

Maladies rares : encore trop d'errance

Touchant près d'un Français sur vingt, les maladies rares sont des pathologies finalement très répandues. Le recours et la mise en avant des officines comme relais d'information auprès des patients en errance diagnostique apparaît comme une solution. **par Patrick Milhau**

Le quatrième plan de lutte contre les maladies rares est attendu pour le premier semestre 2024.



Un combat quotidien

D'après l'étude Erradiag, publiée en 2016 par l'Alliance maladies rares et réalisée auprès de 844 malades représentants de ces pathologies, « la moitié des répondants ont cherché durant au moins un an et demi leur diagnostic, et un quart pendant plus de cinq ans ». Du fait de ce délai, surviennent des problématiques concernant la pathologie, comme l'aggravement potentiel des symptômes ou la surconsommation de médicaments. Ce dernier point est d'ailleurs susceptible de générer des complications. « *Sans diagnostic sûr, des patients peuvent se retrouver à consommer des médicaments, notamment contre la douleur, qui empirent leur maladie* », lance Hélène Berruë-Gaillard, présidente de l'Alliance maladies rares. L'impact psychologique et sociétal d'une absence de diagnostic est également à prendre en compte. « *Sans diagnostic, que va dire le patient à ses proches, son employeur ou ses enfants lorsqu'il a de très fortes douleurs ou qu'il n'arrive pas à se lever ?* », questionne-t-elle.

« **L'**errance diagnostique représente un réel danger dans la lutte contre les maladies rares », lance Hélène Berruë-Gaillard, pharmacienne et présidente de l'Alliance maladies rares qui rassemble 240 associations. Une problématique que les médecins et pharmaciens prennent de plus en plus en compte. Pour preuve, les académies nationales de médecine et de pharmacie ont publié au courant du mois d'octobre 2023 un avis sur le sujet. En France, environ 3 millions de personnes sont atteintes par une ou plusieurs des 7000 pathologies catégorisées comme rares. « *Donc en moyenne, une personne sur vingt qui entre dans une officine est atteinte d'une maladie rare* », note Hélène Berruë-Gaillard. D'après le ministère de la Santé, elles sont généralement « *sévères, chroniques, d'évolution progressive* » et entraînent dans 50 % des cas un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel, et dans 9 % des cas une perte totale d'autonomie.

Ces maladies concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont « *responsables de 10 % des décès entre 1 et 5 ans* », précise le ministère. « *Concernant le nombre de maladies, il faut tout de même préciser qu'à peu près 300 pathologies de cette liste sont beaucoup plus fréquentes que les autres et représentent ainsi entre 80 et 85 % des patients* », souligne Isabelle Huet Salvetat, responsable médicaments de l'Alliance maladies rares.

Créer le bon réflexe

« *La plus grande problématique liée aux maladies rares est le fait que l'on n'y pense pas. Les maladies rares, ensemble, sont pourtant l'une des pathologies les plus fréquentes en France* », note Isabelle Huet Salvetat. De ce fait, de nombreux patients sont confrontés à l'errance diagnostique. « *On voit cependant les médecins et pharmaciens se saisir de plus en plus de ce problème* », remarque Hélène Berruë-Gaillard, mettant en avant l'avis conjoint des académies, lequel pointe en particulier le manque,

voire l'absence, de connaissance de « *la majorité des professionnels de santé* ». « *Bien entendu, il ne s'agit pas de demander à tous les pharmaciens ou tous les médecins de connaître les 7000 maladies rares, mais de créer un réflexe auprès d'eux* », indique le docteur Yves Juillet, animateur du groupe de travail bi-académique. Particulièrement pour les pharmaciens, évoquer les maladies rares à un patient en possible errance diagnostique permettrait de servir de porte d'entrée. « *À partir de là, il est possible de diriger [ce dernier] vers son médecin, en lui expliquant la possibilité qu'il soit face à une maladie rare, ou de l'informer sur l'existence de plateformes d'information comme Maladies Rares Info Services et son numéro vert [0 800 40 40 43]* », poursuit le médecin. À noter qu'une application fonctionnant par symptômes, appelée RDK, est disponible depuis juin 2023. S'appuyant sur la base de données d'Orphanet et de l'Inserm, elle permet aux médecins d'orienter les malades vers un centre hospitalier.

Culture du doute

« *Il s'agit réellement de créer une culture du doute, dans le bon sens du terme*, continue Hélène Berruë-Gaillard. *Lorsqu'un médecin est face à une personne avec une pathologie depuis six mois ou un an sans avoir réussi à poser de diagnostic, il doit penser à l'adresser à un centre maladies rares.* » Actuellement, d'après l'Alliance maladies rares, il existe 2600 de ces sites en France, organisés en 23 filières et 19 plateformes d'expertise en régions, permettant un maillage territorial de l'offre de soins. Au-delà de la durée, l'apparition de marqueurs biologiques spécifiques sur des analyses classiques peut aussi mettre la puce à l'oreille des professionnels de santé. Si cette orientation n'est que le début de la solution pour les patients, elle est essentielle. « *Dans l'officine où j'exerce, j'ai été confrontée à une patiente qui était en errance depuis environ quarante ans, avant que je ne l'adresse à un centre spécialisé* », témoigne Hélène Berruë-Gaillard. Pour certains, cette situation pourrait poser des problèmes de

compérage, mais cette question reste « *secondaire* » pour le docteur Juillet. « *Il existera toujours des dérives. Néanmoins, dans ce cas précis, il est assez facile de s'en prémunir en redirigeant vers le numéro vert de Maladies Rares Info Services* », détaille-t-il.

Aide numérique

Un autre point important de l'avis produit par les deux académies est la mise en avant d'outils informatiques. « *Il est primordial que les pharmaciens, mais aussi les professionnels paramédicaux, aient accès à des canaux ouverts d'informations sur les patients afin qu'ils puissent, eux aussi, les diriger vers des centres spécialisés* », souligne le docteur Juillet. Pour les pharmaciens, ce point permettrait d'exercer en parallèle un contrôle sur les médicaments et les potentielles interactions vis-à-vis des patients non réguliers. « *Le renforcement de la Banque nationale de données maladies rares et de la base d'Orphanet constituera aussi une aide pour l'identification et la compréhension de ces pathologies car*

leurs symptômes ne sont réellement évocateurs que regroupés », continue-t-il. Pour l'Alliance maladies rares, accroître le développement d'outils numériques est capital et doit faire partie du prochain plan national. « *Il ne faut pas rater le coche car le numérique est une part intégrante de la vie aujourd'hui et pourrait servir de support de communication efficace* », détaille Isabelle Huet Salvetat. Reste alors un dernier angle mort : l'école. « *Dans près de 70 % des cas, les maladies rares se déclenchent lors de l'enfance* », précise Hélène Berruë-Gaillard. Or, les structures médicales des écoles manquent souvent de moyens et ne sont pas rattachées au ministère de la Santé. « *Il est crucial de sensibiliser ce milieu et en particulier les médecins et infirmiers scolaires, complète le docteur Juillet. Plusieurs profils peuvent attirer l'attention, que ce soit au niveau physique, comme des performances limitées lors des séances d'éducation physique, ou psychique, comme des retards, des troubles de la sociabilité, voire des comportements violents.* » ■