

BRÈVES DE DOCS #2



# MON PATIENT A UNE MALADIE RARE

Prise en charge et suivi  
par le médecin traitant

# RECOMMANDATIONS DE SUIVI

Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS)

## C'est quoi ?

Des référentiels de bonnes pratiques pour les maladies rares.

## Pour qui ?

Tous les professionnels impliqués dans la prise en soins.

## Pourquoi ?

Des ressources de référence uniques pour harmoniser les pratiques.



## À quoi sert le PNDS pour un médecin traitant ?

### Une ressource « réflexe »

- ✓ **Organiser** le suivi du patient.
- ✓ **Adapter** les traitements.
- ✓ **Orienter** vers les bonnes ressources.



### Une synthèse à destination du médecin traitant

Vous n'êtes pas obligé de lire tout le texte du PNDS !

## Où trouver les PNDS qui m'intéressent ?



**HAS**

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

### Plus de 350 PNDS et leurs synthèses à consulter !

🔗 Professionnels > Toutes nos publications > Maladies et états de santé > Maladies génétiques, rares, congénitales



## Mais aussi...



COLLÈGE  
de la  
**MÉDECINE  
GÉNÉRALE**



[lecmg.fr](http://lecmg.fr)



**orphanet**

[orpha.net](http://orpha.net)



# CONTENU DU PNDS

## 3 documents de référence à consulter

### Le texte du PNDS

#### Tout ce qu'il faut savoir

- ✓ Diagnostic de la maladie.
- ✓ Diagnostics différentiels.
- ✓ Calendrier de suivi du patient.
- ✓ Adaptation des traitements.
- ✓ Accompagnement médico-social.

### La synthèse à destination du médecin traitant

Une « page résumé » sur ce qu'il faut retenir

La liste de tous les centres de référence maladies rares est publiée dans le texte du PNDS.

### L'argumentaire scientifique

#### Bibliographie et autres références

- ✓ Algorithmes décisionnels.
- ✓ Échelles de mesure.

De nouveaux PNDS sont actualisés et publiés chaque année



## Les PNDS les plus lus\*

Lupus systémique



Syndrôme néphrotique idiopathique



Anémie hémolytique auto-immune



Syndrôme catatonique



Myasthénie auto-immune



Albinisme oculo-cutané



Syndrôme de Guillain-Barré



## Le PNDS est rédigé selon une méthodologie éditée par la HAS

### Un document structuré :

- ✓ une trame commune,
- ✓ organisé par chapitres,
- ✓ suivant le guide méthodologique de la HAS (2013).

### Un document rédigé en concertation :

- ✓ médecins et experts multidisciplinaires,
- ✓ associations de patients,
- ✓ médecins généralistes,
- ✓ comité de relecteurs.

# LE SAVIEZ-VOUS ?



orphanet

Orphanet référence des ressources complémentaires par maladie rare :

- ✓ Conduite à tenir en cas d'urgence.
- ✓ Conduite à tenir pour l'anesthésie.
- ✓ Guide pour le test génétique.
- ✓ Fiche handicap.
- ✓ Information résumée, articles de synthèse.



COLLÈGE  
de la MÉDECINE  
GÉNÉRALE



Le CMG propose une page Maladies Rares sur son site internet avec des infos ciblées :

- ✓ Fiches pratiques.
- ✓ Guide mémo.
- ✓ Les Brèves de doc.
- ✓ Infos PNDS.
- ✓ Documents utiles.



filières de santé  
maladies rares

Les filières de santé maladies rares diffusent des ressources utiles pour les maladies rares.

Consultez les sites individuels des 23 filières de santé maladies rares pour retrouver les PNDS par thématique.



## Soutien aux malades et à leurs proches



Alliance  
maladies rares  
UNIS POUR VAINCRE



### Alliance maladies rares

Regroupement de 200 associations, mise en place de 12 délégations régionales réparties sur le territoire pour soutenir les malades et les familles.

 [alliance-maladies-rares.org](http://alliance-maladies-rares.org)



MALADIES  
RARES  
INFO SERVICES

0 800 40 40 43

Service & appel  
gratuits

### Maladies rares info services

Service national d'information délivré par une équipe d'experts spécialisée dans les maladies rares, à leurs proches et aux professionnels. Le service est disponible via une ligne d'écoute, par mail et dispose de forums d'échange.

 [maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org)



### Maladies rares : un cap pour chacun

Site internet destiné aux malades et à leur famille qui propose des informations sur toutes les étapes du parcours de vie, de santé et de soin.

 [parcoursantevie.maladiesraresinfo.org](http://parcoursantevie.maladiesraresinfo.org)