lorsque l'information était recherchée sur Internet, elle concernait très souvent les maladies rares. Cela est probablement lié au progrès rapide des connaissances dans ce domaine. Les mises à jour fréquentes des sources d'information deviennent alors indispensables. Or celles-ci sont beaucoup plus faciles sur Internet que sur les sources imprimées. Dans notre enquête, nous ne retrouvons pas tout à fait les constatations faites dans les études citées auparavant. En effet, seulement 11.6% (n = 30) des généralistes citaient la collaboration suffisante avec les spécialistes sur place comme raison principale de non connaissance du site d'Orphanet. De même, le support papier comme seul support d'information sur les maladies rares était relativement peu demandé (22.2%), alors qu'Internet l'était dans plus de la moitié des cas (61.2%). Une hypothèse pour expliquer cette différence peut être la relative ancienneté des études citées et le changement des habitudes des généralistes dans leur utilisation d'Internet sur les dernières années. Dans une étude plus récente de Zack et al. [11], les généralistes britanniques interrogés considéraient Internet au même titre que les documents papiers (livres, comptes-rendus hospitaliers) comme source d'information sur une maladie rare donnée. Cependant, cette observation n'est retrouvée que dans cette étude.

Plusieurs autres sources d'information en ligne sur les maladies rares, en particulier génétiques, existent [27]. Il est alors tentant de comparer le taux de connaissance d'Orphanet avec les autres sources d'information. Cependant les autres sources n'ont été que très rarement évaluées en médecine générale et ne semblent pas plus connues. En effet une seule étude a étudié le taux de connaissance de deux sources d'information en ligne sur les maladies génétiques et rares [6]. Elle a montré que les sites Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM ; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>) et GeneTest (<http://www.geneclinics.org>)

n'étaient pas connues de 90% de 129 généralistes australiens. Néanmoins le premier site véhicule une information moins directement applicable dans la pratique du généraliste qu'Orphanet, notamment par l'absence d'annuaire des spécialistes, alors que cela est un des principaux motifs de la recherche d'information [25]. Le deuxième site transmet des informations similaires à celles d'Orphanet mais focalisées sur l'Amérique du Nord pour les annuaires de consultations et de laboratoires. Il est à noter qu'il intègre un module de formation destiné au généralistes (« Genetics through a primary care lens ») contenant une formation sur les situations dans lesquelles une origine génétique doit être suspectée et quelle démarche doit être effectuée, les enjeux de la génétique, des cas cliniques et des liens vers d'autres sites traitant des maladies génétiques et rares.

Le but d'une partie de notre enquête était de déterminer les informations recherchées par les généralistes. Une comparaison par rapport aux données de la littérature [15, 17] a montré que les 315 généralistes interrogés cherchaient les mêmes informations, à savoir sur une maladie donnée (98%), les consultations spécialisés (31.5%) et les tests de laboratoire (24.6%).

Une place particulière revient à l'information sur l'orientation des patients dans le système de soins. En effet, comme il a été montré dans l'étude de Godet et al. [3], la longueur des trajectoires des patients pour une maladie rare donnée dépend d'une part du premier contact médical qui décide de l'orientation éventuelle du malade dans le système de soins, et d'autre part du nombre de contacts après l'entrée dans le système de soins. Plus ce dernier est élevé, plus le délai diagnostique est court. Or le premier contact médical dans cette étude était dans un peu plus d'un quart des cas le généraliste. Pour raccourcir au maximum les trajectoires diagnostiques de ces malades et pour leur permettre une prise en charge rapide, le généraliste doit donc avoir une bonne connaissance des réseaux d'adressage pour une maladie ou un type de maladie donnés. Dans notre étude, comme dans celle des « Asclépiades », à la question de l'information jugée particulièrement utile dans la pratique courante, 70.2% (n = 221 ; IC 0.95 [64.2 – 76.2%]) des généralistes répondaient l'orientation des patients dans le système de soins. Cependant, cette information n'était recherchée que par 31.5% (n = 18 ; IC 0.95 [19.4 – 43.6%]) de ceux qui s'étaient servis d'Orphanet (orientation dans le système de soins sous forme d'adressage à une consultation spécialisée). Et seulement 15.8% (n = 9 ; IC 0.95 [6.3 – 25.3%]) la retenaient comme principale information utile après la consultation d'Orphanet. L'hypothèse la plus probable pour expliquer cet écart significatif entre la demande et l'utilité de l'information sur l'orientation dans le système de soins est un biais méthodologique. En effet, la plupart des généralistes qui s'étaient servis d'Orphanet avaient été confrontés à des patients qui présentaient une maladie rare. D'ailleurs cette différence était significative par rapport à ceux qui ne s'étaient

pas servis ou qui ne connaissaient pas le site ($p < 0.0001$). Or nous n'avons pas demandé à quel moment dans la démarche diagnostique et dans quelle mesure l'information sur Orphanet avait été utilisée. Il est alors impossible d'exclure l'hypothèse que les généralistes qui ont accédé à l'information ne l'aient pas fait après que le diagnostic de maladie rare ne soit posé. Cette hypothèse pourrait aussi expliquer le taux particulièrement élevé de la recherche d'information sur une maladie donnée (98.2%, $n = 56$).

3. Les perspectives

Nous avons montré que l'information sur les maladies rares diffusée par le site Orphanet est adaptée à la pratique courante de médecine générale ambulatoire. Cependant le taux d'utilisation était faible et probablement lié d'une part à une recherche insuffisante de ressources d'information sur Internet et d'autre part à la non reconnaissance de patients atteints de maladies rares. Ces aspects privent les patients d'une orientation rapide dans le système de soins et d'une prise en charge adaptée.

Deux grandes lignes de perspectives en découlent. D'une part l'amélioration des connaissances sur les maladies rares par la formation et d'autre part la diffusion de l'information sur les maladies rares par des sources facilement accessibles et dignes de confiance.

La volonté des généralistes d'améliorer leurs connaissances sur les maladies génétiques et rares est bien connue [6, 9, 11, 28]. Leur forme préférée reste l'enseignement traditionnel par un clinicien expert [11, 29]. Il faudrait donc augmenter et adapter aux maladies rares les formations médicales continues, les enseignements universitaires et post-universitaires. Ces formations pourraient s'appuyer sur les recommandations des compétences minimales en génétique qui ont déjà été élaborées [30, 31]. Des résumés concis sur des thèmes critiques doivent être distribués au cours de ces formations pour constituer des sources fiables et facilement accessibles, sur un support papier encore couramment utilisé par les généralistes. Les thèmes doivent notamment aborder les situations qui doivent faire évoquer une maladie génétique ou rare et qui nécessitent une orientation vers une consultation spécialisée, en fonction du tableau clinique, de l'évolution ou des besoins thérapeutiques. Il serait également très utile de faire référence aux sources d'information reconnues lors de ces enseignements, qu'elles soient en ligne comme Orphanet ou non. D'autres formes d'enseignement plus innovants semblent prometteuses, comme le jeu de rôle, car adaptables aux maladies rares, très bien accueillies par les généralistes et efficaces [32]. Toutes ces formations doivent s'inscrire dans la durée car les changements dans les habitudes sont souvent difficiles à obtenir [33].

La diffusion de l'information sur les maladies rares doit passer par plusieurs média. Internet semble être un bon intermédiaire entre les généralistes et les spécialistes notamment dans le domaine des maladies rares où les données sont souvent récentes et sujettes à modifications et les experts moins nombreux et donc plus difficilement accessibles. Orphanet constitue une des sources d'information en ligne digne de confiance et, comme nous l'avons montré, elle est jugée utile en médecine générale. Pour optimiser l'orientation des malades, l'information sur les centres de diagnostic et de prise en charge doit apparaître clairement en rapport avec l'information sur la maladie donnée. Pour augmenter l'utilisation du site, une intégration dans les menus favoris de logiciels destinés à l'exploitation du cabinet pourrait être envisagée. Les autres formes de ressources d'information doivent être promues, tel le service téléphonique de Maladies Rares Info Service (0800.63.19.20) ou l'annuaire téléphonique d'Orphanet sous forme papier. Des publicités sur Internet ou dans la presse médicale écrite sous forme d'article descriptif ou d'évaluation pourraient augmenter la connaissance de ces sources. Des coupons de demande d'envoi de l'annuaire pourraient être imaginés.

Enfin, le médecin généraliste pourrait être intégré dans des études au long cours, notamment épidémiologiques, sur les maladies rares du fait de sa proximité par rapport au patient. Ainsi des paramètres comme l'efficacité thérapeutique, l'évolution ou les situations de prise en charge urgente ou intercurrente pourraient être mieux investiguées. Les services hospitaliers spécialisés, notamment les centres de référence, soit directement, soit indirectement par l'intermédiaire des centres de compétence, pourraient travailler en collaboration avec les généralistes ayant en charge un ou plusieurs patients atteints d'une maladie rare donnée.

Ces interventions doivent être suivies attentivement pour évaluer leur retentissement sur le diagnostic et la prise en charge des patients atteints de maladie rare.

THESE SOUTENUE PAR : Klaus DIETERICH

TITRE : L'information sur les maladies rares en Médecine Générale : l'exemple d'Orphanet.

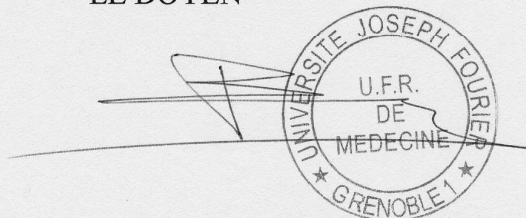
CONCLUSION

Peu confrontés dans la pratique courante aux maladies rares, les généralistes manquent de sources d'information fiables et de connaissances pour évoquer et prendre en charge de façon adaptée les patients atteints de maladies rares. Notre enquête a porté sur la pertinence de l'information sur les maladies rares diffusée par le site Orphanet auprès de 700 généralistes de la Région Rhône-Alpes. Près de la moitié des généralistes interrogés ont répondu à l'enquête témoignant de leur intérêt porté aux maladies rares. L'enquête a montré que l'information diffusée était adaptée à la pratique de médecine générale ambulatoire, mais que cette source d'information était peu utilisée. Une des raisons était probablement une utilisation insuffisante d'Internet comme source d'information pour accéder au site. La question de la non reconnaissance de patients atteints de maladie rare peut aussi être évoquée. L'augmentation de la diffusion de l'information notamment sur l'orientation des patients et leur prise en charge sur Internet, dans la presse médicale écrite ou les formations médicales devrait permettre une meilleure coopération avec les spécialistes et ainsi permettre un diagnostic et une prise en charge plus rapides. La formation sur les maladies rares devrait être plus soutenue, adaptée aux besoins des généralistes et s'inscrire dans le long terme.

VU ET PERMIS D'IMPRIMER

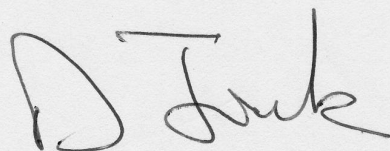
Grenoble, le 29 septembre 2008

LE DOYEN

The image shows a handwritten signature of Pr. Bernard SELE over a circular official stamp. The stamp contains the text "UNIVERSITE JOSEPH FOURIER", "U.F.R. DE MEDECINE", and "GRENOBLE 1" with two stars on either side.

Pr. Bernard SELE

LE PRESIDENT DE THESE

A handwritten signature in dark ink, appearing to read "P. Joux".

Pr. Pierre-Simon JOUK

BIBLIOGRAPHIE

1. Ayme, S., [*Rare diseases: a long ignored public health problem*]. Rev Epidemiol Sante Publique, 2001. **49**(4): p. 329-30.
2. Kaplan, W. and R. Laing, *Priority medicines for Europe and the World*, W.H.O.D.o.e.d.a.m. policy, Editor World Health Organisation Department of essential drugs and medicines policy: Geneva 2004.
http://whqlibdoc.who.int/hq/2004/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf, dernier accès le 05 octobre 2008.
3. Godet, V., I. Hirtzlin, and N. Costet, [*Diagnostic management of patients with rare genetic diseases: example of five pathologies*]. Rev Epidemiol Sante Publique, 2001. **49**(4): p. 357-66.
4. Hirtzlin, I., *Les maladies orphelines: données de cadrage épidémiologique et économique*. 2003. <http://www.maladies-orphelines.fr/TCH/doctch/doctch1.pdf>, dernier accès le 05 octobre 2008
5. Guttmacher, A.E., M.E. Porteous, and J.D. McInerney, *Educating health-care professionals about genetics and genomics*. Nat Rev Genet, 2007. **8**(2): p. 151-7.
6. Huang, Q.R., L. Trevena, and J. McIntosh, *GPs' experience and attitudes toward new genetics: barriers and needs*. Aust Fam Physician, 2004. **33**(5): p. 379-80.
7. Knight, A.W. and T.P. Senior, *The common problem of rare disease in general practice*. Med J Aust, 2006. **185**(2): p. 82-3.
8. Phillips, W.R., *Zebras on the commons: rare conditions in family practice*. J Am Board Fam Pract, 2004. **17**(4): p. 283-6.
9. Emery, J., et al., *A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services*. Fam Pract, 1999. **16**(4): p. 426-45.
10. Watson, E.K., et al., *The 'new genetics' and primary care: GPs' views on their role and their educational needs*. Fam Pract, 1999. **16**(4): p. 420-5.
11. Zack, P., et al., *Understanding the information needs of general practitioners managing a rare genetic disorder (osteogenesis imperfecta)*. Community Genet, 2006. **9**(4): p. 260-7.
12. Pichert, G., et al., *Swiss primary care physicians' knowledge, attitudes and perception towards genetic testing for hereditary breast cancer*. Fam Cancer, 2003. **2**(3-4): p. 153-8.
13. Suchard, M.A., et al., *General practitioners' views on genetic screening for common diseases*. Br J Gen Pract, 1999. **49**(438): p. 45-6.
14. Ayme, S., *Les Asclépiades: Enquête sur les maladies rares auprès des médecins généralistes libéraux*. 2008; communication personnelle.
15. Nabarette, H., et al., [*Use of a directory of specialized services and guidance in the healthcare system: the example of the Orphanet database for rare diseases*]. Rev Epidemiol Sante Publique, 2006. **54**(1): p. 41-53.

16. Starfield, B., *William Pickles Lecture. Primary and specialty care interfaces: the imperative of disease continuity*. Br J Gen Pract, 2003. **53**(494): p. 723-9.
17. Boissin, F.G., *Information-seeking behaviour and use of the Internet by French general practitioners: a qualitative study*. Health Info Libr J, 2005. **22**(3): p. 173-81.
18. Koller, M., et al., *Use of the Internet by medical doctors in Switzerland*. Swiss Med Wkly, 2001. **131**(17-18): p. 251-4.
19. Cullen, R.J., *In search of evidence: family practitioners' use of the Internet for clinical information*. J Med Libr Assoc, 2002. **90**(4): p. 370-9.
20. Poppelier, A., et al., *Déterminants de la durée de consultation en médecine générale en France*. Le Bulletin de l'Observatoire de la Médecine Générale, 2008.
21. Ely, J.W., et al., *Obstacles to answering doctors' questions about patient care with evidence: a qualitative study*. British Medical Journal, 2002. **324**: p. 1-7.
22. Ely, J.W., et al., *Answering physicians' clinical questions: obstacles and potential solutions*. J Am Med Inform Assoc, 2005. **12**(2): p. 217-24.
23. Duppen, D.V., et al., *Online on-the-spot searching increases use of evidence during consultations in family practice*. Patient Education and Counseling, 2007. **68**: p. 61-65.
24. Magrabi, F., et al., *General practitioners' use of online evidence during consultations*. Int J Med Inform, 2005. **74**(1): p. 1-12.
25. Bennett, N.L., et al., *Family physicians' information seeking behaviors: a survey comparison with other specialties*. BMC Med Inform Decis Mak, 2005. **5**: p. 9.
26. McKibbin, K.A. and D.B. Fridsma, *Effectiveness of clinician-selected electronic information resources for answering primary care physicians' information needs*. J Am Med Inform Assoc, 2006. **13**(6): p. 653-9.
27. Ayme, S., *Bridging the gap between molecular genetics and metabolic medicine: access to genetic information*. Eur J Pediatr, 2000. **159 Suppl 3**: p. S183-5.
28. McCann, S., D. Macauley, and Y. Barnett, *Genetics and genetic testing: are GPs likely to attend training courses?* J Cancer Educ, 2004. **19**(4): p. 225-6.
29. Auffret, N., *Place of genetics in general practice: a questionnaire study among general practitioners in Aquitaine*, in *UFR des Sciences Médicales*. 2004, Bordeaux 2 - Victor Segalen: Bordeaux. p. 97.
30. National Coalition for Health Professional Education. Core competences for health professionals, http://www.nchpeg.org/core/Core_Comps_English_2007.pdf, dernier accès le 01 octobre 2008.
31. American Academy of Family Physicians. Core Educational Guidelines in Medical Genetics, <http://www.aafp.org/afp/990700ap/core.html>, dernier accès le 01 octobre 2008.

32. Blaine, S.M., et al., *Interactive genetic counseling role-play: a novel educational strategy for family physicians*. J Genet Couns, 2008. **17**(2): p. 189-95.
33. Friedman, L.C., et al., *Primary care physicians' attitudes and practices regarding cancer genetics: a comparison of 2001 with 1996 survey results*. J Cancer Educ, 2003. **18**(2): p. 91-4.

ANNEXES

Annexe 1 : Exemple de présentation des informations diffusées pour une maladie rare par le site Orphanet: Dystrophie myotonique de Steinert. La base de données contient des informations générales sur la maladie dans l'encadré sous le nom de la maladie et parfois un résumé succinct. Des liens vers un ou plusieurs articles de l'encyclopédie (destinée aux professionnels et au grand public) suivent le résumé. Des liens vers des informations pratiques (les consultations spécialisées, les tests de laboratoire, les associations), la recherche et vers d'autres sites d'information (PubMed) sont affichés dans la colonne à droite du résumé.

Langues : Français English Español Deutsch Italiano
Accueil
Aide
Nous contacter

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

Maladies rares

Recherche

Médicaments orphelins

Rechercher par signe

Consultations

Gènes

Tests diagnostiques

Encyclopédie tout public

Recherche essais cliniques

Encyclopédie professionnels

Associations

Orphanet Urgences

Annuaire

Education et médias

Accueil > Maladies rares > Recherche Imprimer

RECHERCHE SIMPLE

steinert

Nom de maladie → OK

Nom de gène
 MIM
 Code CIM 10
 Numéro Orphanet

AUTRE(S) MÉTHODE(S) DE RECHERCHE

> Liste alphabétique

⋮ Dystrophie myotonique de Steinert

Número Orphanet	ORPHA273	Synonyme(s)	Steinert, maladie de Dystrophie myotonique type 1
Prévalence des maladies rares	1.9 / 100 000		
Hérédité	Autosomique dominant		
Âge d'apparition	Tout âge		
Code CIM 10	G71.1		
MIM	160900		

RÉSUMÉ

La maladie de Steinert ou dystrophie myotonique de type 1 est une dystrophie musculaire myotonique caractérisée par une myotonie et par une atteinte multisystémique associant, à des degrés divers, un déficit musculaire, des troubles du rythme et/ou de conduction cardiaque, une cataracte, une atteinte endocrinienne, des troubles du sommeil, une calvitie. Elle est la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte ; sa prévalence est estimée à 1/20 000 habitants. La maladie est associée à des anomalies au locus 19q13-2 (un nombre anormalement répété de répétitions du triplet CTG). Sa transmission est autosomique dominante avec un phénomène d'anticipation. Le diagnostic de certitude repose sur la mise en évidence de l'anomalie génétique située en 19q13-2, par technique de génétique moléculaire. Le conseil génétique est souvent délicat dans cette affection en raison de la grande variabilité d'expression clinique inter- et intrafamiliale. Le diagnostic prénatal est proposé surtout en cas de transmission maternelle en raison de la gravité des formes néonatales possibles. La prise en charge nécessite idéalement un suivi multidisciplinaire annuel. L'évolution est habituellement lentement progressive mais une dégradation rapide peut parfois être observée. L'espérance de vie est grevée d'une mortalité accrue par complications pulmonaires et cardiaques. *Auteurs : Drs F. Bouhour, M. Bost et C. Vial (avril 2007)*.

⤵ Signes cliniques (24) [+]

Informations supplémentaires

Article pour tout public [Français \(2006,pdf\)](#)

Article de revue pour professionnels [Français \(2007,pdf\)](#)

Informations complémentaires

Plus d'information sur cette maladie

- > Gène(s)
- > Publications dans PubMed
- > Autre(s) site(s) Internet

Ressources médicales pour cette maladie

- > Consultations
- > Tests diagnostiques
- > Associations
- > Produits de santé

Activités de recherche sur cette maladie

- > Projets de recherche
- > Essais cliniques
- > Registres/bases de données

Les cahiers d'Orphanet

- > Prévalence des maladies rares
- > Médicaments orphelins avec AMM
- > Centres de référence labellisés
- > Vivre avec une maladie rare
- > Glossaire

Participer / s'informer

- > Lire la lettre d'information
- > Lire l'OJRD
- > Contacter d'autres patients/familles
- > OrphanXchange
- > Enregistrer votre activité

! Toutes les informations sur le site ne dispensent pas d'une consultation auprès d'un médecin spécialiste, seul autorisé à donner un avis médical

Orphanet | Maladies rares | Médicaments orphelins | Consultations | Tests diagnostiques | Recherche essais cliniques | Associations | Annuaire | Education et médias | Sitemap

Langues : Français English Español Deutsch Italiano

Annexe 2 : Pré-enquête téléphonique auprès de 19 médecins généralistes – maîtres de stage (MdS) du Département de Médecine Générale de la Faculté de Médecine de Grenoble

MdS	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	O	N	T	O/O+N	O/T	
âge		34	48	55	numéro de tél. invalide	36	45	57	49	injoignable après trois appels	remplaçante	45	55	faux numéro		53	52		34						
connaissance Orphanet	O presse médicale	N	N	O presse médicale et internet		N	O	N	O patiente et presse médicale		N	O internet (moteur recherche)	N		O	O FMC utilisation internet	N	N	N	N	7	9	19	0,44	0,33
utilisation Orphanet	N	N	N	N		N	N	N	N		N	O approfondissement sur mal donnée	N		N	N	N	N	N	N	1	15	19	0,06	0,05
utilité Orphanet	N	N	N	N		N	N	N	N		N	O	N		N	N	N	N	N	N					
accessibilité Orphanet	N	N	N	N		N	N	N	N		N	O	N		O	N		O							
connaissance du PNMR	N	O presse médicale	N	O		O	N	N	N		N	N	N		N	N	N	N	N	N	N	3	13	21	0,23

Annexe 3 : Questionnaire adressé à 700 médecins généralistes de la Région Rhône-Alpes.

« L'information diffusée sur les maladies rares auprès des médecins généralistes de la région Rhône-Alpes : l'exemple d'Orphanet® »

1- Connaissez-vous la base d'information sur les maladies rares Orphanet® ?

- Oui
- Non

Si vous avez répondu « non », passez à la question 12.

2- Par quel(s) moyen(s) avez-vous eu connaissance d'Orphanet® (plusieurs réponses possibles)?

- Internet
 - Presse médicale écrite
 - Avis de spécialiste
 - Association de malades
 - Patient ou famille de patient
 - Autre,
- précisez.....
.....
.....

3- Avez-vous déjà utilisé cette base de données (1 seule réponse)?

- Oui, combien de fois
 - 1 seule fois au total
 - et au cours des 12 derniers mois
 - pas du tout
 - 1 fois
 - moins de 5 fois
 - plus de 5 fois
- Non

Si vous avez répondu « non », passez à la question 12.

4- Dans quelle(s) situation(s) avez-vous consulté la base de données (plusieurs réponses possibles)?

- Recherche personnelle sur un patient vu en consultation
 - Demande d'information d'un patient ou d'une famille
 - Formation médicale (EPU, FMC ou autre)
 - Autre,
- précisez.....
.....
.....

5- Quelles informations recherchez-vous (plusieurs réponses possibles) ?

- Information sur une maladie
 - Orientation vers une consultation spécialisée
 - Information sur la conduite à tenir en urgence
 - Information sur des tests de laboratoire
 - Information sur un médicament orphelin
 - Information sur un projet de recherche
 - Autre,
- précisez.....
.....
.....

6- L'information vous a-t-elle satisfaite (1 seule réponse) ?

- très satisfait
 - satisfait
 - peu satisfait
 - pas du tout satisfait
- Commentaires.....
.....
.....

7- Combien de temps avez-vous consacré à votre recherche (1 seule réponse) ?

- < 10 min
- 10-20 min
- > 20 min

8- Qu'est-ce qui vous a posé le plus de problème dans l'accès à l'information (1 seule réponse) ?

- Le temps de recherche disponible
 - La convivialité (construction, mise en page, ergonomie) du site Orphanet®
 - Le manque d'expérience de navigation sur Internet en général
 - Autre,
- précisez.....
.....
.....

9- Si l'information a été utile pour vous, dans quel domaine en particulier (1 seule réponse) ?

- Le diagnostic
- La prise en charge thérapeutique
- L'orientation dans le système de soins
- L'information du patient
- Autre,
précisez.....

10- Quelles informations sur les maladies rares jugeriez-vous utiles pour votre pratique (plusieurs réponses possibles) ?

- Information sur le diagnostic
- Information sur la prise en charge thérapeutique médicale et paramédicale
- Information sur la prise en charge sociale (allocations, aides d'insertion scolaire etc.)
- Information sur la conduite à tenir en urgence des maladies rares
- Information sur l'orientation dans le système de soins (consultations spécialisées, centre de référence)
- Autre,
précisez.....

11- A quelles maladies rares avez-vous été confronté dans les 12 derniers mois ?

Précisez.....
.....
.....

Si vous avez répondu « non » à la question 1 ou 3 :

12- Si vous avez répondu « non » à la question 1 ou 3, pour quelle raison (1 seule réponse) ?

- Manque de patientèle concernée par le problème
- Collaboration avec les spécialistes « sur place » efficace et suffisante
- Absence de connexion Internet au cabinet
- Autre :.....

13- Quelles informations sur les maladies rares jugeriez-vous utiles pour votre pratique (plusieurs réponses possibles) ?

- Information sur le diagnostic
- Information sur la prise en charge thérapeutique médicale et paramédicale
- Information sur la prise en charge sociale (allocations, aides d'insertion scolaire etc.)
- Information sur la conduite à tenir en urgence des maladies rares
- Information sur l'orientation dans le système de soins (consultations spécialisées, centre de référence)
- Autre,
précisez.....

14- Quel serait pour vous le support idéal pour accéder à des informations sur les maladies rares (1 seule réponse) ?

- Site Internet
- Base de données sur CD-ROM ou équivalent
- Support papier
- Autre,
précisez.....
.....

15- A quelles maladies rares avez-vous été confronté dans les 12 derniers mois ?

Précisez.....
.....
.....
.....

Vous :

- Age :	- Sexe :	- Mode d'exercice : <input type="checkbox"/> cabinet seul <input type="checkbox"/> cabinet de groupe
- Année d'installation :	- Activité dans le domaine du handicap (CMP, IME ou autre) : <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui	
- Accès à Internet au cabinet : <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/> oui		- Milieu : <input type="checkbox"/> urbain <input type="checkbox"/> semi-rural <input type="checkbox"/> rural

Annexe 4 : Lettre d'accompagnement du questionnaire.

Grenoble, le 28 mai 2008

Chère consoeur, cher confrère,

Actuellement interne en Médecine Générale à Grenoble, je prépare ma thèse en collaboration avec Orphanet®, sur **l'information en médecine générale sur les maladies rares**.

En effet, ces maladies, telles la mucoviscidose ou la dystrophie musculaire de Duchenne, longtemps négligées, bénéficient d'une amélioration de leur prise en charge, notamment dans le cadre des réseaux professionnels.

Le généraliste, en tant que premier relais médical, peut être confronté à ces maladies, pour des motifs variés ; il est donc nécessaire qu'il dispose d'une source d'information facilement accessible et adaptée à la médecine générale.

Orphanet®, créé par la Direction Générale de la Santé et l'INSERM, est la première base de données sur les maladies rares en Europe, et elle est très largement utilisée par les spécialistes, notamment hospitaliers.

Le but de cette étude est de déterminer si l'information délivrée ainsi est adaptée ou non à la pratique en médecine ambulatoire.

Votre contribution est donc importante non seulement pour réaliser ma thèse de médecine, mais surtout pour connaître les spécificités de la Médecine Générale en terme d'information sur les maladies rares, et améliorer l'efficacité de cette information.

Vous trouvez ci-joint un questionnaire. Il ne devrait vous prendre que quelques minutes à remplir.

Je vous remercie par avance du temps que vous allez consacrer à cette enquête. J'attends votre réponse dans l'enveloppe de réponse jointe ou, si vous le trouvez plus facile, par fax au 04.76.76.88.50.

Bien confraternellement,

Klaus DIETERICH.

Annexe 5 : Recherche bibliographique sur MEDLINE

Utilisation des termes MeSH :

« family practice » AND « genetic disease »

« family practice » AND « rare disease »

« family practice » AND « chronic disease » NOT « diabetes » NOT « hypertension »

« family practice » AND « information research »

« rare disease » AND « diagnostic delay »

La recherche a eu lieu d'avril à août 2008

Annexe 6 : Questionnaires exclus de l'analyse.

Activité de DESC type 2	Angiologie	6
Activité principale autre que médecine générale	Psychothérapie	2
	Ostéopathie	1
	Education Nationale	1
Activité hospitalière	Gériatrie	1
	Suite de soins de rééducation	2
Sans patientèle stable	SOS Médecin	1
Activité ambulatoire non libérale exclusive	PMI	1
		15

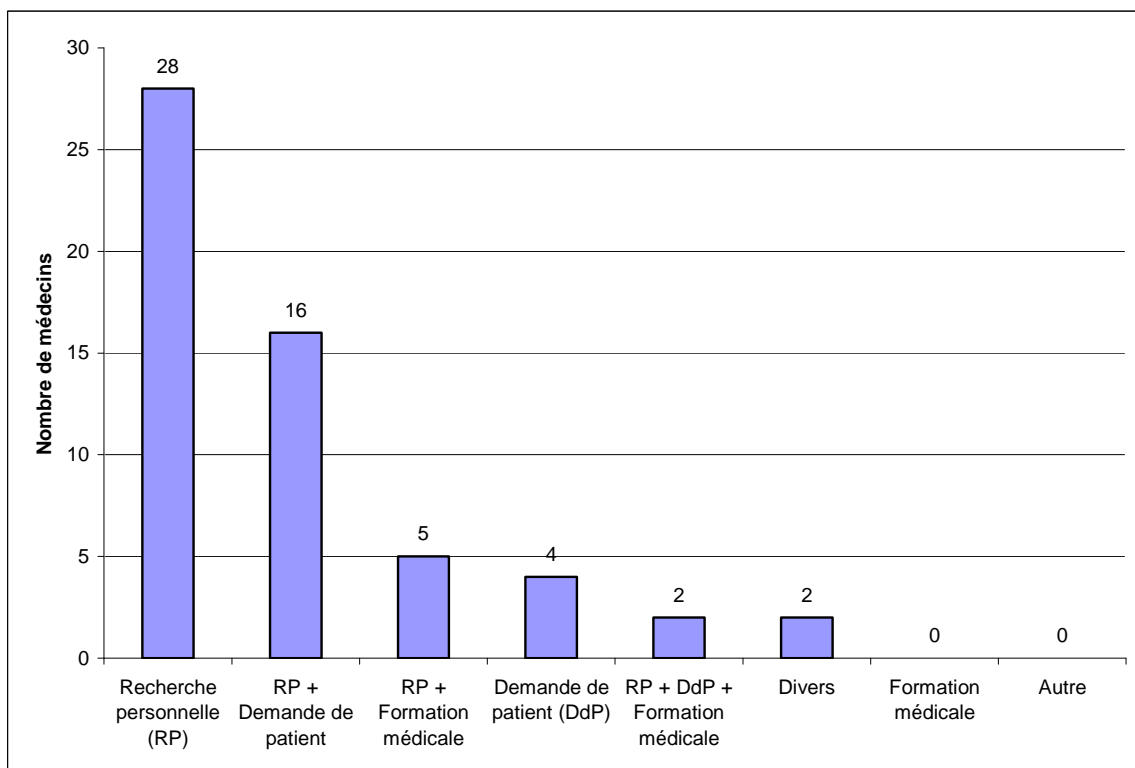
Annexe 7 : Réponses à la question 2 « Par quel(s) moyen(s) avez-vous eu connaissance d'Orphanet (plusieurs réponses possibles) ? »

Question 2	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43		
Internet			X	X		X			X	X		X		X	X	X	X	X	X	X			X			X	X		X	X			X	X		X	X		X	X					
Presse	X	X				X	X	X			X	X						X		X				X				X		X	X	X	X												
Spécialiste							X		X													X																							
Association							X		X								X											X																	
Patient							X		X																			X																	
Autre	X CONFRERE			X EPOUSE X CONFRERE					X FMC			X 15								X FMC X FMC		X COLLEGE X FMC X FMC																					X FAC		X SOUVIENS PLUS X GROUPE de PAIRS

Question 2	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	85	
Internet		X		X	X	X	X			X		X	X						X			X											X	X				X		X			
Presse			X			X				X				X	X	X			X	X			X			X			X		X				X	X							X
Spécialiste	X																									X										X				X			
Association																																X											
Patient					X			X									X								X			X		X													
Autre			X STAGE HOP						X FMC		X PU PED							X FMC					X PEU COURRIER			X STAGE HOP					X FMC X ORDO X FORMATION			X					X FMC				

Annexe 8 : Réponses à la question 4 « Dans quelle(s) situation(s) avez-vous consulté la base de données (plusieurs réponses possibles) ? »

La recherche personnelle (RP) faisait référence à une recherche sur une maladie présentée par un patient vu en consultation. La formation médicale faisait référence à toute forme de formation médicale (EPU, FMC ou autre). Dans la rubrique « Divers », un des deux généralistes mentionnait la recherche personnelle, la demande d'un patient ou d'une famille, la formation médicale et en plus une responsabilité universitaire de recherche, l'autre la recherche personnelle, la formation médicale et en plus la recherche d'information au cours de la lecture de la presse médicale. Ces deux généralistes s'étaient servis d'Orphanet respectivement plus de cinq fois et moins de cinq fois au cours des douze derniers mois.



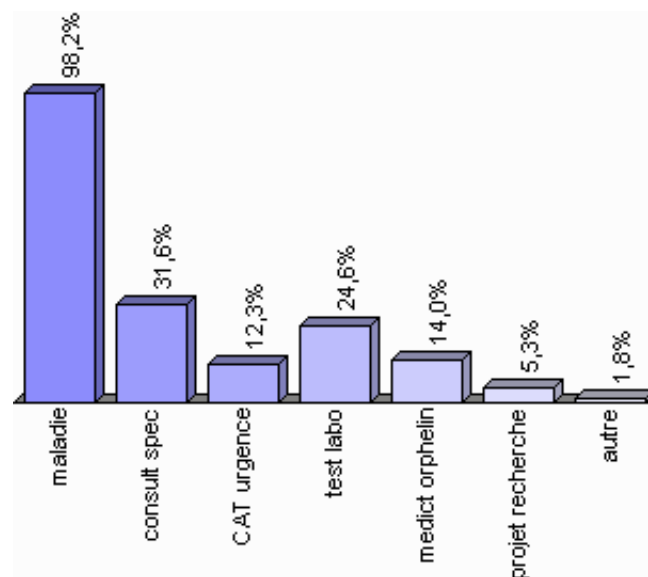
Annexe 9 : Réponses à la question 5 « Quelles informations recherchez-vous (plusieurs réponses possibles) ? ».

Informations recherchées

Taux de réponse : **100,0%**

Somme des pourcentages différente de 100 du fait des réponses multiples et des suppressions.

	Nb	% obs.
maladie	56	98,2%
Consultation spécialisée	18	31,6%
CAT en urgence	7	12,3%
Tests de laboratoire	14	24,6%
Médicament orphelin	8	14,0%
Projet de recherche	3	5,3%
autre	1	1,8%
Total	57	



Annexe 9 (suite) : Réponses à la question 5 « Quelles informations recherchez-vous (plusieurs réponses possibles) ? ».

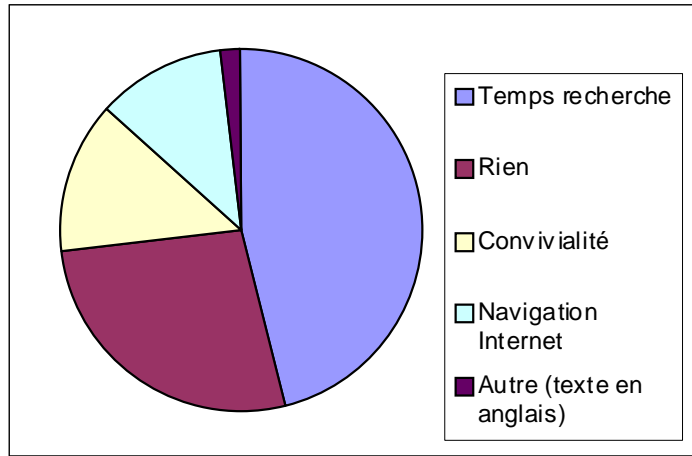
Question 5	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
Maladie	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Consultation spécialisée	X									X	X			X					X				X				X		X	X
CAT urgence														X					X				X							
Tests laboratoire											X			X					X				X			X	X			X
Médicament orphelin														X						X			X						X	X
Recherche														X														X		
Autre																														

Question 5	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57		
Maladie	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Consultation spécialisée					X	X		X	X	X	X		X													X	X		
CAT urgence				X							X				X												X		
Tests laboratoire					X				X		X			X							X	X				X			
Médicament orphelin											X	X	X																
Recherche					X																								
Autre																													

Annexe 10 : Réponses à la question 8 « Qu'est-ce qui vous a posé le plus de problèmes dans l'accès à l'information (1 seule réponse) ? ».

Temps de recherche	24
Rien	14
Convivialité	7
Navigation sur Internet	6
Autre (texte en anglais)	1
Non réponse	3

55
 2exclues
 57



Annexe 11 : Maladies rares vues par les généralistes au cours des 12 derniers mois. Les maladies qui ne répondent pas à la définition d'une maladie rare (prévalence < 1/ 2000 personnes) sont marquées par une cellule grisée. Les prévalences ont été vérifiées sur http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares.pdf (accédé le 15 septembre 2008).

	Total	
Mucoviscidose	26	
Charcot-Marie-Tooth	14	
Dystonie myotonique de Steinert	12	
Myopathie	10	dont 2 sarcoglycanopathies, 2 myopathies FSH, 1 hyperthermie maligne avec myopathie CCD
Dystrophie de Duchenne	9	
Sclérose latérale amyotrophique	8	dont une SLA infantile
Chorée de Huntington	7	
Maladie de Gaucher	7	
Neurofibromatose	7	
Maladie de Strumpell-Lorrain	6	
Syndrome de Rett	6	
Syndrome de Prader-Willi	5	
Adrénoleucodystrophie	4	
Fibromyalgie	4	
Maladie de von Klippel-Trenaunay	4	
Maladie d'Ehlers-Danlos	4	
Ataxie de Friedreich	3	
Fièvre périodique	3	
Hémochromatose	3	
Hémophilie	3	
Histiocytose	3	
Maladie de Fabry	3	
Maladie de Parkinson atypique	3	dont une PSP et une démence à corps de Lewy
Mutation facteur V de Leiden	3	
Ostéogenèse imparfaite	3	
Sclérodermie	3	dont un syndrome de Morphée
SEP	3	
Cytopathie mitochondriale	2	
Déficit en G6PD	2	
Glycogénose hépatique	2	dont une glycogénose type IV
Hémoglobinose	2	dont une drépanocytose
Lupus érythémateux disséminé	2	
Maladie coeliaque	2	
Maladie de Behçet	2	
Maladie de Churg et Strauss	2	
Maladie de Leber	2	
Maladie de Wegener	2	
Myasthénie gravis	2	
Neuroendocrinopathie Multiple	2	
Porphyrie	2	
Rétinopathie dégénérative	2	dont une maladie d'Usher
Syndrome de Brugada	2	
Syndrome de Gougerot-Sjögren	2	
Syndrome de Lynch	2	

X-fragile	2	
Achalasie intestinale	1	
Acromégalie	1	
Amylose	1	
Angioedème neurotique	1	
Anomalie du chromosome 21 avec épilepsie	1	
Arthrogrypose	1	
Ataxie spinocérébelleuse SCA7	1	
Atrophie bulbo-spinale liée à l'X	1	
Blépharospasme	1	
Cat-Eye-Syndrome	1	
Chikungunya	1	
Cirrhose biliaire primitive familiale	1	
Corticosurrénalome malin	1	
Déficit en alpha 1-antitrypsine	1	
Déficit en fructose 1,6 diphosphatase	1	
Délétion 1pter	1	
Démence à corps de Lewy	1	
Dermatofibrosarcome de Darier et Ferrand	1	
Diarrhée chronique de l'adulte	1	
Dyskinésie ciliaire primitive	1	
Dystrophie maculaire de Stargardt	1	
Echinococcose	1	
Epilepsie myoclonique juvénile	1	
Erythrodermie chronique exfoliative	1	
Hypercalciurie idiopathique	1	
Hypercholestérolémie par déficit en lipase acide	1	
Hypertension artérielle pulmonaire primitive	1	
Ichtyose congénitale avec retard mental	1	
Intolérance génétique au lactose	1	
Kaposi méditerranéen	1	
Lèpre	1	
Liposarcome hépatique	1	
Lymphangiomeiomyomatose	1	
Maladie d'Alagille	1	
Maladie de Basedow	1	
Maladie de Coats	1	
Maladie de Fahr	1	
Maladie de Harada	1	
Maladie de Hirschsprung	1	
Maladie de Kienbock	1	
Maladie de Marfan	1	
Maladie de Moya-Moya	1	
Maladie de von Hippel-Lindau	1	
Maladie de Vidal	1	
Maladie de Wilson	1	
Maladie des exostoses multiples	1	
Maladie du pool plaquettaire vide	1	
Maladie neurologique démyélinisante	1	
Malformation d'Arnold-Chiari	1	
Mastocytose	1	
Mucopolysaccharidose type 1	1	

Mutation du gène JAK	1	
Myosite à inclusion	1	
Myotonie de Thompson	1	
Ostéosarcome fémoral	1	
Pancréatite juvénile génétique	1	
Phénylcétonurie	1	
Polychondrite atrophiante	1	
Polymorphisme du gène PA-1	1	
Polypose familiale colique	1	
Pseudoxanthome élastique	1	
Rétinite pigmentaire	1	
Rétinoschisis	1	
Sarcoïdose	1	
Saturnisme	1	
Syndrome d'Alport	1	
Syndrome d'Angelman	1	
Syndrome d'Asperger	1	
Syndrome de Brown Séquard	1	
Syndrome de CHARGE	1	
Syndrome de Costello	1	
Syndrome de Goldenhar	1	
Syndrome de Goltz	1	
Syndrome de Hennekam	1	
Syndrome de Klinefelter	1	
Syndrome de Lennox-Gastaut	1	
Syndrome de Markus Gunn	1	
Syndrome de Melkersson Rosenthal	1	
Syndrome de Mesulan	1	
Syndrome de Noonan	1	
Syndrome de Parsonage-Turner	1	
Syndrome de Pelizaeus-Merzbacher	1	
Syndrome de Peutz-Jeghers	1	
Syndrome de Rockitansky-Küster-Hauser	1	
Syndrome de Smith-Magenis	1	
Syndrome de Sotos	1	
Syndrome de Suzac	1	
Syndrome de Turner	1	
Syndrome de VACTERL	1	
Syndrome de Wells	1	
Syndrome de West	1	
Syndrome de Whitaker	1	
Syndrome des jambes sans repos	1	
Syndrome des ongles jaunes	1	
Syndrome du Cimeterre	1	
Syndrome du Nut-Cracker	1	
Syndrome surdite-lymphoedèmes-leucémie	1	
Syndrome TRAPS	1	
Télangiectasie essentielle	1	
Tétralogie de Fallot	1	
Trisomie 13	1	
Trisomie 21	1	
	303	



SERMENT D'HIPPOCRATE

Qui dias memorem laudes, repetamque fideles
 Ingenij dotes, Hippocratisque decus.
 Democriti auditor Phœbea, ô, Coë propago,
 Certius an quis te tradidit artis opes?

*En présence des Maîtres de cette Faculté, de mes chers condisciples et devant
 l'effigie d'HIPPOCRATE,*

*je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans
 l'exercice de la Médecine.*

*Je donnerai mes soins gratuitement à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au
 dessus de mon travail. Je ne participerai à aucun partage clandestin d'honoraires.*

*Admis dans l'intimité des maisons, mes yeux n'y verront pas ce qui s'y passe ; ma
 langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre
 les mœurs, ni à favoriser le crime.*

*Je ne permettrai pas que des considérations de religion, de nation, de race, de parti
 ou de classe sociale viennent s'interposer entre mon devoir et mon patient.*

Je garderai le respect absolu de la vie humaine.

*Même sous la menace, je n'admettrai pas de faire usage de mes connaissances
 médicales contre les lois de l'humanité.*

*Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants
 l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.*

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses.

Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères si j'y manque.