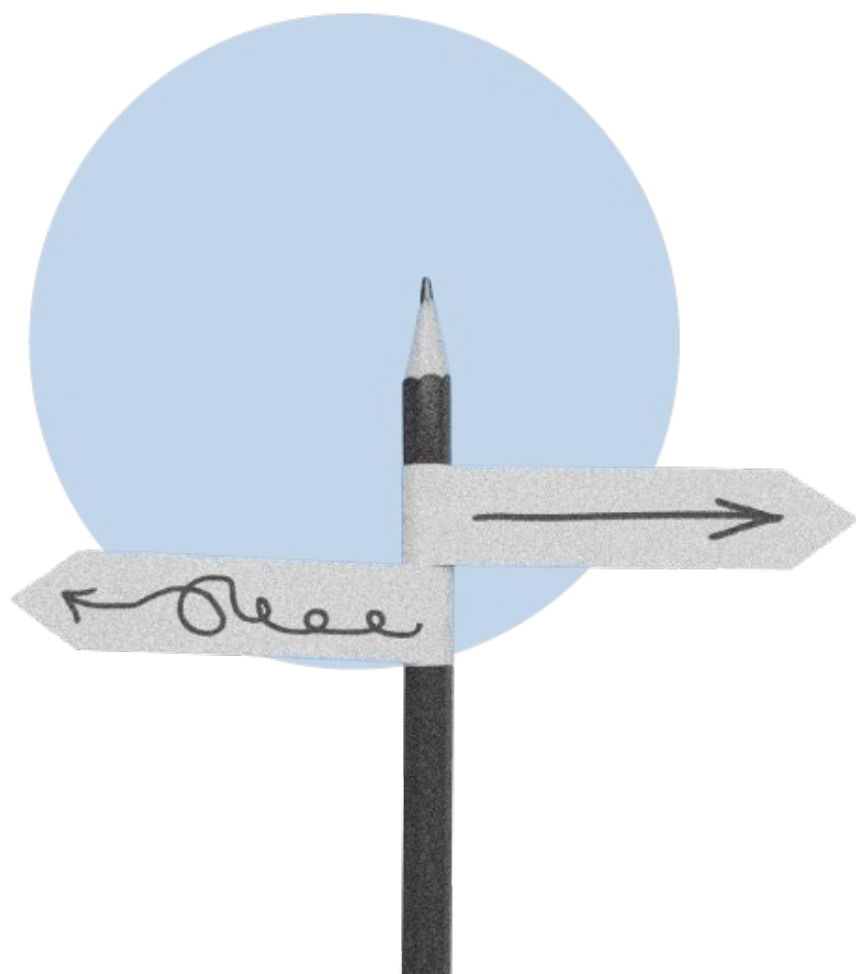




Infos conseils

*Les préconisations de vos URPS
pour les professionnels impliqués
dans un projet de CPTS
Communauté Professionnelle
Territoriale de Santé*

N°17 – Septembre 2025

Comment accompagner la prise en charge des maladies rares en CPTS ?



en partenariat



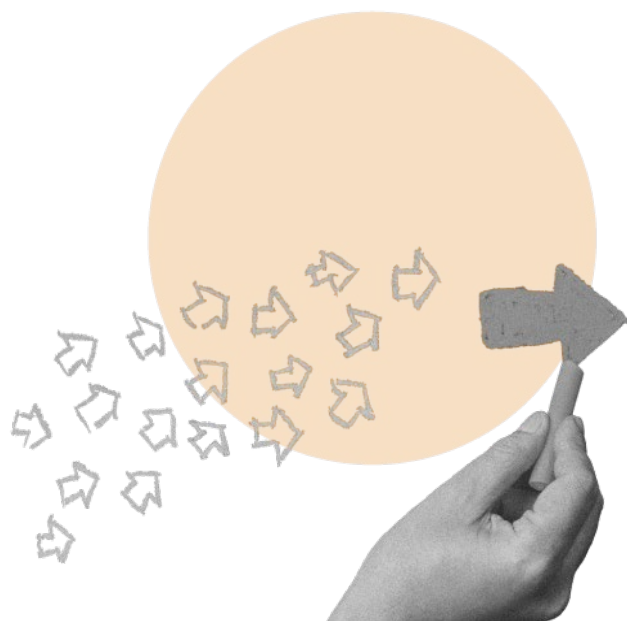
Note au lecteur

Ce document a pour ambition de sensibiliser les professionnels des CPTS aux défis particuliers posés par les maladies rares, des pathologies qui, bien que souvent méconnues, touchent un nombre important de patients dans notre région.

Ces maladies, nécessitent une prise en charge spécifique, souvent complexe, et des parcours de soins adaptés. Elles impliquent une meilleure coordination entre les professionnels de santé et les acteurs du territoire afin d'assurer une réponse efficace aux besoins des patients.

Ce document est le fruit d'un groupe de travail réunissant des professionnels de santé, des coordinateurs de CPTS et des représentants d'associations concernées par les maladies rares dans le cadre du partenariat entre le Guichet CPTS et Maladies Rares Occitanie. Son objectif est de fournir des ressources adaptées pour mieux comprendre les enjeux médicaux et sociaux liés à ces pathologies et favoriser l'émergence d'initiatives locales.

En sensibilisant les professionnels et en développant des projets concrets, les CPTS pourront contribuer à l'amélioration de la prise en charge de ces patients, favorisant un parcours de soins mieux adapté et davantage intégré dans le tissu de santé local.



De quoi parlons-nous ?

Les maladies rares sont-elles si rares...

Définition

Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000.

En France, 1 personne sur 20 est concernée par une des 7000 maladies rares connues à ce jour.

Seules 5% des maladies rares sont accessibles à un traitement curatif. Deux tiers des personnes concernées par une maladie rare présentent une maladie chronique et/ou une situation de handicap. Les maladies rares touchent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et elles sont responsables de 10 % des décès des enfants, âgés de 1 à 5 ans. Les maladies rares sont diversifiées et peuvent atteindre un ou plusieurs organes.

Il existe des maladies dites rares mais connues et médiatisées comme la myopathie de Duchenne au travers de l'AFM-Téléthon, la mucoviscidose dont les traitements ont bouleversé le pronostic, la drépanocytose, la sclérose latérale amyotrophique (SLA). Mais beaucoup sont inconnues des professionnels de santé, pourtant, tous peuvent prendre en soin une personne concernée par une maladie rare ou en recherche de diagnostic.

1 personne sur 20

Est concernée soit 3 millions en France



80 %

Des maladies rares sont d'origine génétique



50 %

Des personnes concernées sont des enfants



2/3

Des maladies rares sont graves et invalidantes



+ de 4 ans

Avant d'avoir un diagnostic



Intérêts des CPTS à travailler la thématique

L'intégration des maladies rares dans un projet de CPTS peut présenter des avantages pour la population et les professionnels de santé, notamment :

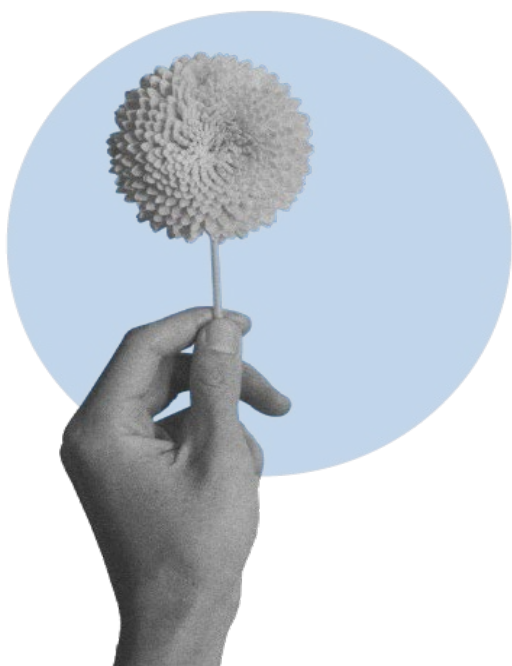
Pour les professionnels

- Limiter les ruptures et optimiser les parcours de soins
- Limiter le renoncement aux soins
- Mieux repérer les patients atteints d'une maladie rare
- Connaître et bénéficier des ressources nécessaires pour prendre en soin les patients
- Bénéficier d'un réseau d'experts et de partenaires potentiels
- Renforcer mes compétences et mes connaissances sur les maladies rares (formation)
- Soutenir le partenariat patient en santé



Pour les patients

- Limiter le renoncement aux soins
- Bénéficier d'un accompagnement complet et adapté à ma maladie
- Lutter contre l'isolement en bénéficiant d'espace d'échange et à long terme "mieux vivre" avec ma pathologie
- Partager mon expérience et créer du lien avec des réseaux d'autres patients et d'associations



Enjeux et contexte

En France, les maladies rares représentent un enjeu majeur de santé publique, avec plus de 7 000 pathologies identifiées affectant plus de 3 millions de personnes — **soit une prévalence supérieure à celle du cancer ou du diabète de type 2.**

La prise en charge de ces patients, souvent en errance diagnostique, est complexe et doit être individualisée. Cette complexité découle de la rareté des maladies, du manque d'experts, de l'éloignement des ressources, et de parcours de soins inadaptés.

Pour y répondre, plusieurs plans nationaux ont été déployés depuis 2005, en collaboration avec le secteur associatif. Ils visent à améliorer l'accès au diagnostic, la qualité des soins et la formation des professionnels. Le nouveau Plan National Maladies Rares 4 ([PNMR 4](#)) pour 2025-2030 s'intitule « Des territoires vers l'Europe »

Ces plans ont structuré un réseau autour de dispositifs clés : Centres de Référence, Centres de Compétences, Filières de Santé Maladies Rares et Plateformes d'Expertise, permettant une meilleure organisation des parcours de soins.

Centres de Référence Maladies Rares (CRMR)

Ils regroupent des compétences pluridisciplinaires hospitalières organisées autour d'une équipe médicale spécialisée avec une expertise avérée pour ces maladies dans les domaines des soins, de la recherche et de la formation. Ils assurent une prise en charge spécialisée sur une ou plusieurs maladies rares.

Centres de Compétences Maladies Rares (CCMR)

Répartis sur l'ensemble du territoire, ces centres assurent un relais des CRMR pour permettre une prise en charge de proximité et faciliter l'orientation des patients vers les structures adaptées.

Les Filières de Santé Maladies Rares (FSMR) 23 FSMR en France

Elles sont rattachées à des établissements de santé et placées sous la responsabilité d'un responsable médical. Elles rassemblent les CRMR, CCMR, associations de patients et autres acteurs impliqués, afin de structurer et coordonner la prise en charge des patients à l'échelle nationale.

Les Plateformes d'Expertise Maladies Rares 24 Plateformes en France

Elles regroupent en un même lieu plusieurs services et compétences (diagnostic, accompagnement médico-social, coordination de parcours, recherche) pour optimiser l'orientation et la prise en charge des patients.

Repérer et prendre en charge : les questions des professionnels

Les professionnels de santé peuvent rencontrer des difficultés dans leur activité pour la prise en charge des maladies rares. Cela s'explique par la complexité et la rareté de certaines pathologies, le tableau clinique, la diversité et la complexité des symptômes, ainsi que par le manque de visibilité des ressources disponibles et d'accompagnement possible*.



*Exemple :



Un patient atteint de la maladie de Huntington, 45 ans, soutien à domicile, troubles de la déglutition et de la communication, mouvements choréiques.



Besoins : Suivi spécialisé et d'un maintien à domicile



Orientations : Centre expert du CHU, spécialiste, médecin traitant, associations, Orphanet, carte mentale Huntington...

Quand évoquer une maladie rare ?

Pourquoi y penser ?

Face à une situation clinique atypique, complexe ou non élucidée, l'hypothèse d'une maladie rare mérite d'être envisagée. En France, seules 50 % des personnes concernées disposent d'un diagnostic précis. Pour plus d'un quart d'entre elles, le délai diagnostique dépasse 5 ans.

Quand évoquer une maladie rare ?

Certains tableaux cliniques doivent alerter :

- Présentation clinique atypique, inhabituelle ou sans étiologie clairement identifiée ;
- Signes cliniques touchant plusieurs systèmes, sans lien pathogénique évident ;
- Évolution fluctuante ou discordante avec les diagnostics posés ;
- Multiplicité des avis spécialisés, sans conclusion unifiée.

Dans ces situations, l'attention portée au récit du patient, au fil des consultations, peut être un levier précieux pour réduire l'errance diagnostique.

**Identifier une
maladie rare, c'est
d'abord y penser**



Une situation ou un tableau clinique que l'on ne comprend pas



Un tableau associant une combinaison inexplicable de signes



Des signes « fonctionnels » ou une maladie rare ?



Une sortie d'hospitalisation où le diagnostic est évoqué



Âge trop jeune de l'apparition d'un symptôme



Une famille « porteuse » ou atteinte



L'avis ou la pression de l'entourage familial

Schéma inspiré de la fiche CMG suspicion au diagnostic. https://www.cmg.fr/wp-content/uploads/2022/09/CMG_-Maladies-rares-Du-diagnostic-a-la-prise-en-charge-2020.pdf

Quand évoquer une maladie rare ?

Comment agir face à une situation complexe ?

Lorsque les investigations classiques n'aboutissent pas :

- Il est pertinent de poser l'hypothèse d'une maladie rare au sein de la discussion clinique.
- Partager l'incertitude avec le patient, de façon maîtrisée, permet de préserver l'alliance thérapeutique et d'éviter les ruptures de parcours

Vers qui orienter ?

La région Occitanie dispose de 190 centres experts maladies rares, structurés pour aider à poser un diagnostic dans les situations complexes et initier une prise en charge adaptée, en lien avec les équipes de proximité.



Une approche pluridisciplinaire

Les maladies rares nécessitent une prise en charge globale, en raison de leur complexité, de leurs comorbidités multiples et de leur impact précoce sur la vie des patients. Ces besoins touchent aussi bien les dimensions sanitaires que sociales et médico-sociales.

L'accompagnement doit couvrir l'ensemble du parcours de vie : inclusion scolaire, adaptation professionnelle, accès aux droits, coordination des soins.

Une organisation pluridisciplinaire, associant professionnels de proximité et équipes spécialisées, est essentielle pour améliorer la qualité de vie des patients et soutenir les professionnels confrontés à ces situations complexes.



Les besoins

SANITAIRES

Suivi médical,
Traitements
spécialisés, Soins
de proximité et
hospitaliers

SOCIAUX

Inclusion scolaire,
insertion
professionnelle,
aide au logement,
accès aux droits

MEDICO-SOCIAUX

Recherche
établissement et
service médico-
social, Répit.

SANTÉ MENTALE

Soutien
psychologique,
Groupes de parole
entre pairs
maladies rares



Les acteurs mobilisables

Professionnels
médicaux et
paramédicaux de
ville, Dispositifs
d'appui aux
professionnels (DAC,
CPTS,*..),
Services hospitaliers,
Centres d'experts
Maladies rares...

Assistants sociaux,
Etablissements
scolaires, Educateurs
spécialisés,
Associations
d'aidants, médecine
du travail...

MDA,
MDPH**, ESMS,
plateforme de répit,
ERHR**...

Psychologues,
Associations de
soutien, Groupes
d'entraide...

Maladies Rares Occitanie, Alliance Maladies Rares et associations de patients maladies rares

* Dispositif d'Appui à la Coordination (DAC), Communautés Professionnelles Territoriales de Santé (CPTS), Equipe Relais Handicap Rares (ERHR), Etablissements et Services Médicaux sociaux (ESMS),...

** Maison Départementale de l'Autonomie (MDA), Maison Départementale des Personnes en situation de Handicap (MDPH), Equipes Relais Handicaps Rares (ERHR).

Comment intégrer les maladies rares dans les actions de la CPTS

Mission 1 Accès aux soins



Actions possibles : Répertorier les ressources territoriales (structures, associations,...) ; créer un annuaire regroupant les professionnels formés ou sensibilisés aux maladies rares ; déployer des outils de téléexpertise ; développer une collaboration avec les centres de référence ; bénéficier d'un accompagnement de maladies rares Occitanie pour proposer un appui aux professionnels...

Mission 2 Parcours pluriprofessionnels



Actions possibles : Recenser les besoins ; inclure la particularité des maladies rares dans les parcours existants ; identifier les étapes clés ; élaborer des protocoles spécifiques pour la coordination des soins entre professionnels ; intégrer la téléexpertise dans les parcours ; intégrer dans les parcours les acteurs du secteur social.

Mission 3 Prévention



Actions possibles : organiser des journées de sensibilisation sur les maladies rares auprès de la population et des professionnels de santé ; diffuser des informations claires sur les maladies rares ; former les professionnels de santé à repérer les signes pour favoriser un diagnostic précoce ; informer les familles ; développer des partenariats ; groupe de soutien...

Mission 5 Qualité et pertinence des soins



Actions possibles : travailler en collaboration avec les centres de références ; identifier et former des référents CPTS maladies rares ; intégrer des patients experts : pour valoriser les retours d'expérience de patients ; diffuser les recommandations des centres de référence auprès des professionnels de santé.

Mission 6 Accompagnement des PS



Actions possibles : sensibiliser les professionnels de santé ; organiser des formations et webinaires ; partager de la documentation entre professionnels de santé ; réaliser des flyers/livret ; relayer l'information sur la journée internationale maladies rares, groupes d'échange ; mettre en place de RCP.

Ressources et outils

Les ressources

- ✓ [Les Centres Experts maladies rares en Occitanie](#) : 190 centres experts assurent le diagnostic et le suivi des personnes concernées par des maladies rares.
- ✓ [Les associations de personnes concernées par les maladies rares](#) : Elles ont une expertise expérimentielle, proposent de l'écoute et du soutien aux personnes concernées et à leur famille, et de l'orientation vers des acteurs du parcours diagnostique et de soin. Elles participent à la recherche médicale et à la rédaction des documents de référence (PNDS).

Les outils pratiques

Pour avancer vers le diagnostic :

- ✓ La fiche pratique du Collège de Médecine Générale : : [« De la suspicion au diagnostic »](#)
- ✓ Les [CLÉS du diagnostic](#) pour aider au diagnostic de certaines maladies rares.

Pour accompagner une prise en soin adaptée après le diagnostic :

- ✓ La fiche pratique du Collège de Médecine Générale : [« J'ai un patient atteint d'une maladie rare »](#)
- ✓ Les [Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins](#) (PNDS) : Les PNDS sont des référentiels de bonne pratique portant sur les maladies rares. Leur objectif est d'explicitier aux professionnels de santé la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare. Pour chaque PNDS il existe une synthèse destinée au médecin traitant.
- ✓ Les fiches et recommandations d'[Orphanet](#), l'encyclopédie dédiée aux maladies rares comportant : des articles grand public et de synthèse pour les professionnels, des recommandations en matière d'urgence, d'anesthésie et de pratique clinique, des fiches focus sur les situations de handicap, dans différentes langues.
- ✓ Une [Infographie](#) interactive pour mieux connaître les dispositifs existant utiles aux parcours de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares.

Pour accéder aux ressources dédiées aux maladies rares en Occitanie :

- ✓ Les [guides pratiques de Maladies Rares Occitanie](#) : des référentiels synthétiques du suivi médical et rééducatifs pour 19 maladies rares.
- ✓ [La formation Itinéraire Maladies Rares et sa carte mentale](#), ainsi que la [carte mentale Parcours Huntington](#) : une vision holistique des ressources disponibles en Occitanie pour répondre aux besoins en santé des personnes concernées par la maladie de Huntington.

Pour rester informé sur l'actualité des Maladies Rares en Occitanie,
[inscrivez-vous à la newsletter](#)



Des ressources disponibles en région

Le dispositif régional de **ressources** et **d'appui aux professionnels**

Améliorer le parcours de soins, de santé et de vie des personnes concernées par les maladies rares ou en recherche de diagnostic



Pour toute question relative au parcours maladie rare, vous pouvez solliciter le dispositif Maladies Rares Occitanie, en complétant le formulaire de demande : <https://www.maladies-rares-occitanie.fr/contact> ou via SPICO

Un projet, un réflexe : www.guichet-cpts-occitanie.org

Si vous souhaitez intégrer les maladies rares dans vos projets, le guichet CPTS en partenariat avec Maladies Rares Occitanie (MRO) vous propose de nouveaux outils. Contactez-nous pour découvrir ce document.



Vous avez besoin d'un accompagnement ou de conseils pour le déploiement de vos projets ? Pensez au Guichet CPTS nous mettons à votre disposition :

- Des modèles de fiches action pour l'organisation de vos projets
- Un zoom sur les problématiques constatées
- Une définition des objectifs opérationnels
- Des exemples de sous-actions concrètes et de répartition des tâches à mettre en œuvre sur vos territoires
- Une identification des ressources existantes, des freins et des leviers
- Un accompagnement personnalisé et adapté à votre projet, proposé par les équipes du Guichet