

ANALYSE DATA MALADIES RARES OCCITANIE

Parcours Maladies Rares : comment personnaliser les réponses aux professionnels et améliorer la formation ?



Auteurs : Julie VERNET, Marie-Pierre LAFFORGUE, Médecins ; Aurélie BERLAND, Chargée de projet; Manon GAVELLE, Nora SALES, IDEC; Gaëlle ZIBEL, Virginie ALLINGRY, Pauline LASSERRE, ASS; Muriel PASCAL, Assistante Médico-Administrative; Eva BARTHELEMY, Attachée Administrative; Louise THIBAUT, Chargée de communication; Hélène DE CHATEAUTHIERRY, Directrice; David GENEVIEVE, Président, Dispositif régional Maladies Rares Occitanie, Montpellier, France.

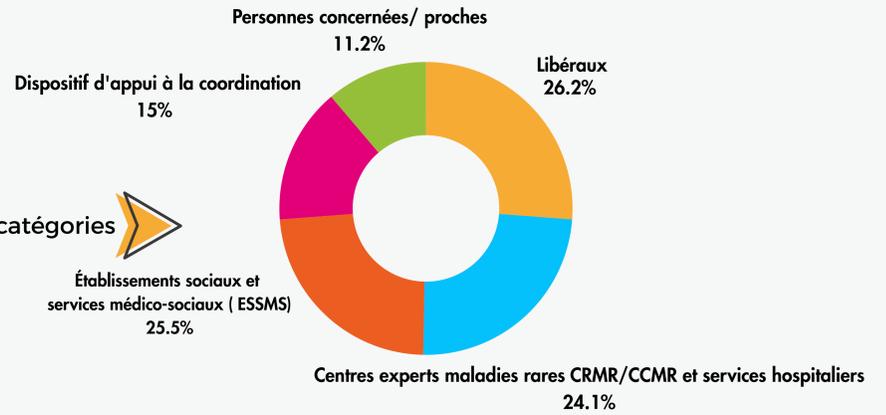
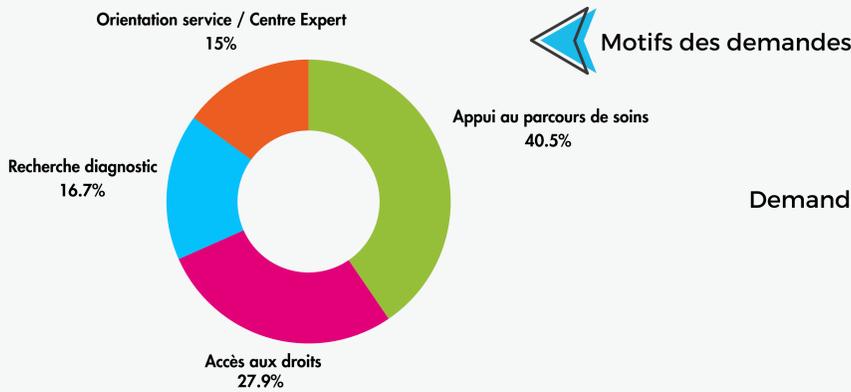
INTRODUCTION

Maladies Rares Occitanie (MRO) est le **dispositif régional de ressources et d'appui aux professionnels en Occitanie** concernant les maladies rares. Ses actions visent à **réduire l'errance diagnostique; informer et orienter les professionnels; former les professionnels de santé, médico-sociaux et sociaux à mieux identifier et accompagner les personnes concernées par une maladie rare ou en errance de diagnostic.**

RÉSULTATS

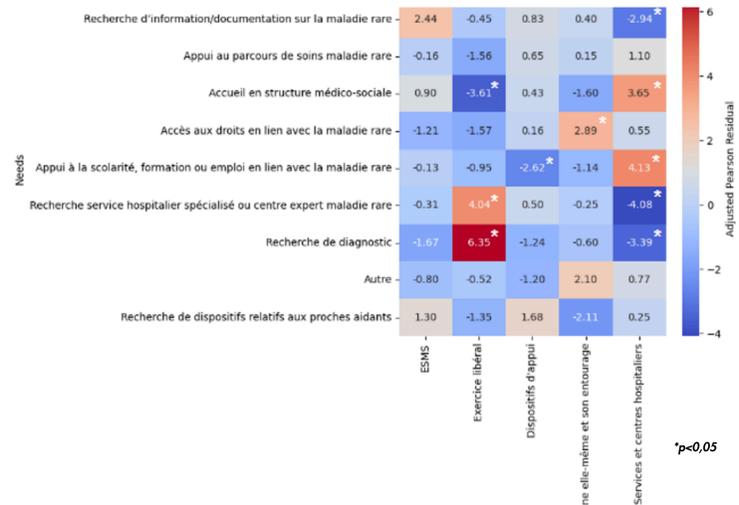
Les demandeurs (n=449) de janvier 2022 à juin 2024 sont issus de différentes catégories :

1. Motifs de demandes



2/Profils des demandes par catégories de professionnels

La recherche de diagnostic est demandée en priorité par **les médecins libéraux**. Les CRMR/CCMR recherchent en priorité des **places dans les ESSMS** et un **appui à la scolarité, la formation et l'emploi**. Enfin, les **ESSMS** ont une demande accrue d'**information sur les maladies rares** par rapport aux autres demandeurs.



3/Orientations proposées en fonction des demandes

La majorité des demandes nécessitent une orientation vers les centres experts

Recherche de diagnostic

→ Orientation vers les centres experts maladies rares et les services hospitaliers.

Appui au parcours de soins

→ Orientation vers les centres experts, les services hospitaliers et les professionnels de ville (médecins et paramédicaux).

Recherche d'informations sur les maladies rares

→ Orientation vers les centres experts et sollicitation des associations de patients.

Accès aux droits

→ Orientation vers les services sociaux et les ERHR (Équipes Relais Handicaps Rares) pour l'appui à la scolarité et à l'emploi.

Accueil en ESSMS

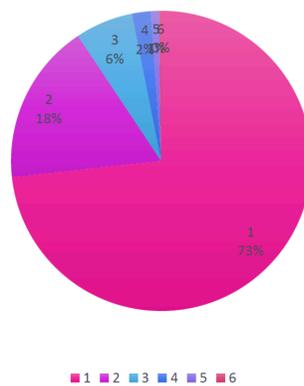
→ Orientation vers les Communautés 360.

	CRMR	Services Hospi Spé	Prof Santé Villos-Med et Paraméd	Associations Patients	PMI, MDS, -	ERHR	Autres dispositifs (Com 360)	DAC
Recherche diagnostique	X (41)	X (23)						X (3)
Recherche CRMR/Spé	X (32)	X (18)	X (10)					X (5)
Appui parcours de soins MR	X (26)	X (14)	X (14)					X (7)
Recherche infos MR	X (34)			X (11)				X (4)
Accès aux droits	X (21)	X (10)			X (10)			X (4)
Appui scolarité emploi	X (18)				X (12)	X (11)		X (4)
Accueil Structure Médico Sociale	X (17)	X (11)				X (10)	X (10)	X (7)
Dispositifs proches aidants	X (26)	X (10)		X (11)				X (7)

4. Combien de fois Maladies Rares Occitanie est sollicitée pour un même patient

Une situation sur quatre nécessite une nouvelle ou plusieurs nouvelles demandes

Répartition % du nombre de sollicitations (449)



Nombre de sollicitations	1	2	3	4	5	6
Nombre de cas	329	78	28	9	4	1

INTERPRÉTATION ET IMPLICATIONS

- **Former en priorité sur le parcours de soins** (coordination, repérage des centres) et les droits (MDPH, scolarisation/emploi) ;
- **Outils des libéraux** pour raccourcir l'errance diagnostique (critères pour identifier et adresser vers les CRMR/CCMR par télé-expertise par exemple) ;
- **Renforcer les liens CRMR/CCMR-ESSMS** pour optimiser l'inclusion scolaire/emploi et la prise en charge en médico-social ;
- **Proposer des contenus "prêts-à-l'emploi"** pour ESSMS (référentiels maladies rares, accès à l'expertise, annuaires).



CONCLUSION

L'analyse du profil demandeur – motif met en évidence des besoins différenciés et actionnables ; MRO se positionne comme hub d'orientation entre premiers recours, centres experts, ESSMS et dispositifs d'appui – avec des leviers immédiats sur la formation ciblée, la standardisation des réponses et la fluidification des parcours.