MALADIES RARES EN DERMATOLOGIE
PRATIQUES ET BESOINS DES DERMATOLOGUES LIBÉRAUX

INTRODUCTION

La prévalence des « maladies rares » est de moins de 1 cas/2000. La dermatologie compte 500 maladies rares identifiées. **Leur fréquente méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique et d'un retard à la prise en charge.** La FIMARAD (*Filière Maladies Rares en Dermatologie*) a été désignée par le Ministère de la Santé pour « ***évaluer et améliorer les modalités d'informations des professionnels libéraux*** » pour les maladies rares. L'objectif de ce travail était de décrire l'état des lieux.

MATÉRIEL & MÉTHODE

Un questionnaire semi dirigé a été rédigé par le groupe de travail « *Formation* » de la FIMARAD. Ce groupe dirigé par le Dr Saskia ORO (*CHU H. Mondor*), est composé de Christine CHIAVERINI (*Nice*), Marina ALEXANDRE (*Bobigny*), Stéphanie LECLERC-MERCIER (*Necker*), Françoise SÉRIS (*Association Les enfants de la Lune*). **Le questionnaire a été envoyé par email à 3070 dermatologues exerçant en France, avec le partenariat de la Société Française de Dermatologie.**

RÉSULTATS

1903 dermatologues ont ouvert le courriel de la SFD (62,9%), **778 ont cliqué sur le lien** permettant de répondre au questionnaire (25,7%) **et 372** (12,2%) **ont effectivement répondu au questionnaire.** Les répondeurs étaient **des femmes dans 72,8%** des cas et l'ancienneté moyenne du diplôme était de 20,5 ans. **64%, 17% et 19% déclaraient respectivement une activité privée, publique et mixte.** Parmi les dermatologues ayant une activité exclusivement libérale, **23% estimaient avoir été correctement formés au cours de leurs études,** et 50% ne s'exprimaient pas. **4 propositions** relatives à la définition d'une maladie rare étaient proposées : **25,6% des dermatologues ont coché la bonne proposition, 17,7 % confondent maladie rare et maladie orpheline. 26.9% des dermatologues,** estimaient avoir été correctement formés au cours de leurs cursus universitaire.

41,6% des dermatologues disaient être abonnés à une revue et 44,2% participaient à des congrès (*JDP 79%, congrès régionaux 19%*). **93%** estimaient qu'**une formation spécifique était nécessaire,** dont les modalités souhaitées étaient : journée spécifique de formation 30,8%, formations sur le site de la SFD 34,4%, et FMC aux JDP 18,6%. **13,3% connaissaient l'existence de FIMARAD** et 6,5% privilégiaient le site de la FIMARAD comme support d'une formation. Sur les 12 derniers mois, **33% des dermatologues déclaraient avoir diagnostiqué une MR,** avec un nombre de moyen de patients diagnostiqués de 2,9 (± 3,6), et 62% disaient assurer leur suivi.

DEVANT UNE SUSPICION DE MALADIE RARE LE DERMATOLOGUE CONTACTE	CENTRE DE RÉFÉRENCE	PERSONNE DE RÉFÉRENCE	ASSOCIATION DE MALADES	JAMAIS CONFRONTÉ	NE CONTACTE PERSONNE	SITE INTERNET
DTO AVEC EXCLUSIVEMENT LIBÉRALE	32,3%	48,4%	0,4%	6,3%	10,3%	1,3%
DTO AYANT ASSURÉ SUIVI OU DIAGNOSTIC	37,5%	44,8%	0,0%	0,0%	2,1%	9,4%
DTO N'AYANT ASSURÉ NI SUIVI NI DIAGNOSTIC	28,6%	51,6%	0,8%	10,3%	0,8%	7,9%

DEVANT UNE SUSPICION DE MALADIE RARE LE DERMATOLOGUE ORIENTE	CENTRE DE RÉFÉRENCE	CENTRE DE COMPÉTENCES	CENTRE PROCHE	JAMAIS CONFRONTÉ	ASSOCIATION DE MALADES
DTO AVEC EXCLUSIVEMENT LIBÉRALE	48,0%	26,5%	18,4%	4,5%	0,4%
DTO AYANT ASSURÉ SUIVI OU DIAGNOSTIC	51,0%	25,0%	20,8%	0,0%	1,0%
DTO N'AYANT ASSURÉ NI SUIVI NI DIAGNOSTIC	46,0%	27,8%	16,7%	7,9%	0,0%

Devant une suspicion de maladie rare, **80% des dermatologues contactaient en 1er un centre ou une personne « de référence »** et 10% consultaient un site internet. **53% orientaient le patient vers un centre de référence,** 24% vers un centre de compétence, 20% privilégiaient un centre proche du domicile du malade, et **80% avaient un référent privilégié.** Les médecins ayant diagnostiqué une maladie rare, étaient 43% à considérer avoir été bien formés aux maladies rares, (*vs 18% de ceux qui n'en avaient pas diagnostiqué*).

DISCUSSION

Selon les données du Conseil National de l'Ordre des Médecins, **il y a 3480 dermatologues en France métropolitaine, dont 71% de femmes. Parmi eux 62%, 20% et 17% ont respectivement une activité privée, publique et mixte.** Les dermatologues ayant répondu à notre questionnaire sont donc typologiquement **très proche de la réalité. Une minorité de Dermatologues connaissent l'existence de la FIMARAD et seuls 1/3 ont déjà diagnostiqué une maladie rare.** Cependant, le recours aux centres de référence/compétence institués dans le cadre du Plan MR est effectif. **Un vrai besoin de formation est cependant exprimé.**

CONCLUSION

L'information et la formation pour une meilleure connaissance des maladies rares par les dermatologues doivent être améliorées. Pour répondre à ce besoin exprimé, des initiatives (*dans le cadre de son plan d'action et des missions qui lui sont fixées*) seront proposées par la FIMARAD, en coordination avec les instances de la dermatologie française.

Pr Christine BODEMER • *Animatrice, FIMARAD, Dermatologie, CHU Necker Enfants Malades, Paris* • **Dr Charles TAÏEB** • *Praticien attaché, FIMARAD, Santé Publique, CHU Necker Enfants Malades, Paris*
Rebecca GENE • *Chef de Projet, FIMARAD, CHU Necker Enfants Malades, Paris* • **Dr Saskia ORO** • *Dermatologie, CHU Henri Mondor, Créteil*
Groupe de travail « Formation, Information, Enseignement, DIU» de la filière FIMARAD (*C. CHIAVERINI, A. MARUANI, M. ALEXANDRE, S. LECLERC-MERCIER, F. SÉRIS*)