

## **ABREVIATIONS**

CNCI : Certificat de non contre- indication à la pratique sportive

CNNSE : commission nationale de la naissance et de la santé de l'enfant

CRCM : centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose

DM : données manquantes

DREES : direction de recherche des études de l'évaluation et des statistiques

HAD : hospitalisation à domicile

HAS : Haute Autorité de la Santé

INSEE : institut national de la statistique et des études économiques

MG : médecin généraliste

NC : non concerné

PNDS : protocole national de diagnostic et de soins

RFM : registre français de la mucoviscidose

WONCA : World familydoctorsCAring for people

## **PLAN**

1. Introduction
2. Matériel et Méthode
3. Résultats
4. Discussion
5. Conclusion
6. Bibliographie
7. Liste des figures
8. Liste des tableaux
9. Table des matières
10. Annexes

## **1. INTRODUCTION**

La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques graves dans l'enfance touchant les populations caucasiennes. Sa transmission est autosomique récessive. C'est une pathologie multi viscérale pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement curatif.

En France l'incidence de la maladie est de 1/7753(1). Il existe une disparité dans la répartition géographique de la maladie et la région Pays de la Loire est l'une des régions où la prévalence est la plus forte(2).

En 1992, l'association Vaincre la mucoviscidose a créé l'observatoire national de la mucoviscidose qui devient en 2007 le registre français de la mucoviscidose (RFM) (3). Le dernier registre concerne l'année 2013. Le nombre de patients atteints par la maladie est estimé à 6329 dont 49.4% d'enfants(2).

La prise en charge de la mucoviscidose s'est organisée en 2002 en généralisant le dépistage systématique à la naissance et en créant les centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM)(4). Le dernier registre français de la mucoviscidose montre que ce dépistage a permis de détecter 90 cas sur les 165 nouveaux cas recensés(2). Dans les autres cas, le diagnostic est posé soit en prénatal devant des antécédents familiaux soit en post natal, devant des symptômes cliniques évocateurs de la maladie (les plus fréquents étant les symptômes digestifs, respiratoires ou un retard de croissance). Que ce soit lors du diagnostic ante ou post natal, le médecin généraliste (MG) peut y participer : information sur le conseil génétique, soutien dans cette démarche, détection de signes cliniques évoquant la maladie et orientation vers le CRCM.

Le CRCM est le lieu où est confirmé le diagnostic, où sont prises les décisions thérapeutiques et où sont suivis le patient et son entourage. Il permet une prise en charge pluridisciplinaire, organisée en réseau de soin intra et extrahospitalier(4). La Haute Autorité de la Santé (HAS) a proposé en 2006 un protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) à propos de la mucoviscidose et dédié au médecin généraliste(5). Il y est inscrit le rythme de suivi des enfants par le CRCM, en stipulant qu'entre les consultations au CRCM l'enfant est pris en charge par le médecin traitant pour les pathologies intercurrentes.

La prise en charge des patients atteints de mucoviscidose accorde une place grandissante aux soins à domicile. Ils permettent en effet de maintenir un équilibre de vie pour l'enfant et sa famille, et limitent le risque de contamination bactérienne intra hospitalière(4). L'application du PNDS a conduit à une augmentation des soins à domicile entraînant un « virage ambulatoire »(6). Ainsi, le médecin généraliste, dans son rôle de médecin de

proximité, pourrait être amené à intervenir dans la prise en charge ambulatoire de son patient, plus fréquemment qu'auparavant.

Le suivi de la population générale (patients de plus de 16 ans) est coordonné par le médecin traitant depuis l'instauration de la réforme de l'assurance maladie en 2004. En 2006, il est dans 99,5 % des cas un médecin généraliste (7). Concernant la population pédiatrique, elle n'est pas soumise à l'obligation de déclarer un médecin traitant. L'enfant peut être suivi par un médecin généraliste, un pédiatre ou un autre spécialiste. Une étude de l'institut national de la statistique et des études économiques (INSEE) de 2007 montre que 88% des jeunes patients consultent un médecin généraliste dans le cadre d'un suivi régulier et 10% des consultations pour cette population concernent le suivi des maladies chroniques(8). La mucoviscidose étant rare en médecine générale, peu de médecins suivent un enfant atteint. En effet, en 2013, 3097 enfants atteints de la mucoviscidose sont pris en charge par 91539 médecins généralistes(9), soit un ratio de 3 enfants atteints pour 100 généralistes. Le suivi des maladies chroniques en pédiatrie est une préoccupation de santé publique : en 2015 : la commission nationale de la naissance et de la santé de l'enfant (CNNSE), dans un article intitulé « parcours de soins des enfants atteints de maladies chroniques » affirme la place centrale du pédiatre dans le suivi. Mais, il y est ajouté qu' « il faudrait inciter les parents à poursuivre un suivi par un médecin de proximité (médecin généraliste) concernant la prise en charge globale du développement de l'enfant»(10).

Il est évident que la majeure partie de la prise en charge de la mucoviscidose et ses complications sont gérées par l'hôpital. Mais la complexité de la maladie, son retentissement familial, les pathologies intercurrentes liées à la fragilité respiratoire, nécessite une complémentarité ville/hôpital. Face aux difficultés financières et la surcharge de travail des CRCM, le médecin généraliste pourrait avoir un rôle d'allié dans la prise en charge globale des patients : « l'aide des autres acteurs de soins, en dehors de l'hôpital, n'a donc rien de superflu »(11).

En 2011, une thèse de pharmacie avait pour sujet, le rôle du pharmacien d'officine dans la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose, patients suivis au CRCM Angers- Le Mans(12). Elle a permis de mettre en évidence le rôle important de conseil, de soutien et d'évaluation de l'observance du pharmacien d'officine ainsi que la volonté des pharmaciens de se perfectionner et de faire partie des réseaux de soins. Il existe peu d'étude concernant la place du médecin généraliste. En 2008, une thèse de médecine générale à Dijon a montré que : « les patients atteints de mucoviscidose sont suivis régulièrement au CRCM mais que le médecin généraliste fait également parti de leur parcours de soins »(13). Il est légitime de se poser la question de la place actuelle du médecin généraliste dans la prise en charge de la

mucoviscidose, des moyens possibles à mettre en œuvre pour favoriser ses actions en cohérence avec l'intervention du CRCM.

L'objectif de ce travail était d'étudier la place du médecin généraliste dans la prise en charge des enfants atteints de mucoviscidose suivis par le CRCM d'Angers- Le Mans. Une enquête a été menée à la fois auprès des médecins généralistes suivant un patient atteint et auprès des familles.

## **2. MATERIEL ET METHODE**

### **2.1 Enquête**

Il s'agit d'une étude descriptive, transversale, quantitative qui portait sur deux populations : les familles d'enfants atteints de mucoviscidose, rattachés au CRCM d'Angers et du Mans et leurs médecins généralistes, interrogés par questionnaire, entre février 2014 et mai 2014.

### **2.2 Enquête auprès des médecins généralistes**

Le médecin généraliste de référence était répertorié dans le dossier médical du patient. Leur lieu d'exercice était retrouvé par le biais des pages jaunes.

Un questionnaire par enfant suivi leur a été adressé par voie postale. Un courrier d'information y était joint afin d'expliquer l'objet et le but de l'étude, ainsi qu'une enveloppe de retour préaffranchie (annexe 1).

Le questionnaire comprenait 16 questions, dont 3 étaient des questions ouvertes. Il interrogeait sur le lieu d'exercice, le suivi du patient, le diagnostic de la pathologie, les motifs de consultations, la prescription d'antibiothérapie, la prise en charge familiale et les liens avec le CRCM.

### **2.3 Enquête auprès des familles des patients**

Le second groupe était constitué par les familles de patients atteints de mucoviscidose. Les critères d'inclusion étaient d'être suivis par le CRCM d'Angers-Le Mans. Les patients suivis au moment de l'étude avaient entre 5 mois et 20 ans. Certains patients étaient suivis au CRCM pédiatrique jusque 20 ans, ce qui explique l'inclusion de sujets de 16 à 20 ans.

L'adresse des parents des patients était répertoriée dans les dossiers médicaux. Concernant les patients dont les parents étaient séparés, le courrier a été envoyé au parent considéré comme référent.

Le questionnaire comprenait 15 questions dont 2 ouvertes. Il abordait les questions démographiques et géographiques (distance domicile/CRCM), le diagnostic de la maladie, le nombre et les motifs de consultation du médecin traitant, la relation entre le médecin traitant et le CRCM, les avantages et inconvénients à consulter le médecin généraliste.

Quelques questionnaires ont été distribués directement par l'infirmière coordinatrice du CRCM en consultation. Le reste des questionnaires a été envoyé par voie postale. Une lettre d'information expliquant l'objet et le but de l'étude, ainsi qu'une enveloppe retour préaffranchie étaient également jointes au questionnaire (annexe2).

Un questionnaire et une lettre d'information spécifiques avaient été envoyés aux familles de plusieurs enfants atteints : une fratrie de 3 enfants et 3 fratries de 2 enfants.

Les questionnaires ont été traités de façon anonyme et confidentielle.

Une relance téléphonique auprès des familles et des médecins a été effectuée au mois de mai 2014

#### 2.4 Analyse statistique

Les informations relatives aux questionnaires renvoyés ont été saisies dans un tableau Excel©.

Les données ont été analysées grâce au logiciel Excel et au site BiostaTGV (<http://marne.u707.jussieu.fr/biostatgv/>).

Pour les tests statistiques le test Khi2 a été utilisé (comparaison de variables qualitatives), en cas d'effectifs attendus trop petits le test de Fisher exact a été utilisé. Le seuil de significativité était fixé à 5%.

Cette étude a reçu un avis favorable du comité d'éthique du CHU d'Angers (annexe 3).

### 3. RESULTATS

#### 3.1 Retour des questionnaires adressés aux familles des patients

Cinquante-trois patients étaient suivis au CRCM d'Angers dont 1 fratrie de 3 enfants atteints et 3 fratries de 2 enfants atteints, soit 48 familles. Dix-sept patients étaient suivis au CRCM du Mans. Le questionnaire a donc été envoyé à 65 familles. Un questionnaire adressé à une famille nous a été retourné car celle-ci n'habitait plus à l'adresse indiquée.

Trente-quatre questionnaires nous ont été retournés, tous interprétables. Deux concernaient 1 fratrie de 2 enfants, soit 36 patients analysables. Le taux de réponses était donc de 52% ; 41% pour le CRCM du Mans et 57% pour le CRCM d'Angers.

*Tableau I:Caractéristiques des familles répondantes  
familles répondantes (36 enfants)*

<i>Age de l'enfant (moyenne, écart-type)</i>	<i>8,4 ans nombre</i>	<i>7.4 Pourcentage(%)</i>
<5 ans	9	25
≥5 et <10 ans	7	19.45
≥10 et <15 ans	9	25
≥15 ans	7	19.45
<i>Données manquantes (DM)</i>	4	11.1
<i>Genre du parent répondant = femme</i>	27	79.4
<i>Autre(s) enfant(s) dans la famille</i>		
oui	30	83.3
non	6	16.7
si oui, autre(s) enfant(s) atteint(s)	4	13.3
<i>Temps de trajet domicile/CRCM (moyenne, écart-type)</i>	<i>1h03min nombre</i>	<i>21min Pourcentage(%)</i>
<30 min	7	19.4
≥30 min et <1h	18	50
≥1h et <1h30min	6	16.7
≥1h30min	4	11.1
DM	1	2.8

##### 3.1.1 Diagnostic

Parmi les 36 patients, 29 ont été diagnostiqués grâce au dépistage néonatal systématique soit un taux de 80.5%.

Dans deux cas, le diagnostic a été posé pendant la grossesse du fait d'antécédents familiaux. Dans cinq cas, la mucoviscidose a été découverte dans l'enfance.



Concernant ces cinq patients diagnostiqués dans l'enfance : leur âge au moment du diagnostic était respectivement de 1 mois, 2 mois, 3 ans, 7 ans et 11 ans.

Dans trois cas sur cinq, le diagnostic a été suspecté devant des symptômes digestifs (diarrhées) ; dans un cas sur cinq devant des symptômes pulmonaires (bronchites à répétition). L'information n'était pas donnée pour le dernier cas.

Dans un cas sur les cinq, c'est le médecin généraliste qui a adressé l'enfant au pédiatre qui a établi le diagnostic de mucoviscidose. Il s'agissait de l'enfant âgé de trois ans au moment du diagnostic, et qui présentait des symptômes digestifs.

Dans trois cas sur cinq le diagnostic avait été posé par le pédiatre directement.

L'information était manquante pour le dernier patient concerné.

### 3.1.2 Désignation du médecin principal de l'enfant :

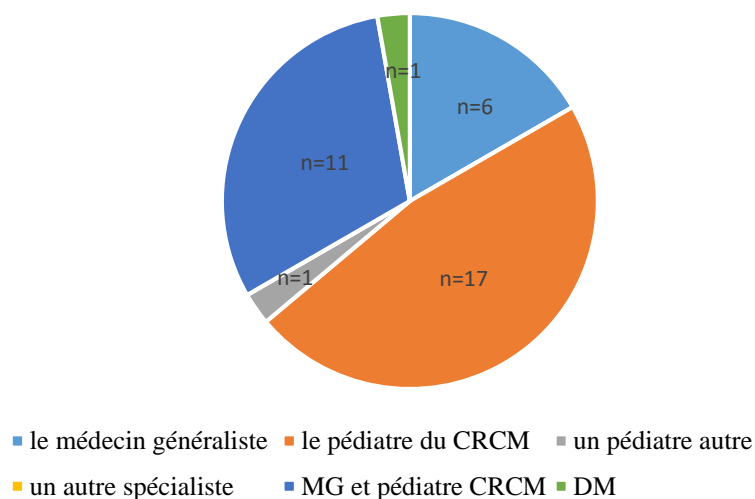


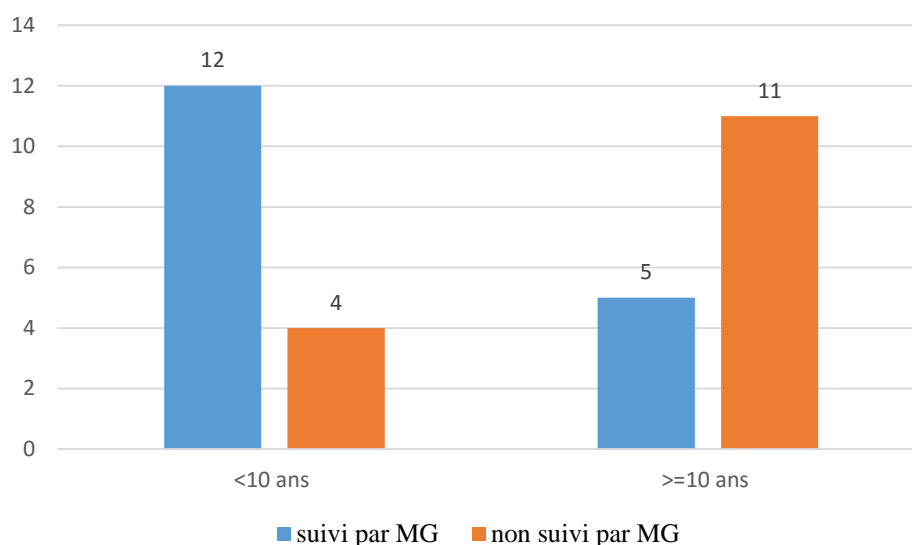
Figure 1: Médecin principal de l'enfant

On voit dans la figure 1 que pour 17 patients le pédiatre du CRCM était le médecin principal de l'enfant, pour 6 patients c'était le médecin généraliste. Onze patients ont répondu à la fois le médecin traitant et le pédiatre du CRCM.

Pour les familles qui considéraient que le médecin généraliste était soit le médecin principal de leur enfant, soit l'un des deux médecins principaux (avec le pédiatre du CRCM) 3 arguments leur étaient proposés pour éclairer la raison de ce choix : 10 ont répondu positivement à l'argument « il est le médecin de famille », 14 à l'argument « il exerce à proximité » et 1 à l'argument « il a été recommandé par le CRCM ». Les 3 réponses n'étaient pas renseignées pour 1 questionnaire.



- *Place accordée au médecin généraliste en fonction de l'âge de l'enfant :*



*Figure 2: Intégration du MG dans le suivi de l'enfant en fonction de leur âge.*

Pour les enfants de moins de 10 ans, 75 % d'entre eux, considéraient le MG comme médecin principal seul ou avec le pédiatre du CRCM contre 31.2% pour les enfants de 10 ans et plus, cette différence étant significative ( $p = 0.013$ ).

- *Place accordée au médecin généraliste en fonction du temps de trajet domicile/CRCM :*

Parmi les 25 patients vivant à moins d'une heure du CRCM 56% considéraient le MG comme un médecin principal (seul ou avec le Pédiatre du CRCM).

Parmi les dix patients vivant à une heure ou plus du CRCM seulement trois considéraient le MG comme un médecin principal.

### 3.1.3 Evaluation de l'impact de la maladie sur la famille

Sur les 36 patients, 13.8% déclaraient que le médecin traitant évaluait l'impact de la maladie sur les autres membres de la famille uniquement s'ils parlaient de leurs problèmes familiaux ; 11.1% lors d'une consultation pour un autre membre de la famille ; 13.8% lors d'une consultation pour l'enfant atteint de mucoviscidose. Dix-neuf patients déclaraient que le médecin traitant n'évaluait jamais l'impact de la maladie sur la famille.

Parmi les 17 patients qui considéraient le médecin traitant comme un médecin principal de l'enfant, 9 déclaraient que le médecin traitant n'évaluait jamais l'impact psychologique de la maladie sur la famille.

#### 3.1.4 Fréquence des consultations du médecin généraliste

Sur les 36 patients, 13.8% ont répondu ne jamais avoir consulté leur médecin traitant durant l'année 2013 ; 50% l'ont consulté moins de 5 fois ; 25% l'ont consulté moins de 10 fois ; 8.3% l'ont consulté plus de 10 fois.

Parmi les cinq patients qui déclaraient ne jamais avoir vu le médecin traitant durant l'année 2013, quatre considéraient le pédiatre du CRCM comme seul médecin principal de l'enfant, la 5<sup>ème</sup> intégrait le médecin traitant et le pédiatre du CRCM dans la prise en charge de l'enfant.

Sur les 17 familles qui avaient déclaré que le pédiatre du CRCM était le seul médecin principal de l'enfant, 9 ont répondu consulter le médecin traitant moins de 5 fois, 3 l'ont consulté moins de 10 fois et 1 famille plus de 10 fois.

#### 3.1.5 Motifs de consultation du médecin généraliste

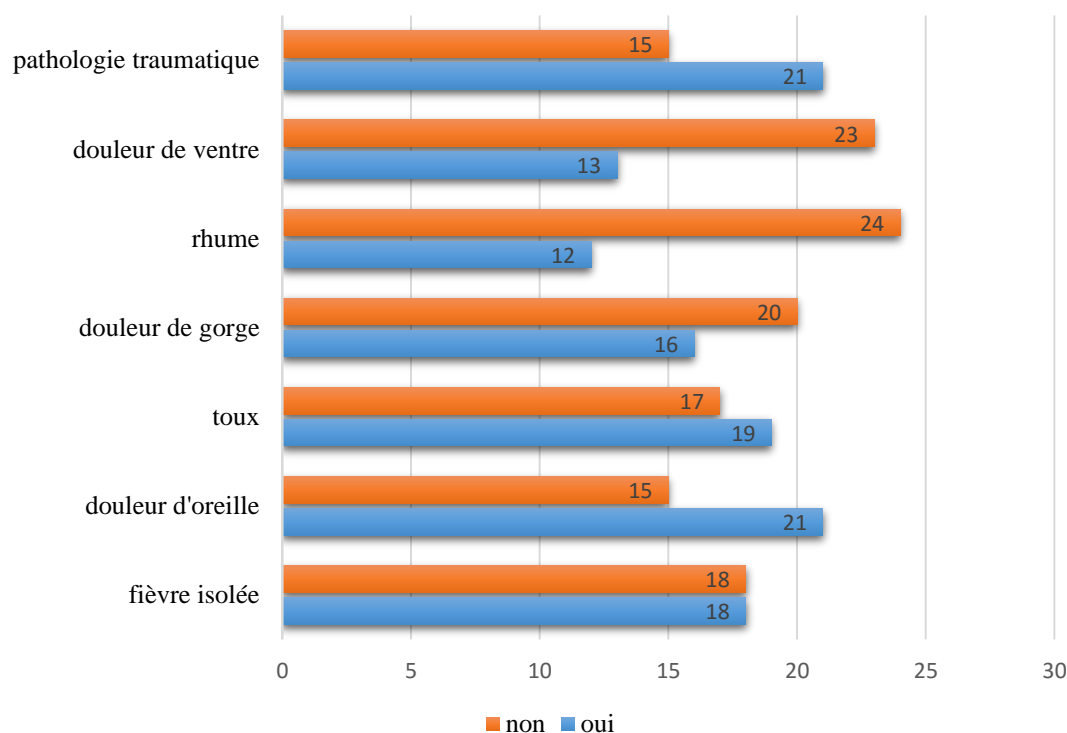


Figure 3: « Consultez-vous le MG lorsque votre enfant présente... : »

- Consultation du MG pour des motifs autres que la mucoviscidose.

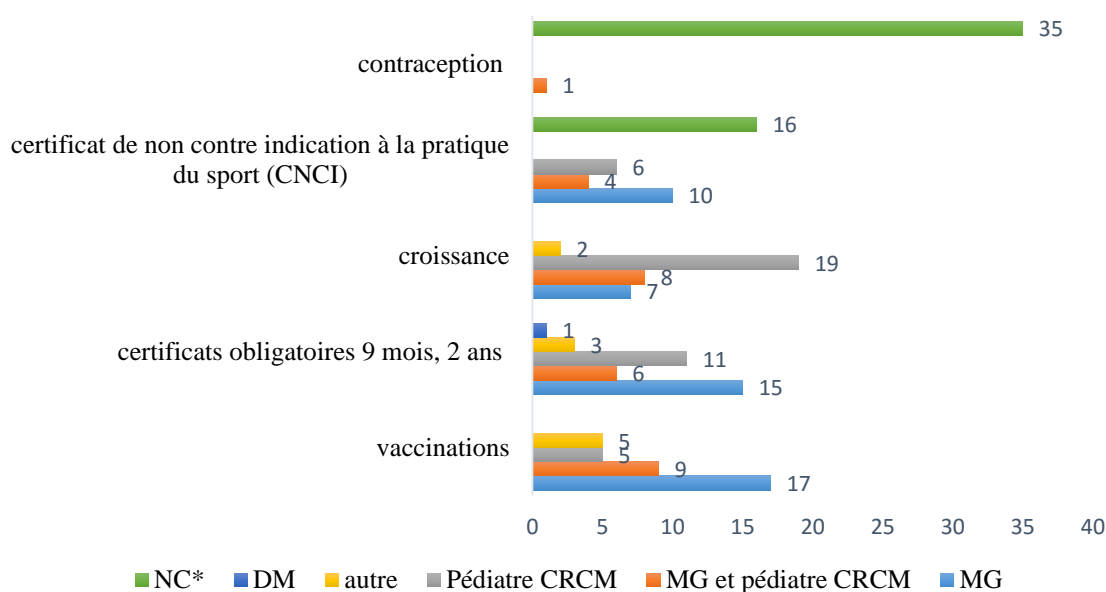


Figure 4: Consultation pour des motifs autres que la mucoviscidose

\*NC : non concerné

- Consultation pour des motifs en lien avec la mucoviscidose :

Tableau II: consultation du MG en cas de symptômes pouvant être en lien avec la mucoviscidose

	spontanément	seulement sur les conseils du CRCM	pédiatre du CRCM	DM	p (test de fisher)
<b>ensemble des patients (n=36)</b>	15 (41.6%)	8 (22.2%)	12 (33.3%)	1 (2.8%)	
<b>Selon que le MG est un médecin principal :</b>					
oui (n=17)	9 (52.9%)	2 (11.8%)	6 (35.3%)		0.288
non (n = 19)	6 (31.6%)	6 (31.6%)	6 (31.6%)	1 (5.3%)	
<b>selon le temps de trajet domicile/CRCM:</b>					
<1h (n= 25)	9 (36%)	5 (20%)	11 (44%)		0.102
>=1heure (n= 11)	6 (54.5%)	3 (27.3%)	1 (9.1%)	1 (9.1%)	

Les 3 principaux symptômes en lien avec la mucoviscidose ayant motivé une consultation chez le médecin traitant étaient : la toux (n= 11), un rhume (n =8) et la fièvre (n=6).

### 3.1.6 Point de vue des familles sur le médecin généraliste face à la mucoviscidose

*Tableau III : Point de vue des familles sur le médecin traitant face à la mucoviscidose*

	Pas du tout d'accord	Peu d'accord	Assez d'accord	Complètement d'accord	DM
<b>Mauvaise maîtrise de la pathologie</b>	<b><u>9</u></b>	<b><u>14</u></b>	6	6	1
<b>Mal à l'aise face à la mucoviscidose</b>	<b><u>16</u></b>	<b><u>10</u></b>	6	3	1
<b>Peu ou pas d'intérêt pour la mucoviscidose</b>	<b><u>19</u></b>	<b><u>10</u></b>	3	3	1
<b>Le suivi hospitalier suffit</b>	3	4	<b><u>15</u></b>	<b><u>13</u></b>	1
<b>Impression d'en connaître plus que le médecin</b>	6	<b><u>11</u></b>	<b><u>13</u></b>	5	1

L'opinion des familles sur la position du MG face à la mucoviscidose étaient en majorité favorable. Cependant, elles étaient pour 77% d'entre elles assez ou complètement d'accord avec le fait que le suivi hospitalier peut suffire pour la prise en charge de la maladie de leur enfant.

*Tableau IIII: Attitude du MG face à la mucoviscidose*

	Jamais	rarement	souvent	toujours	DM
<b>Demande avis auprès du Pédiatre du CRCM</b>	<b><u>10</u></b>	<b><u>7</u></b>	5	4	<b><u>10</u></b>
<b>Se réfère aux documents fournis par le CRCM</b>	7	2	11	7	<b><u>9</u></b>
<b>Conseille d'appeler le CRCM</b>	7	7	10	4	<b><u>8</u></b>
<b>Gère seul la symptomatologie</b>	6	3	<b><u>9</u></b>	<b><u>9</u></b>	<b><u>9</u></b>

Environ un quart des répondants n'ont pas complété cette question. Trois d'entre eux ont déclaré « ne sait pas » ou « ne peut pas répondre ». Dix-huit familles estimaient que le médecin traitant gère seul la symptomatologie en lien avec la mucoviscidose.

Tableau V : Avantages à consulter le MG

	Pas du tout d'accord	Peu d'accord	Assez d'accord	Complètement d'accord	DM
<b>Il peut gérer les complications aiguës et limiter les hospitalisations</b>	3	<u>10</u>	<u>12</u>	8	3
<b>Il permet d'espacer les consultations hospitalières</b>	8	8	<u>11</u>	7	2
<b>Meilleur soutien dans la maladie pour mon enfant</b>	8	<u>11</u>	<u>14</u>	4	2
<b>Meilleur soutien pour le reste de la famille</b>	7	<u>11</u>	<u>11</u>	5	2
<b>Il est disponible rapidement</b>	5	3	<u>11</u>	<u>15</u>	2
<b>Il a du temps à nous consacrer</b>	2	10	<u>13</u>	9	2
<b>Il exerce à proximité du domicile</b>	1	5	<u>9</u>	<u>19</u>	2

La disponibilité et la proximité du médecin traitant étaient deux avantages mis en avant par les familles. Ces deux arguments étaient également cités à plusieurs reprises dans les commentaires en texte libre (annexe 4).

### 3.2 Retour des questionnaires adressés aux médecins des patients

Quarante- six médecins généralistes étaient rattachés au CRCM d'Angers, 17 au CRCM du Mans. Parmi les MG répertoriés initialement, un médecin était décédé et un autre parti à la retraite. Pour deux enfants il était noté deux médecins généralistes par enfants (du fait de la séparation des parents). Un médecin généraliste suivait deux enfants issus de deux familles différentes. Le questionnaire a donc été envoyé à 63 MG.

Vingt-huit questionnaires nous ont été retournés, un questionnaire a été exclu (le MG n'ayant pas répondu aux questions après avoir précisé « enfant vu qu'une fois »). Il y avait 30 enfants suivis car il y avait 2 fratries. Le taux de réponses était donc de 42,8% ; 47,8% pour le CRCM d'Angers et 29,4% pour le CRCM du Mans.

*Tableau VI: Caractéristiques des enfants suivis par les MG répondants*

<b>Médecins répondants (30 enfants suivis)</b>		
<b>Age de l'enfant (moyenne, écart-type)</b>	<b>9,4 ans nombre</b>	<b>5,6 Pourcentage(%)</b>
<5 ans	8	26,6
≥5 et <10 ans	6	20
≥10 et <15 ans	10	33,3
≥15 ans	6	20
<b>Suivi par le MG depuis la naissance</b>	<b>15</b>	<b>50</b>

<b>Médecins répondants (27)</b>		
<b>Temps de trajet cabinet/CRCM (moyenne, écart-type)</b>	<b>31,8min nombre</b>	<b>22min Pourcentage(%)</b>
<30 min	15	55
≥30 min et <1h	9	33
≥1h et <1h30min	2	0,07
≥1h30min	1	0,03

### 3.2.1 Diagnostic

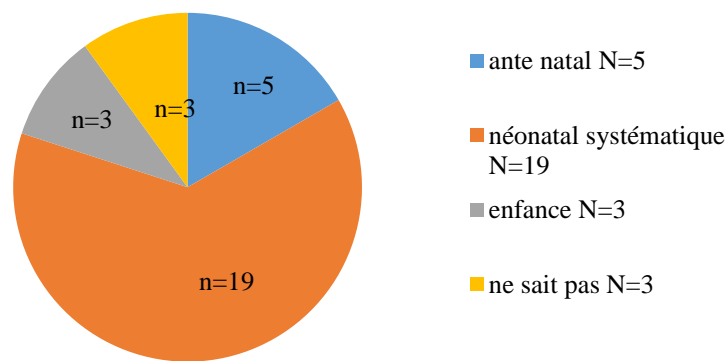


Figure 5 : Diagnostic de la mucoviscidose

- *Diagnostic dans l'enfance*

Trois enfants ont été diagnostiqués pendant l'enfance. Ce diagnostic a été effectué pour les trois par le pédiatre, deux ont répondu avoir adressé l'enfant au pédiatre en suspectant le diagnostic de mucoviscidose et un a répondu avoir adressé l'enfant pour des troubles psychomoteurs graves.

- *Evocation du diagnostic de mucoviscidose*

Parmi les 27 médecins, 19 évoquaient le diagnostic de mucoviscidose face à certaine(s) situation(s) clinique(s), 7 ne l'évoquaient pas et il y avait une donnée manquante. Les symptômes évoqués ont été pour 17 d'entre eux une symptomatologie pulmonaire (« bronchite à répétition », « encombrement pulmonaire », « infections broncho pulmonaires répétées et trainantes », « asthme sévère du nourrisson »), 12 ont décrit une symptomatologie digestive (« troubles digestifs », « diarrhées ») et 6 ont écrit « retard de croissance ».



### 3.2.2 Consultations du médecin généraliste

- *Fréquence de consultations par an*

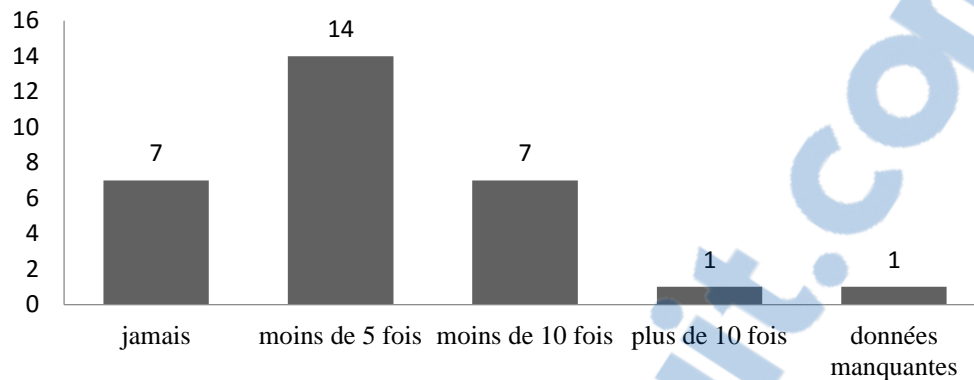


Figure 6 : Nombre de consultations du médecin généraliste pendant l'année 2013

Il n'y avait pas de différence significative pour la répartition du nombre de consultations (4 modalités) en fonction du temps de trajet entre le cabinet et le CRCM (<30 min /  $\geq$  à 30 min) ( $p=0,3$  test fisher), ni en fonction de l'âge des patients (< à 10 ans /  $\geq$  à 10 ans) ( $p=0,09$  test fisher).

- *Motifs de consultation des médecins généralistes par les patients*

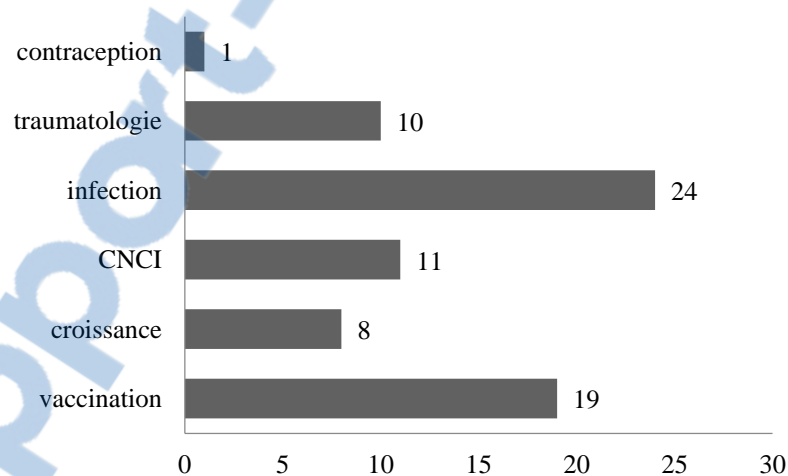


Figure 7 : Motifs de consultation des médecins généralistes par les patients

$N=27$  par barre

- *Consultation pour des symptômes en lien avec la mucoviscidose*

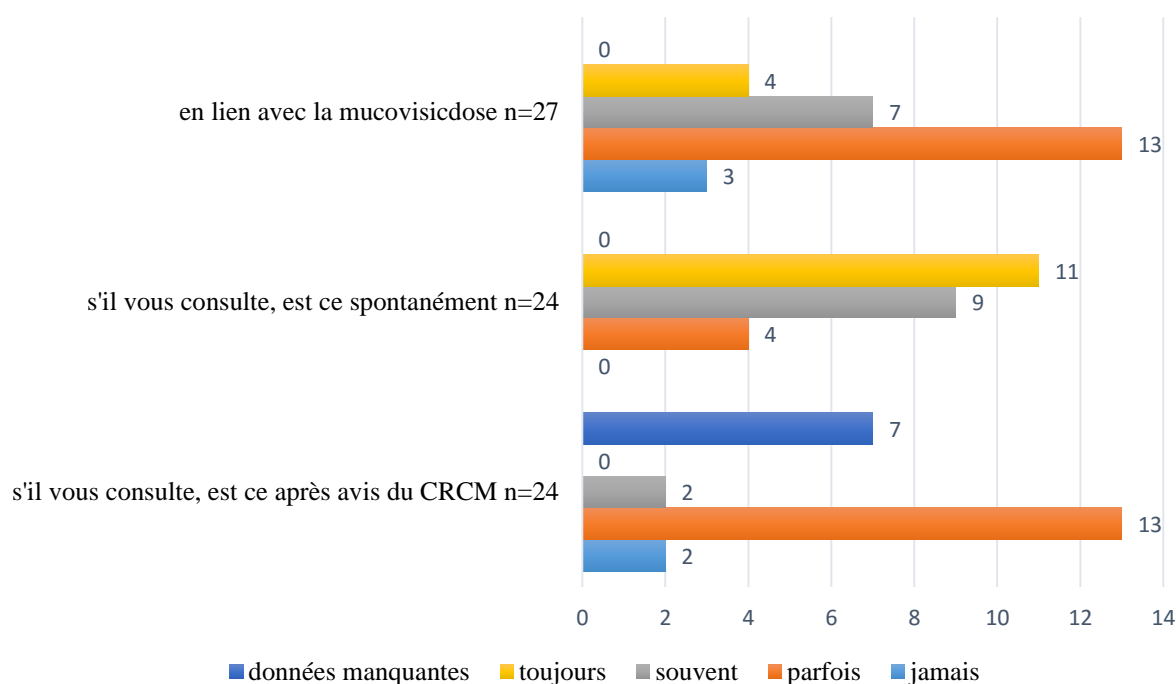


Figure 8 : Consultation des patients pour des symptômes en lien avec la mucoviscidose

### 3.2.3 Difficultés ressenties par le médecin généraliste

Tableau VII : Difficultés ressenties par le médecin généraliste face à certains motifs de consultation

Motifs	NC	Jamais	parfois	souvent	toujours
Toux, expectorations	1	<u>11</u>	<u>10</u>	2	1
Dyspnée	7	8	7	2	1
Douleur abdominale	7	<u>11</u>	7	0	0
Trouble du transit	8	<u>10</u>	7	0	0
Diabète	<u>18</u>	4	2	0	1
Retard de croissance	<u>15</u>	5	4	0	1
Symptômes dépressifs	<u>19</u>	3	3	0	0
CNCI	<u>11</u>	<u>11</u>	1	1	1
contraception	<u>21</u>	2	1	0	0

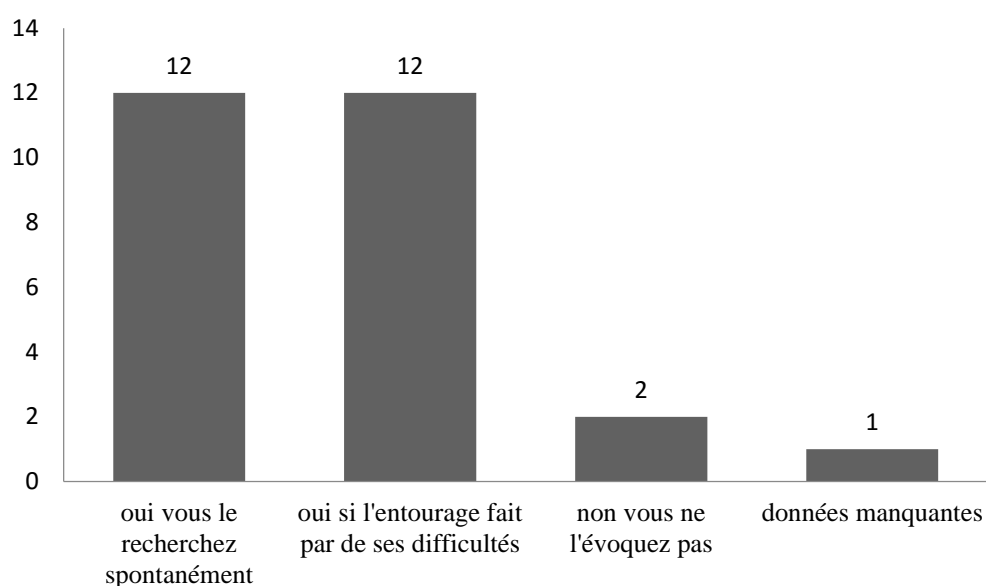
Il existait deux données manquantes pour tous les motifs, sauf pour le motif contraception où il existait trois données manquantes.

### 3.2.4 Rôle de médecin de famille

Parmi les médecins 77% étaient aussi le médecin de la fratrie de l'enfant suivi et 88% d'entre eux étaient le médecin traitant des parents de l'enfant.

Deux des médecins n'étaient les médecins ni des parents, ni de la fratrie.

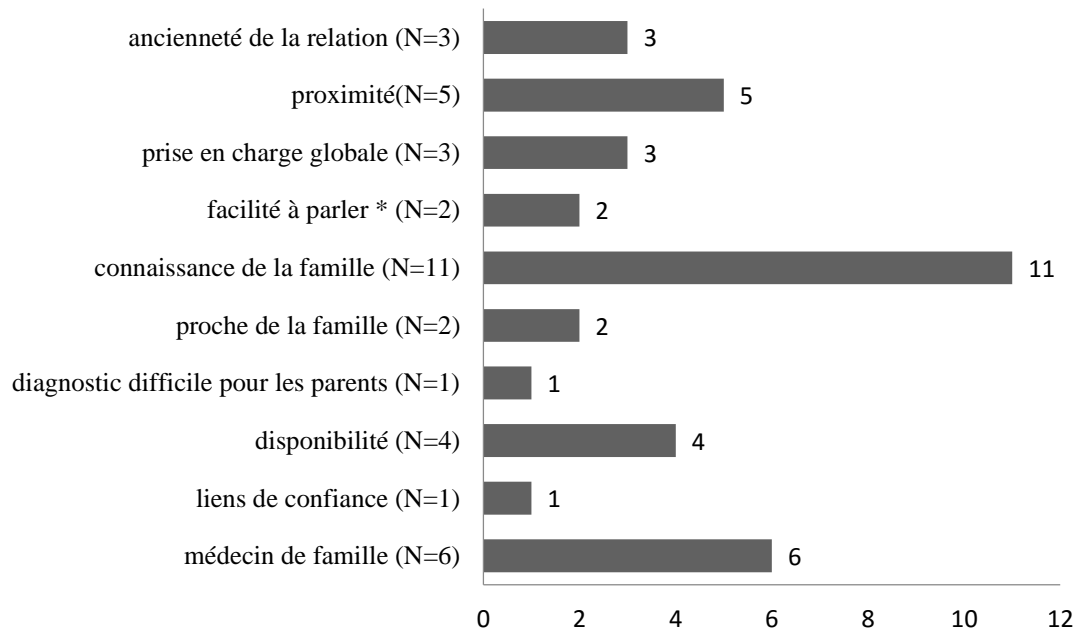
- *Evaluation de l'impact de la maladie sur le reste de la famille*



*Figure 9 : Appréciation de l'impact de la maladie sur la famille (n=27)*

- *Rôle « privilégié » du médecin généraliste*

- Vingt-deux médecins ont répondu avoir un rôle privilégié dans le dépistage des difficultés psychologiques de l'entourage face à la maladie, 4 ont répondu non et un n'a pas répondu.
- Vingt ont répondu avoir un rôle dans le soutien auprès des familles, 5 ont répondu ne pas avoir ce rôle et 2 n'ont pas répondu.



*Figure10: Justification d'un rôle privilégié*

\* :« moments plus longs en consultation, consultation non dédiée à cela, et cela aide à discuter »

Trois médecins ont justifié l'absence d'un rôle privilégié par :

- Manque de temps
- Eclatement familial, médecins multiples
- Suivi par assistante sociale et pédopsychiatre dans le cadre des consultations multidisciplinaires.

### 3.2.5 Lien entre le médecin généraliste et le CRCM

- *Relation avec le CRCM*

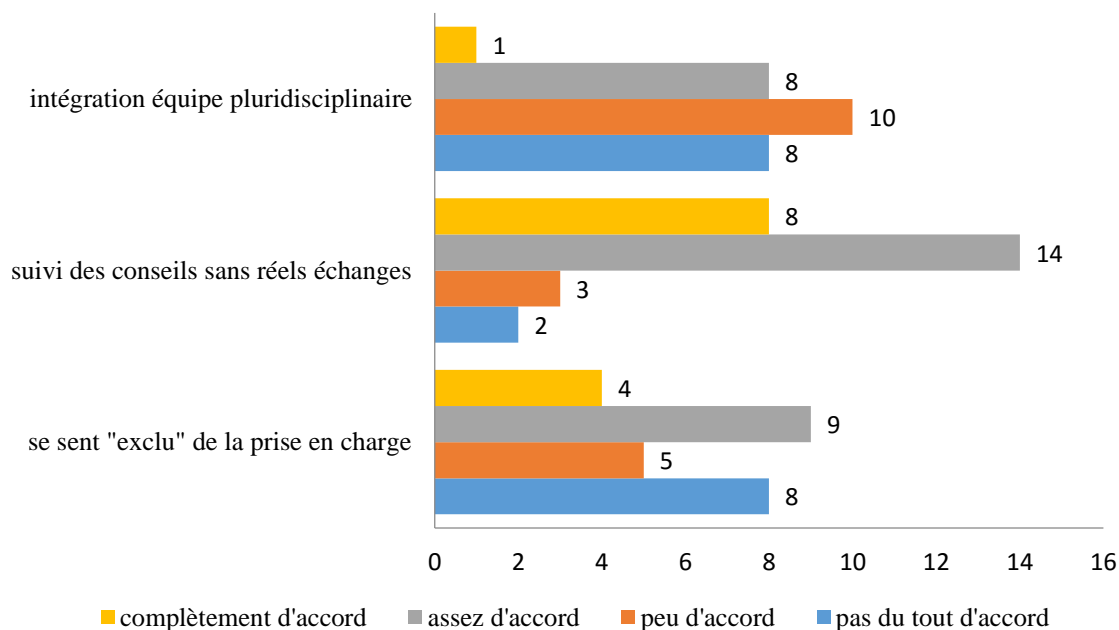


Figure 11: Relation entre les médecins généralistes et le CRCM (n=27)

Une donnée manquante a été retrouvée concernant l'item « se sent exclu de la prise en charge ».

- *Réunions organisées par le CRCM*

Dix-neuf médecins ont répondu ne pas avoir été invités à participer à une réunion de dossiers organisée par le CRCM à l'attention des soignants extrahospitaliers ; 8 ont été invités.

Sur les huit invités, six y ont participé. La justification de l'absence de participation a été le « manque de temps ».

- *Relation ville-hôpital*

A la question « Qu'est ce qui selon vous améliorerait la relation ville hôpital ? », les médecins généralistes ont répondu :

- « laisser plus d'autonomie dans la prise en charge »
- « les patients suivis pour un diabète ne nous consultent pas, je ne comprends pas dans ce cas que le spécialiste ne soit pas le médecin traitant. Pour ce nourrisson, je ne reçois que des courriers, je ne l'ai jamais vu »

- « Maintien d'un contact difficile, envoi d'un courrier dans les 48h après une consultation spécialisée »
- « formation des médecins généralistes : dépistage, les complications de la maladie, traitement» N=3
- « téléphone privé des spécialistes » N=2
- « absence de difficulté rencontrées dans ce dossier » N=4
- « ne sait pas »
- «je progresse avec la patiente, manque d'information pratique sur l'évolutivité, j'ai apprécié avoir été appelée par le pédiatre lors du diagnostic »
- « difficulté d'assister aux réunions par manque de temps» N=3
- « suivi biannuel systématique pour faire le point »
- « attitude des parents ? »
- « pédiatre très à l'écoute »

### 3.2.6 Prescription d'antibiotiques

*Tableau VIII : Attitude du MG quant à la prescription d'antibiotiques en cas de :*

	Surinfections ORL	Surinfections pulmonaires
<b><u>Gestion d'emblée seul (e)</u></b>		
Jamais	2	4
Parfois	4	3
Souvent	6	9
Toujours	13	8
DM	2	3
<b><u>Aide par conseil et documents du CRCM</u></b>		
jamais	6	4
parfois	9	5
Souvent	5	8
Toujours	4	5
DM	3	5
<b><u>Avis systématique auprès du CRCM</u></b>		
jamais	12	9
parfois	10	10
Souvent	2	3
Toujours	0	1
DM	3	4

## **4. DISCUSSION**

### **4.1 Résultats principaux**

Ce travail a mis en évidence que le fait de suivre un enfant atteint par la mucoviscidose n'entraînait pas de difficulté ni d'obstacle pour les MG. Ainsi le MG était un interlocuteur pour l'entourage de l'enfant atteint par la mucoviscidose, il était consulté pour des motifs en lien ou non avec la pathologie. Les familles étaient parallèlement très attachées à la prise en charge par le CRCM. Actuellement les MG ne se sentaient pas intégrés à l'équipe du CRCM, mais certains exprimaient le besoin de se former à la pathologie.

Pour les familles des patients, le MG était considéré comme acteur du suivi de l'enfant. En effet, pour plus de la moitié des familles il était considéré comme un médecin principal de l'enfant, seul ou avec le pédiatre du CRCM. Et quand le pédiatre du CRCM était considéré comme seul médecin principal, le MG pouvait tout de même être consulté ; parfois pour des symptômes en lien avec la mucoviscidose. Les patients les plus jeunes (moins de 10 ans) avaient désigné plus souvent le MG comme un médecin principal et ceci de manière significative. Les avantages à consulter le médecin généraliste étaient surtout la disponibilité et sa proximité.

### **4.2 La méthodologie**

Le suivi des patients atteint de mucoviscidose, est un sujet peu abordé en médecine générale. En effet, seule une thèse d'exercice évoquant ce thème est retrouvée dans la littérature(13). Son originalité est donc une des forces de cette étude.

Deux enquêtes quantitatives ont été menées en parallèle afin de comprendre et d'enrichir les résultats de chacune des analyses. La méthode quantitative était plus simple à mettre en œuvre car, compte tenu de la gravité de la maladie, mener des entretiens avec les familles semblait être une démarche intrusive et pouvant être difficile émotionnellement. Néanmoins une méthode qualitative aurait permis de limiter le biais de déclaration et de mieux appréhender le vécu des familles. L'étude est restée descriptive car il n'a pas été possible de croiser les réponses des populations du fait de l'anonymat des réponses aux questionnaires.

Le taux de réponse pour les deux enquêtes était correct au vu de la petite taille de la population (42% pour les médecins interrogés et 52% pour les familles). Le questionnaire portait sur un patient particulier des MG ce qui a pu les motiver. Les informations concernant les coordonnées des MG et des familles ont pu être erronées du fait d'événements de vie

(séparation des parents, déménagement, départ à la retraite ou décès du médecin...) et non mises à jour dans les dossiers des patients. Pour exemple, un questionnaire adressé à une famille nous a été retourné car celle-ci n'habitait plus à l'adresse indiquée. C'est pourquoi nous émettons l'hypothèse que d'autres familles ou médecins ont pu ne pas répondre faute d'avoir reçu le questionnaire. Une autre hypothèse est que les familles des patients atteints de mucoviscidose sont souvent impliquées dans des études et protocoles de recherche sur la maladie, ce qui pourrait expliquer leur lassitude et leur choix de ne pas répondre à cette enquête. De même, les médecins généralistes, très sollicités pour des questionnaires de thèse, manquent de temps pour y répondre.

Les MG sélectionnés avaient dans leur patientèle au moins un enfant atteint de la mucoviscidose. L'échantillon n'était donc pas représentatif de la population générale des médecins généralistes dont la probabilité d'avoir un enfant atteint est faible

Il pouvait exister un biais dans les deux enquêtes: les médecins répondants étant ceux le plus souvent consultés et les familles répondantes avaient probablement une relation plus proche avec leur médecin traitant.

#### 4.3 Les résultats

##### 4.3.1 Le médecin généraliste, présent auprès de l'enfant atteint de mucoviscidose

La majorité des diagnostics de la maladie chez les patients de l'enquête ont été établis grâce au dépistage néonatal : (70% des patients) Dans le RFM, qui tient compte à la fois de la population pédiatrique et de la population adulte ce chiffre est de 54% (2). Néanmoins, l'enquête auprès des familles a révélé que cinq enfants ont été diagnostiqués dans l'enfance, prouvant que le diagnostic dans l'enfance reste une possibilité qui demeure cependant rare. D'ailleurs, dans le registre l'âge moyen au diagnostic en 2013 était de 9,1 ans. Le médecin généraliste peut y être confronté et doit savoir y penser. Parmi les MG interrogés, 70 % déclaraient évoquer le diagnostic de mucoviscidose devant certaines situations cliniques : 63% devant une symptomatologie pulmonaire, 44% devant une symptomatologie digestive et 22% devant un retard de croissance. Selon les réponses des familles, les patients ayant été diagnostiqués dans l'enfance l'ont été devant des symptômes similaires à ceux décrits par les médecins. D'après le RFM ce sont les trois circonstances de diagnostic post natal les plus fréquentes(2). Cependant, les MG répondants étant confrontés à la maladie, ils y étaient plus sensibilisés et plus à même de répondre positivement à cette question.



A la question « qui est le médecin principal de l'enfant », 17 familles ont répondu le pédiatre du CRCM et 11 familles y ont associé ce dernier au MG. Plusieurs interprétations de la notion de « médecin principal » étaient possibles : médecin principal pour la mucoviscidose ? Médecin principal du suivi de l'enfant ? Parmi les 17 parents qui considéraient le pédiatre du CRCM comme médecin principal, 12 ont tout de même consulté le MG pendant l'année 2013, entre une et 10 fois. Ainsi, le médecin principal ne signifiait donc pas médecin exclusif. Le MG était bien considéré comme un acteur du suivi de l'enfant.

Dans l'étude un résultat était significatif : les parents des plus jeunes enfants (âgés de moins de 10 ans) désignaient plus souvent comme médecin principal le MG seul ou associé au pédiatre du CRCM. Dans la population générale, selon une étude de la direction de recherche des études de l'évaluation et des statistiques (DREES) en 2004, 11 % des consultations du MG concernaient les moins de 12 ans, et 8 % les 13-25 ans(14). Pour la tranche d'âge de 0 à 6 ans, les consultations chez le MG sont plus fréquentes du fait des consultations obligatoires et du calendrier vaccinal. Cela peut être une explication au fait que les parents des plus jeunes patients désignaient le MG comme un médecin principal. Dans le cas de la mucoviscidose, la pathologie s'aggravant avec l'âge, elle s'accompagne de nouvelles complications. Le patient se voit alors obligé de se tourner vers le spécialiste. Une autre hypothèse possible serait un nouveau mode de suivi : les pédiatres du CRCM incitent ils davantage les nouveaux patients à consulter le médecin généraliste ?

Dans l'enquête précédemment citée de la DREES, sont recensés les principaux motifs de consultations de la population pédiatrique en médecine générale : les pathologies des voies respiratoires hautes, les vaccinations et les examens systématiques de prévention. Ces mêmes motifs étaient retrouvés dans un travail de thèse sur la consultation pédiatrique des enfants de 0 à 6 ans en médecine générale, auxquels s'y ajoutaient les traumatismes(14). Dans l'enquête, les médecins étaient consultés principalement pour une pathologie infectieuse (88%), la vaccination (70%), la prescription de certificat de non contre-indication à la pratique du sport (40 %) et en traumatologie (37%). Les motifs de consultation des enfants malades sont les mêmes que la population générale, avec une part plus importante pour la pathologie infectieuse du fait de l'atteinte respiratoire dans la mucoviscidose. Au sujet de la croissance, les MG étaient peu consultés pour ce motif (30 %) et selon les familles, c'est le pédiatre du CRCM qui prenait en charge la croissance (53 % pour le pédiatre du CRCM contre 19 % pour le MG). Or dans les deux populations le MG était sollicité pour les certificats obligatoires (9 mois et 24 mois) et les CNCI, consultation où la croissance de l'enfant est surveillée. La croissance, paramètre important à surveiller dans la mucoviscidose était décrite comme affaire de spécialiste, mais suivie conjointement par le MG. Le médecin

généraliste garde sa place dans le suivi des enfants notamment pour la prise en charge des soins courants. Ce rôle est celui évoqué dans le protocole de soins HAS par la prise en charge par le médecin généraliste des affections intercurrentes chez l'enfant atteint de mucoviscidose (5).

Dans un premier temps, les parents dont un enfant est atteint par la mucoviscidose déclaraient majoritairement ne pas consulter le MG pour une douleur abdominale, une rhinite ou une odynophagie ; les résultats étaient partagés pour la fièvre et la toux. Est-ce parce qu'ils ne jugeaient pas nécessaire de consulter pour ces motifs ? Ou consultaient-ils directement au CRCM ? Cette question aurait mérité ces précisions. Mais dans un second temps, les trois principaux symptômes pouvant être en lien avec la mucoviscidose et motivant une consultation chez le MG, rapportés par les parents, étaient la toux la fièvre et la rhinite. Cela peut être lié au fait que la première question était déclarative et la seconde factuelle (question ouverte). Finalement les parents consultaient pour ces symptômes.

#### 4.3.2 Le médecin généraliste face à une maladie chronique pédiatrique

En France entre 1,5 et 4 millions des 0-20 ans seraient porteurs d'une maladie chronique. L'importance du médecin de proximité de par sa connaissance du développement de l'enfant sont soulignés par la CNNSE (10). Cette dernière insiste sur la place de chacun des acteurs autour de l'enfant en situation de pathologie chronique, ainsi que sur la nécessité d'une collaboration entre les spécialistes et le médecin de proximité. Le MG est un point d'ancrage pour la famille. Concernant la mucoviscidose, le plan national de diagnostic et de soins, proposé par l'HAS préconise une prise en charge quasi hospitalière par le CRCM, mais il est précisé le lien avec le MG concernant, entre autre, les affections intercurrentes et l'éducation thérapeutique (5). Les patients et parents d'enfants atteints de maladie rares, accordent une place importante au suivi du patient dans sa globalité. Les parents d'enfants atteints par une autre maladie chronique, la trisomie 21, attendaient de la part du médecin généraliste qu'il soigne leur enfant efficacement lorsqu'il présente une pathologie bénigne comme n'importe quel autre enfant(15).

Une thèse d'exercice a étudié quelle pouvait être la place du médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares, en analysant les attentes des patients atteints d'une maladie lysosomale (16) : 46 % des parents des patients de 0 à 20 ans souhaitaient une plus grande implication du médecin généraliste dans le suivi du patient. Concernant la mucoviscidose, 63.8% des familles consultaient le MG pour leur enfant en cas de symptômes pouvant être en lien avec la mucoviscidose, 41.6% le consultaient spontanément, les autres

étaient orientés par le CRCM. Si le MG n'était pas considéré comme un médecin principal, autant de familles consultaient spontanément le MG que le pédiatre en cas de symptômes évocateur de la mucoviscidose. Les réponses des médecins généralistes allaient également dans ce sens. Le MG a été consulté en 2013 entre une et quatre fois par son patient atteint de mucoviscidose (50 % chez les familles, 46 % chez les MG). Ce qui concorde avec les résultats d'une étude concernant le diabète chez l'enfant, où 43,7 % des MG ont été consultés tous les 2-3 mois(17). Ainsi le MG est consulté et considéré comme un médecin de premier recours même en contexte de pathologie chronique.

Les MG suivant un enfant atteint par la mucoviscidose ne se sentaient pas en difficulté devant des motifs de consultation tels que la toux, la dyspnée ou la douleur abdominale. De même la prescription d'un antibiotique lors d'une surinfection orl ou pulmonaire était débutée par les médecins de manière spontanée, sans nécessité de prendre un avis auprès du CRCM. Deux-tiers des parents déclaraient que le MG gérait seul la pathologie, ce qui corroborait les réponses des MG. Néanmoins, les enfants atteints de mucoviscidose restent des patients chroniques fragiles. Ainsi, bien que les médecins évoquent se sentir à l'aise dans le suivi de la maladie, la nécessité d'un travail conjoint avec le CRCM reste primordial. Chacun des acteurs doit pouvoir passer la main lorsqu'il l'estime nécessaire, témoignant d'une confiance mutuelle, et ceci dans le but de travailler en équipe dans l'intérêt du patient.

Parallèlement les parents ne trouvaient pas que le MG était mal à l'aise avec la mucoviscidose ni qu'il ne s'intéressait pas à la maladie. La prise en charge de la mucoviscidose est quasi hospitalière (par le CRCM) et elle était suffisante selon la majorité des parents d'enfants atteints par la mucoviscidose. La complexité de la maladie nécessite un suivi régulier clinique permettant de contrôler les atteintes multi viscérales de la maladie. Les familles souhaiteraient de la part du MG qu'il gère la prise en charge globale de l'enfant malade, laissant au CRCM la prise en charge de la mucoviscidose. Cependant les avis étaient partagés quant aux connaissances du MG concernant la maladie. Cette tendance se retrouve dans le rapport 2012 de l'Observatoire national des maladies rares où 59 % des personnes interrogées estimaient que le MG n'était pas assez formé(18). Les parents d'enfant atteint par la trisomie 21 acceptaient le manque de connaissance de la part du MG, du moment qu'il oriente lorsqu'il ne peut répondre aux parents. Ainsi, ils acceptent que le médecin généraliste ne sache pas tout, mais ils attendent de celui-ci qu'il s'informe personnellement(15). Quant aux MG, certains exprimaient le besoin de formation concernant la maladie. La mucoviscidose est certes étudiée pendant les études médicales mais refaire le point lors de

la formation médicale continue pourrait être bénéfique aux MG concernés. Il aurait été intéressant de questionner les médecins généralistes sur leurs sources d'informations concernant la mucoviscidose, et les outils qu'ils souhaiteraient avoir à disposition pour s'informer sur la maladie.

#### 4.3.3 Le médecin généraliste dans son rôle de médecin de famille

D'après la WONCA (World familydoctorsCaring for people ), dans sa définition européenne de la médecine générale de 2002, le médecin généraliste « développe une approche centrée sur la personne dans ses dimensions individuelles, familiales, et communautaires. »(19) . La prise en charge du patient est alors considérée comme globale. Sur le versant familial cela paraît nécessaire en contexte de pathologie, tant la maladie peut impacter d'une part la personne atteinte mais également son entourage. Globalité encore plus essentielle lorsqu'il s'agit d'une pathologie chronique de l'enfant comme la mucoviscidose. En effet, la CNNSE dans son dernier rapport préconise la prise en charge de l'entourage d'un enfant atteint d'une pathologie chronique(10).

L'étude montrait que les médecins suivaient, dans la majorité des cas, la fratrie ainsi que les parents de l'enfant atteint de la mucoviscidose. Aussi l'expression médecin de famille prend tout son sens. La prise en charge d'un enfant implique une relation triangulaire qui se joue entre l'enfant, ses parents et le soignant. Dans cette relation, le MG dispose d'une place particulière du fait de sa connaissance de l'entourage, de l'histoire familiale et des liens entre les protagonistes. Il est mis en évidence qu'au-delà du suivi de la maladie en tant que telle, les MG recherchent l'impact de celle-ci sur l'entourage, dépistent d'éventuelles difficultés psychologiques apportant dès lors un soutien dans la sphère familiale. Cette place particulière du médecin généraliste au sein du système familial s'observe également dans l'accompagnement d'autres pathologies, tel que celui de la trisomie 21(15).

Malgré les préconisations de la CNNSE évoquées précédemment et les réponses des MG, les parents expriment ne pas se sentir soutenus sur le plan psychologique. En effet 52 % estiment que le médecin n'évalue jamais l'impact de la maladie sur l'entourage. Pour autant, la mucoviscidose est une pathologie occupant une grande partie du quotidien de l'enfant ainsi que celui de sa fratrie et ses parents, générant des répercussions sur les liens parents-enfants et au sein de la fratrie. Ainsi, le quotidien, impacté par les différentes prises en charge inhérentes à la maladie, entraîne souvent un manque de temps des parents pour s'occuper de la fratrie, pouvant générer dès lors de la fatigue, de l'anxiété ou de la colère. L'entourage attend sans doute du MG qu'il vienne interroger cet impact de la maladie sur

eux-mêmes et le reste de la famille(17). Une étude sur la qualité de vie de la fratrie de l'enfant atteint de mucoviscidose montrait que les parents avaient tendance à « sur estimer les difficultés de leur enfant malade et à sous-estimer les souffrances potentielles de la fratrie. Les auteurs soulignaient donc l'importance d'apporter une aide globale à l'ensemble de la famille. (20)

De plus, dans un autre travail, il était estimé par la moitié des parents interrogés, une difficulté face à la maladie (angoisse, tristesse et injustice) de la part de la sœur ou du frère de l'enfant atteint(21). C'est pourquoi, la consultation au CRCM étant principalement dédiée à l'enfant atteint de mucoviscidose, il apparaît plus aisé pour le médecin de famille de venir dépister les difficultés de l'entourage à l'occasion de consultation les concernant.

Un des résultats marquant de cette étude était la différence de point de vue concernant la recherche de l'impact psychologique sur l'entourage. En effet alors que les médecins généralistes déclaraient majoritairement rechercher l'impact psychologique de la maladie sur la famille, celles-ci ne se sentaient pas prises en charge sur ce plan. Pourquoi cette différence ? Janse AJ et al ont étudié la qualité de vie des enfants atteints de maladie chronique, montrant une différence de perception entre les parents et les pédiatres concernant, dans cette étude, l'humeur et la douleur de l'enfant(22). Cela était aussi le cas concernant la prise en charge psychologique de l'enfant atteint par la mucoviscidose. Différentes explications étaient possibles. Tout d'abord, lorsque la consultation concernait un proche de l'enfant malade pour un motif médical qui lui est propre, l'objet de la consultation n'étant pas d'évaluer l'impact de la mucoviscidose sur lui, est-ce que le médecin s'autorise alors à le faire ? Il peut être évoqué des difficultés de communication : ouvrir la possibilité de discuter, savoir poser les questions adaptées et laisser le temps à la réponse. Il y a aussi le fait qu'il est peut être difficile pour l'entourage qui accompagne l'enfant atteint de mucoviscidose en consultation de faire part de ses difficultés devant lui. Pour finir, l'évolution de la mucoviscidose n'étant pas linéaire mais ponctuée d'exacerbations, d'aggravation de l'état clinique, le besoin de soutien psychologique n'est pas ressenti de la même manière dans le temps.

Il est nécessaire de rajouter la place importante des associations dans la prise en charge de la mucoviscidose et leur rôle soutenant pour les familles. Ce qui est vrai aussi pour l'équipe pluridisciplinaire du CRCM. Les familles préfèrent peut être d'autres interlocuteurs que leur MG pour se confier.

Parallèlement à la recherche du soutien psychologique, les avantages à consulter le MG cités par les parents étaient, très souvent, la proximité et la disponibilité.

La proximité est citée du fait que le cabinet médical est localisé à une faible distance du lieu de vie. Il est observé une tendance montrant que les patients ayant leurs lieux de vie le plus près du CRCM, semblaient être plus suivis par le MG. La proximité du CRCM n'efface pas celle du cabinet du MG. La proximité est citée aussi dans une étude sur le suivi des enfants de 0 à 6 ans(23). Elle est retrouvée dans le rapport de la CNNSE qui parle du MG et du pédiatre libéral, comme du « médecin de proximité »(10). Les MG suivant un enfant atteint de la mucoviscidose évoquaient la proximité comme un avantage dans la prise en charge de l'entourage. Ce qui pourrait sous-entendre que les médecins ayant répondu au questionnaire sont certainement ceux qui étaient les plus proches de leur patient atteint de la mucoviscidose et sa famille.

Outre la proximité, un autre terme est commun aux parents et médecins suivant un enfant atteint par la mucoviscidose, ainsi qu'aux parents d'enfant atteint de trisomie 21: la disponibilité(15). La disponibilité est nécessaire car le CRCM peut-être plus difficilement accessible. Elle permet un premier recours médical, une réassurance des parents inquiets et une facilité à discuter.

#### 4.3.4 Le médecin généraliste, le CRCM et les soins à domicile

Concernant le lien avec le CRCM, les MG ne se sentent pas intégrés à l'équipe pluridisciplinaire entourant l'enfant. Ceci peut s'expliquer par les nombreux réseaux de soins qui sont proposés au MG et qui nécessitent du temps et une certaine organisation du travail(24). Ceci est confirmé par la non-participation des MG aux réunions organisées par le CRCM, que les MG ont justifié par un manque de temps. D'autre part la maladie étant rare et ne concernant généralement qu'un seul enfant dans sa patientèle, le MG peut moins s'investir auprès du CRCM. Cependant ne pas faire partie de l'équipe pluridisciplinaire, ne sous-entend pas que les MG se sentent exclus de la prise en charge. En effet la moitié des MG ne le ressentent pas comme tel, et parallèlement ne sont pas exclus par les parents d'enfants atteints par la mucoviscidose. Ainsi chaque acteur de santé qui gravite autour de l'enfant en situation de maladie chronique a une place particulière qui nécessite une coordination entre eux.

Depuis quelques années, les CRCM tentent de développer les soins à domicile. Cela permet d'espacer les consultations hospitalières et de limiter le risque infectieux nosocomial. De plus ils améliorent la qualité de vie de l'enfant et sa famille en respectant le rythme de vie familial(4). Les professions libérales telles que le kinésithérapeute et l'infirmière sont déjà largement impliquées dans les soins à domicile (kinésithérapie respiratoire, perfusion

d'antibiotique, nutrition entérale, ventilation non invasive...) ; mais le médecin généraliste semble peu intervenir dans ces soins. En 2005, le CRCM d'Angers a mis en place des consultations pluridisciplinaires à domicile. L'équipe se composait d'un des pédiatres, de l'infirmière coordinatrice et d'un kinésithérapeute, et travaillait en lien avec l'hospitalisation à domicile (HAD). Cette démarche a fait l'objet d'une enquête auprès des 11 familles concernées entre 2005 et 2011(25). Toutes les familles déclaraient préférer les consultations à domicile aux consultations hospitalières. Pour autant, le recul était insuffisant pour conclure à un bénéfice en termes de prévention des infections nosocomiales. Une récente étude menée au CRCM d'Angers sur l'influence de l'état de santé et de l'environnement socio-familial sur la qualité de vie des enfants atteints de mucoviscidose n'a pas permis de mettre en évidence de relation significative entre soins à domicile et score de qualité de vie, du fait probablement du manque de recul et du faible effectif concerné(26). Dans notre étude, les avis des familles étaient partagés sur le fait que les consultations du médecin généraliste permettaient d'espacer les consultations hospitalières. (16 avis favorables contre 17 défavorables). Cela peut témoigner que ce n'est pas encore le mode d'organisation choisi par les familles, qui préfèrent s'orienter vers le spécialiste. Cela montre également, encore une fois, que le médecin généraliste intervient dans la prise en charge globale de l'enfant mais que le pédiatre du CRCM reste le référent pour la mucoviscidose. Cependant, les consultations et les soins à domicile entraînent une charge organisationnelle supplémentaire pour les intervenants du CRCM. Une mise à jour du PNDS devrait être évaluée pour « préciser le champ de la coordination hôpital-ville-domicile et les responsabilités respectives du CRCM et acteurs de proximité, soignants, aidants »(6).

Concernant les soins à domicile, 20 familles étaient assez ou complètement d'accord avec le fait que le médecin généraliste pouvait gérer les complications aiguës et limiter les hospitalisations. Les familles supposent donc que le MG est compétent pour la gestion de ces complications.

Les soins à domicile tendent à respecter et favoriser le rythme de vie de l'enfant et sa famille mais ils prennent une place majeure dans le quotidien de toute la famille. D'une part en termes de temps (temps des soins, interventions des différents soignants) et d'autre part en termes d'espace dédié pour ces soins (réorganisation de l'habitation, envahissement de l'espace familial). Le « répit » relatif pour l'entourage familial permis par l'hospitalisation en milieu hospitalier n'a plus lieu lors des soins à domicile (12). De plus, les parents se voient souvent confiés le rôle de soignant et les soins parfois techniques leur sont délégués. Ce rôle peut entraver leur projet professionnel et retentir sur l'équilibre psychologique des parents qui risque l'épuisement et le surmenage.(27) Le médecin généraliste, en tant que

médecin de famille doit pouvoir être un interlocuteur privilégié pour ces « parents-soignants », dépister les conséquences psychologiques sur l'entourage, et en référer au CRCM.



## **5. CONCLUSION**

La prise en charge de l'enfant atteint de mucoviscidose doit être globale associant le médecin généraliste et le pédiatre du CRCM dont les compétences sont complémentaires selon l'entourage de l'enfant. Les enfants atteints par la mucoviscidose sont suivis régulièrement par le CRCM mais le MG a une place dans le parcours de soin de ces enfants, notamment pour les pathologies intercurrentes. Le MG peut être l'interlocuteur de premier recours en tant que médecin de proximité.

La prise en charge d'un enfant atteint d'une maladie rare telle que la mucoviscidose n'entraîne pas de difficultés pour les médecins généralistes concernés. Ils souhaiteraient cependant être formés à la pathologie. Ils sont aussi demandeur d'une meilleure intégration dans l'équipe médicale entourant l'enfant. Afin d'améliorer cette intégration au réseau de soin, une formation adaptée aux médecins généralistes suivant un enfant atteint par la mucoviscidose pourrait être réalisée par l'équipe du CRCM.

## 6. **BIBLIOGRAPHIE**

1. Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. Bilan d'activité 2013. [Internet]. [Consulté le 24 mai 2015]. Disponible sur : [http://www.afdphe.org/sites/default/files/bilan\\_activite\\_2013.pdf](http://www.afdphe.org/sites/default/files/bilan_activite_2013.pdf)
2. Vaincre la mucoviscidose et institut national d'études démographiques (ined). Registre français de la mucoviscidose. Bilan des données 2013.Paris. avril 2015.
3. Vaincre la Mucoviscidose. Association de lutte contre la mucoviscidose [Internet]. [Consulté le 24 mai 2015].Disponible sur : <http://www.vaincrelamuco.org>.
4. Maurice W. Mucoviscidose et réseau de soins: expérience du centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose du CHU d'Angers [Thèse d'exercice]. [France]: Université d'Angers; 2004.
5. Haute autorité de santé. Mucoviscidose- Protocole national et de soins pour une maladie rare. Novembre 2006.
6. Rault G, Pougheon D, Moisdon J-C, Pépin M, Kletz F, Bellon G, et al. Analyse de la prise en charge hospitalière ambulatoire de la mucoviscidose. Santé Publique. 2015 Aug 13;Vol. 27(3):363–72.
7. L'assurance maladie. Le parcours de soins coordonnés. Octobre 2006.[Internet]. [Consulté le 24 mai 2015]. Disponible sur :[http://www.ameli.fr/fileadmin/user\\_upload/documents/cp02102006.pdf](http://www.ameli.fr/fileadmin/user_upload/documents/cp02102006.pdf).
8. Franc C, Le Vaillant M, Rosman S, Pelletier-Fleury N. La prise en charge des enfants en médecine générale : une typologie des consultations et visites .études et résultats (DREES). Août 2007; (n° 588)
9. Le Breton-Lerouvillois G, Romestaing P. Atlas de la démographie médicale en France : la situation au 1 er janvier 2013. Conseil national de l'ordre des médecins. 2013.
10. Chevalier B. Commission nationale de la naissance et de la santé des enfants. Rapport sur le parcours de soins des enfants atteints de maladie chronique .2015.
11. Holué C. [Maladies rares : une affaires de spécialistes ?]. Rev Prat. 2012 Jan;62(1):81–3.
12. Fresnais E. Rôle du pharmacien d'officine dans la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose: enquête par questionnaire [Thèse d'exercice]. [France]: Université d'Angers; 2011.
13. Thouvenot M. La mucoviscidose: rôle du médecin généraliste dans la prise en charge [Thèse d'exercice]. [France]: Université de Bourgogne; 2008.
14. Labarthe G. Les consultations et visites des médecins généralistes - Un essai de typologie .études et résultats (DREES). 2004; (n° 315)

15. Goffinet M. Vécu des parents de personnes trisomiques 21 et attentes vis-à-vis du médecin traitant. [Thèse d'exercice]. [France]:Université de Lyon Claude Bernard; 2008.
16. Seveque M. Quelle place pour le médecin généraliste dans la prise en charge des maladies rares ? Analyse des attentes de patients atteints de maladies lysosomales. [Thèse d'exercice]. [France]: Université de Paris Descartes; 2014
17. Chohobigarat X. Description de la prise en charge de l'enfant diabétique de type 1 par le médecin généraliste : enquête auprès de 146 médecins généralistes [Thèse d'exercice]. [France]:Université de Bordeaux; 2014
18. Maladies rares info services- Observatoire des maladies rares 2012- Rapport final[Internet] [Consulté le 24 mai 2015]. Disponible sur:[http://www.maladiesraresinfo.org/assets/pdf/Rapport\\_Observatoire\\_maladies\\_rares\\_2012.pdf](http://www.maladiesraresinfo.org/assets/pdf/Rapport_Observatoire_maladies_rares_2012.pdf)
19. WONCA. La définition européenne de la médecine générale- médecine de famille. 2002.[Internet] [Consulté le 24 mai 2015]. Disponible sur:<http://www.woncaeurope.org/sites/default/files/documents/WONCA%20definition%20French%20version.pdf>
20. Demerval R, Nandrino J-L, Bruchet C, Vanneste J, Delelis G, Christophe V, et al. Qualité de vie de la fratrie d'enfants atteints de mucoviscidose : le point de vue des parents et des enfants. *Ann Méd-Psychol Rev Psychiatr.* 2009 Jun;167(5):361–5.
21. Gras D. Santé et qualité de vie des frères et sœurs d'enfants atteints de maladies chroniques. [Thèse d'exercice]. [France]:Université de Nantes; 2009
22. Janse AJ, Uiterwaal CSPM, Gemke RJJ, Kimpen JLL, Sinnema G. A difference in perception of quality of life in chronically ill children was found between parents and pediatricians. *J Clin Epidemiol.* 2005 mai;58(5):495–502.
23. Michel M. Suivi régulier de l'enfant de 0 à 6 ans en Midi-Pyrénées: Généraliste, Pédiatre ou PMI ?[Thèse d'exercice]. [France]: Université de Toulouse III-Paul Sabatier; 2013
24. Corvaisier Barbot C. Implication des médecins généralistes dans les réseaux de santé. [Thèse d'exercice]. [France]:Université de Paris Val- de- Marne;2008
25. Mercier A, Beaumesnil M, Chaillou E, Troussier F, Darviot E, Chiffolleau M, et al. Consultation pluridisciplinaire à domicile d'enfants mucoviscidosiques : expérience d'un centre de ressources et de compétences pour la mucoviscidose. *Arch Pédiatrie.* 2011 décembre;18(12):1335–6.
26. Ollivier M. Influence de l'état de santé et de l'environnement socio-familial sur la qualité de vie des patients atteints de mucoviscidose âgés de 6 à 18 ans suivis au CRCM d'Angers. [Mémoire pour l'obtention du DES en pédiatrie]. [France]:Université de Angers;2014
27. Abély M. L'aide à l'aidant en pédiatrie. *Arch Pédiatrie.* 2013 Nov;20(11):1176–8.

## **7. LISTE DES FIGURES**

Figure 1 : Médecin principal de l'enfant

Figure 2 : Intégration du MG dans le suivi de l'enfant en fonction de leur âge

Figure 3 : « Consultez vous le MG lorsque votre enfant présente : ... »

Figure 4 : consultation pour motif autre que la mucoviscidose

Figure 5 : Diagnostic de la mucoviscidose

Figure 6 : Nombre de consultations du médecin généraliste pendant l'année 2013

Figure 7 : Motifs de consultation des médecins généralistes par les patients

Figure 8 : Consultation des patients pour des symptômes en lien avec la mucoviscidose

Figure 9 : Appréciation de l'impact de la maladie sur la famille

Figure 10: Justification d'un rôle privilégié

Figure 11: Relation entre les médecins généralistes et le CRCM

## **8. LISTE DES TABLEAUX**

Tableau I : Caractéristiques des familles répondantes

Tableau II : consultation du MG en cas de symptômes pouvant être en lien avec la mucoviscidose

Tableau III : point de vue des familles sur le médecin traitant face à la mucoviscidose

Tableau IV : attitude du MG face à la mucoviscidose

Tableau V : avantages à consulter le MG

Tableau VI : caractéristiques des enfants suivis par les MG répondants

Tableau VII : Difficultés ressenties par le médecin généraliste face à certains motifs de consultation

Tableau VIII : attitude du MG quant à la prescription d'antibiotiques en cas de...:

## **9. TABLES DES MATIERES**

LISTE DES ENSEIGNANTS DE LA FACULTE .....	2
COMPOSITION DU JURY.....	5
ABREVIATIONS .....	10
PLAN .....	11
1. INTRODUCTION .....	12
2. MATERIEL ET METHODE .....	15
2.1 Enquête.....	15
2.2 Enquête auprès des médecins généralistes.....	15
2.3 Enquête auprès des familles des patients .....	15
2.4 Analyse statistique .....	16
3. RESULTATS .....	17
3.1 Retour des questionnaires adressés aux familles des patients.....	17
3.1.1 Diagnostic .....	17
3.1.3 Désignation du médecin principal de l'enfant.....	18
3.1.3 Evaluation de l'impact de la maladie sur la famille .....	19
3.1.4 Fréquence des consultations du médecin généraliste.....	20
3.1.5 Motifs de consultation du médecin généraliste .....	20
3.1.6 Point de vue des familles sur le médecin généraliste face à la mucoviscidose .....	22
3.2 Retour des questionnaires adressés aux médecins généralistes des patients.....	24
3.2.1 Diagnostic .....	25
3.2.2 Consultations du médecin généraliste .....	26
3.2.3 Difficultés ressenties par le médecin généralistes.....	27
3.2.4 Rôle de médecin de famille .....	27
3.2.5 Lien entre le médecin généraliste et le CRCM .....	30
3.2.6 Prescriptions d'antibiotiques .....	31
4. DISCUSSION .....	32
4.1 Résultats principaux .....	32

4.2 La méthodologie .....	32
4.3 Les résultats .....	33
4.3.1 Le médecin généraliste présent auprès de l'enfant atteint de mucoviscidose .....	33
4.3.2 Le médecin généraliste face à une maladie chronique pédiatrique .....	35
4.3.3 Le médecin généraliste dans son rôle de médecin de famille .....	37
4.3.4 Le médecin généraliste, le CRCM et les soins à domicile.....	39
5. CONCLUSION .....	42
6. BIBLIOGRAPHIE.....	43
7. LISTE DES FIGURES .....	45
8. LISTE DES TABLEAUX.....	46
9. TABLE DES MATIERES.....	47
10. ANNEXES.....	49
Annexe 1 : Questionnaire et lettre adressés aux familles.....	49
Annexe 2 : Questionnaire et lettre adressés aux MG .....	55
Annexe 3 : Avis du comité d'éthique.....	61
Annexe 4 : Commentaires libres des familles.....	62
Permis d'imprimer.....	64

## **10. ANNEXES**

Annexe 1 : Questionnaire et lettre adressés aux familles

### **Questionnaire adressé aux parents d'un enfant atteint de mucoviscidose :**

1/ Vous êtes

- ☐ un homme
- ☐ une femme

2/ Quel âge a votre enfant ?

3/ Avez-vous d'autre(s) enfant(s):

- ☐ oui
- ☐ non

si oui, est ce qu'un autre de vos enfants est atteint de mucoviscidose ?

- ☐ oui
- ☐ non

***Le reste du questionnaire concerne uniquement votre enfant atteint de la mucoviscidose***

4/ Combien de temps vous faut-il pour vous rendre au Centre de Ressource et de Compétences de la Mucoviscidose ? \_\_\_\_\_min

5/ A quel moment le diagnostic de mucoviscidose de votre enfant a-t-il été fait ?

- ☐ Pendant la grossesse du fait d'antécédents familiaux
- ☐ Grâce au dépistage systématique réalisé à la maternité quelques jours après la naissance
- ☐ Dans l'enfance



**Si le diagnostic n'a pas été fait pendant la grossesse ou par le dépistage à la maternité ou avant :**

- Quel âge avait votre enfant au moment du diagnostic de mucoviscidose ?
- Quels symptômes selon vous ont conduit à ce diagnostic dans l'enfance ?
- Par qui le diagnostic a-t-il été fait ?
- ☐ Le médecin généraliste qui a été le premier à évoquer la mucoviscidose
  - ☐ Un pédiatre chez qui vous avez été adressés par le médecin généraliste
  - ☐ Un pédiatre que vous avez consulté directement

6/ Qui est pour vous le médecin principal de votre enfant ?

- ☐ Le médecin généraliste
- ☐ Le pédiatre du CRCM
- ☐ Un pédiatre autre que celui du CRCM
- ☐ Un autre spécialiste (précisez) ....

Si le médecin généraliste est le médecin principal de mon enfant c'est parce que : *(cocher une ou plusieurs réponses)*

- C'est le médecin de famille ☐ oui ☐ non
- Il exerce à proximité de mon domicile ☐ oui ☐ non
- Il m'a été recommandé par le CRCM ☐ oui ☐ non
- Autre (précisez) .....

Votre médecin généraliste évalue-t-il l'impact de la maladie chez les autres membres de la famille (psychologique, organisationnel...) ?

- ☐ Uniquement si vous parlez de vos problèmes familiaux
- ☐ Parfois, lors d'une consultation pour un autre membre de la famille
- ☐ Parfois lors d'une consultation pour votre enfant atteint de mucoviscidose
- ☐ Jamais

7/ Cochez les cases :

	Médecin généraliste	Pédiatre du CRCM	Pédiatre autre	Médecin autre (préciser) : .....
Qui réalise les vaccinations de votre enfant				
Qui remplit les certificats médicaux obligatoires des 9 mois, 2 ans				
Qui pèse et mesure votre enfant (regarde et met à jours les courbes de croissance et de poids dans le carnet de santé)				
Si concerné Qui signe les certificats de non contre indication à la pratique sportive				
Si concerné Qui prescrit la contraception de votre enfant?				

8 / Durant l'année 2013, combien de fois avez-vous consulté le médecin généraliste pour votre enfant atteint de mucoviscidose ?

- ☐ Jamais
- ☐ Moins de 5 fois
- ☐ Moins de 10 fois
- ☐ Plus de 10 fois

9/ Consultez-vous le médecin généraliste lorsque votre enfant présente : (cocher une ou plusieurs cases)

- ☐ De la fièvre uniquement
- ☐ Une douleur d'oreille
- ☐ Une toux
- ☐ Une douleur de gorge

- ☐ Un rhume
- ☐ Des douleurs du ventre
- ☐ Une pathologie traumatique bénigne (entorse, plaie...)

**10/** Si vous pensez que votre enfant présente des symptômes en rapport avec la Mucoviscidose, consultez-vous votre médecin généraliste ?

- ☐ oui spontanément
- ☐ oui sur les conseils du CRCM
- ☐ non, directement le pédiatre du CRCM

Si oui quels étaient le (s) symptôme (s) dont vous vous souvenez qui vous ont amené à consulter votre médecin généraliste lors des 3 dernières consultations ?

**11/** Vous estimez que :

- Votre médecin généraliste a une mauvaise maîtrise de la problématique de la Mucoviscidose

☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Votre médecin généraliste est mal à l'aise face à cette maladie

☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Votre médecin généraliste est peu ou pas intéressé par cette maladie

☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Le suivi hospitalier suffit pour le suivi de votre enfant

☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Vous avez l'impression d'en savoir plus que le médecin généraliste sur la mucoviscidose

☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

**12/** Si vous consultez votre médecin généraliste pour des symptômes en lien avec la mucoviscidose, quel est son attitude ?

- Il demande avis auprès du pédiatre référent du CRCM

☐ Jamais ☐ assez rarement ☐ parfois ☐ toujours

- Il se réfère aux conseils et documents fournis par le CRCM

☐ Jamais ☐ assez rarement ☐ parfois ☐ toujours

- Il vous conseille d'appeler le CRCM

- ☐ Jamais ☐ assez rarement ☐ parfois ☐ toujours  
- Il gère seul la symptomatologie
- ☐ Jamais ☐ assez rarement ☐ parfois ☐ toujours

**13/ Il me paraît logique de consulter mon médecin généraliste car :**

- Il peut gérer les complications aiguës et limiter ainsi les hospitalisations  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Cela permet d'espacer les consultations hospitalières  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Il assure un meilleur soutien dans la maladie pour mon enfant  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Il assure un meilleur soutien pour le reste de la famille  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Il est disponible rapidement  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Il a du temps à nous consacrer  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord
- Il exerce à proximité de notre domicile  
☐ pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

Quels autres avantages voyez-vous à consulter votre médecin généraliste ?

Quels autres inconvénients voyez-vous à consulter votre médecin généraliste ?

Commentaires ?

Madame, Monsieur

Afin d'obtenir notre diplôme de docteur en médecine générale, nous préparons une thèse, dirigée conjointement par le Professeur GINIES et le Docteur BOUTON. Ce travail, réalisé en collaboration avec le Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM) d'Angers – Le Mans, a pour objectif d'évaluer la place du médecin généraliste dans la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose.

Un de vos enfants étant atteint par cette maladie, nous avons besoin pour notre travail de connaître vos relations avec votre médecin traitant et vos attentes lors d'une consultation.

Pour cela nous avons préparé un questionnaire adressé à vous-même et à votre médecin traitant. Les réponses seront anonymisées.

Nous vous serions reconnaissantes de bien vouloir y répondre et nous le retourner grâce à l'enveloppe affranchie ci-jointe. Nous espérons que notre travail sera constructif et aidera à votre prise en charge en dehors du milieu hospitalier.

Nous vous remercions par avance et nous vous prions de croire en l'assurance de nos sentiments les meilleurs.

Solenn LE CROM et Marlène LEANNEC Internes de Médecine générale.

**Questionnaire adressé aux médecins généralistes d'un enfant atteint de mucoviscidose :**

1/ Dans quelle ville exercez vous ?

2/ Quel âge a votre patient atteint de mucoviscidose ?

3/ Depuis quand le suivez- vous ?

4/ A quel moment le diagnostic de mucoviscidose de votre patient a t-il été fait ?

- ☐ A la suite d'un dépistage anténatal réalisé du fait d'antécédents familiaux
- ☐ A la suite du dépistage systématique néonatal
- ☐ Plus tard dans l'enfance

Si la mucoviscidose a été découverte dans l'enfance, qui en a fait le diagnostic :

- ☐ Vous
- ☐ Un pédiatre, à qui vous avez adressé votre patient pour suspicion de mucoviscidose.
- ☐ Un pédiatre, à qui vous avez adressé votre patient, sans avoir pensé au diagnostic de mucoviscidose.
- ☐ Un pédiatre que les parents de votre patient ont consulté directement.

5/ Vous arrive t- il d'évoquer le diagnostic de mucoviscidose face à certaine (s) situation (s) clinique (s) ?

- ☐ oui
- ☐ non

Si oui, devant quel(s) symptôme (s) ?

6/ Durant l'année 2013, combien de fois votre patient atteint de mucoviscidose vous a-t-il consulté ?

- ☐ Jamais
- ☐ Moins de 5 fois
- ☐ Moins de 10 fois
- ☐ Plus de 10 fois

7/ Votre patient atteint de mucoviscidose vous consulte t- il pour : (cocher une ou plusieurs réponses)

- ☐ La mise à jour des vaccinations
- ☐ Le suivi de la croissance staturo-pondérale
- ☐ La prescription d'un certificat de non contre-indication à la pratique d'un sport
- ☐ La prise en charge d'infections bénignes pédiatriques (angine, otite, rhinite...)
- ☐ La prise en charge de traumatologie bénigne (entorse, plaie)
- ☐ La prescription d'une contraception (si concerné)

8/ Votre patient vous consulte t- il lorsqu'il présente des symptômes pouvant être en lien avec la Mucoviscidose ?

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

S'il vous consulte, est ce :

- Spontanément  
☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours
- Après avoir pris avis auprès du Centre de Référence et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM)  
☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

9/ Chez ce patient, devant quel(s) motif (s) de consultation vous sentez vous en difficulté ?

Toux, expectorations

☐ Non concerné (e) ☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

Dyspnée

☐ Non concerné (e) ☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

Douleurs abdominales

☐ Non concerné (e) ☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

Trouble du transit

☐ Non concerné (e) ☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

Diabète

☐ Non concerné (e) ☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

Retard de croissance

☐ Non concerné (e)   ☐ Jamais   ☐ Parfois   ☐ Souvent   ☐ Toujours

Symptômes dépressifs

☐ Non concerné (e)   ☐ Jamais   ☐ Parfois   ☐ Souvent   ☐ Toujours

Certificat de non contre-indication à la pratique d'un sport

☐ Non concerné (e)   ☐ Jamais   ☐ Parfois   ☐ Souvent   ☐ Toujours

Contraception

☐ Non concerné (e)   ☐ Jamais   ☐ Parfois   ☐ Souvent   ☐ Toujours

**10/A** votre connaissance une ou plusieurs cures d'antibiotiques en intra veineux ont été prescrites à domicile pour votre patient atteint de mucoviscidose ?

- ☐ oui
- ☐ non

Si oui, avez-vous déjà été sollicité par la famille pour intervenir concernant cette prescription d'antibiotique en IV ?

- ☐ oui
- ☐ non

**11/** Etes – vous le médecin traitant :

- ☐ Des frère(s) et/ou sœur(s) du patient
- ☐ De la mère et/ou du père du patient
- ☐ Aucun.

Essayez-vous d'apprécier l'impact de la maladie sur le reste de la famille ?

- ☐ Oui vous le recherchez spontanément
- ☐ Oui si l'entourage fait part de ses difficultés
- ☐ Non vous ne l'évoquez pas.

**12/** Pensez- vous que le médecin traitant pourrait avoir un rôle « privilégié »

- ☐ dans le dépistage des difficultés psychologiques de l'entourage face à la maladie
- ☐ dans le soutien auprès des familles

Si oui pourquoi ?



Si non pourquoi ?

**13/ Concernant vos relations avec le CRCM :**

- Vous vous sentez faire partie intégrante d'une équipe pluridisciplinaire

☐ Pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Vous suivez leurs conseils et documents sans qu'il n'y ait de réel échange.

☐ Pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

- Vous vous sentez « exclu (e) » de la prise en charge de votre patient

☐ Pas du tout d'accord ☐ peu d'accord ☐ assez d'accord ☐ complètement d'accord

**14/ Avez-vous été invité à participer à une réunion de dossiers organisée par le CRCM à l'attention des soignants extra hospitaliers ?**

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si oui, y avez-vous participé :

- ☐ Oui
- ☐ Non

Si non, pourquoi :

**15/ Concernant la prescription d'antibiotiques :**

En cas d'infections ORL,

- vous gérez d'emblée seul (e) la prescription :

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

- Vous vous aidez des conseils et documents fournis par le CRCM

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

- Vous demandez systématiquement conseil auprès d'un médecin du CRCM.

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

En cas de surinfections pulmonaires :

- vous gérez d'emblée seul (e) la prescription :

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

- Vous vous aidez des conseils et documents fournis par le CRCM

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

- Vous demandez systématiquement conseil auprès d'un médecin du CRCM.

☐ Jamais ☐ Parfois ☐ Souvent ☐ Toujours

**16/** Qu'est ce qui selon vous améliorerait la relation ville hôpital ?

Chère consœur, cher confrère

Afin d'obtenir notre diplôme de docteur en médecine générale, nous préparons une thèse, dirigée conjointement par le Professeur GINIES (pôle mère enfant) et le Docteur BOUTON (département de médecine générale), qui a pour objectif d'évaluer la place du médecin généraliste dans la prise en charge du patient atteint de mucoviscidose.

Vous êtes recensés dans le registre du Centre de Ressources et de Compétences en Mucoviscidose d'Angers- Le Mans (CRCM) comme médecin traitant d'un ou plusieurs patients porteurs de la mucoviscidose. A ce titre, vos relations avec lui/eux, vos besoins, vos difficultés, votre expérience sur la prise en charge nous intéressent.

Pour cela nous avons préparé un questionnaire adressé à vous-même ainsi qu'aux parents de votre/vos patient (s). Les réponses seront anonymisées.

Nous vous serions reconnaissantes de bien vouloir compléter, et nous retourner le questionnaire ci-joint. Nous espérons que notre travail sera constructif et pourra vous aider à la prise en charge des patients porteurs de la mucoviscidose en dehors du milieu hospitalier. Vous trouverez une enveloppe affranchie ci-jointe. Si vous souhaitez un exemplaire du travail réalisé, vous pouvez nous communiquer votre adresse mail pour que nous vous en envoyions un.

En vous remerciant par avance du temps que vous nous consacrerez.

Nous vous remercions par avance et nous vous prions de croire en l'assurance de nos sentiments les meilleurs.

Solenn LE CROM et Marlène LEANNEC Internes de Médecine générale.

**FACULTE DE MEDECINECENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE  
ANGERS ANGERS**

**COMITE D'ETHIQUE**

\* \* \* \* \*

***Le Président  
Docteur Jean-Paul JACOB***

**Marlène LEANNEC  
Solenn LECROM**

Angers, le 27 février 2014

Mesdames,

Le Comité d'Ethique du Centre Hospitalier Universitaire d'Angers a examiné le **6 février 2014** votre projet enregistré sous le numéro **N° 2014-7 Place du médecin généraliste autour de l'enfant atteint de la mucoviscidose : Regards croisés des médecins et des familles des patients.**

Il s'agit d'une étude clinique descriptive sous forme de questionnaires adressés aux familles des 72 patients suivis au CRCM d'Angers-Le Mans ainsi qu'à leurs médecins généraliste référents.

Le but est de décrire le rôle du médecin généraliste dans la prise en charge des enfants atteints de mucoviscidose : quelles sont les attentes des familles vis-à-vis de leur médecin généraliste ? Quel est le ressenti des médecins, quelles sont leurs difficultés ?

*Il n'y a pas d'obstacle éthique à la réalisation de cette étude.*

AVIS FAVORABLE



Docteur Jean-Paul JACOB

#### Annexe 4 : Commentaires libres des familles

« Depuis plusieurs années notre enfant se décourage sur sa scolarité. Le médecin l'encourage psychologiquement à avancer, en plus des rencontres avec sa psychologue du CRCM et le soutien de son pédiatre également.

En conclusion, nous, parents, sommes plus à l'aise quand même avec l'équipe du CRCM concernant sa mucoviscidose. Une équipe très impliquée dans les soucis de notre quotidien. »

« Il considère l'enfant comme un enfant « normal » et ne tiens pas compte de sa maladie » (cité en avantage)

« Etant donné que pour l'instant, notre fille a seulement eu des consultations avec un pédiatre de l'hôpital où elle est née et le CRCM, je ne peux guère vous renseigner sur la prise en charge de notre médecin généraliste. » (patient âgé de 5 mois )

« Il ne connaît pas assez la maladie et n'en fait qu'à sa tête pour les traitements (antibiotiques) »

« La proximité et le suivi de la famille au complet. » comme avantages. « le manque de disponibilité (15 minutes seulement) comme inconvénients.

« Je lui fais confiance quant au diagnostic et à la délivrance des traitements ; mais il ne délivre pas d'arrêt maladie pour enfant malade quand cela est vraiment nécessaire (sans pour autant d'abus de ma part). En général tout se passe très bien avec le médecin. Bon suivi. »

« Rendez-vous rapides et trajets moins longs ».

« Déplacement moins longs, 5 minutes ». « Je préfère emmener mon fils à l'hôpital car je préfère leurs conseils face à la maladie ».

« Avantage distance / domicile » comme avantage « Règles d'hygiène peu adaptées (salle d'attente, table d'examen) » comme inconvénient.

« Proximité » comme avantage. « Attente de plus d'une heure, pas assez d'interaction avec le CRCM » comme inconvénient « Le suivi régulier au CRCM nous évite beaucoup de rendez-vous chez le médecin traitant ».

« La connaissance de la famille, les liens que nous avons, son ouverture d'esprit, son humilité, sa gentillesse et la confiance qu'il a en nous en tant que parents pour gérer et vis-à-vis des enfants. Nous sommes dans un rapport d'égal à égal et non dans un rapport de supériorité ». « Son retard ! » cité en inconvénient. « Être un bon médecin, c'est avant tout savoir écouter et respecter l'autre dans sa personnalité, ses compétences et sa souffrance. »

« Compétence et disponibilité ».

« C'est un cabinet médical donc ce n'est pas toujours le même médecin » cité comme inconvénient. « Nous souhaiterions des journées d'information ou des rencontres hôpital médecin généraliste ou kiné/hôpital sur notre lieu de vie pour une meilleure information et liaison ».

« Lui faire découvrir la maladie, ainsi il pourra aider d'autre patient atteint de mucoviscidose ». « Pas de connaissance sur la maladie ». Cité comme inconvénient.

« Il est formidable, disponible, très attaché à notre enfant. J'ai une totale confiance ».  
« Merci pour nos enfants et bonne réussite dans vos études ».

« Nous allons chez le généraliste car c'est notre médecin de famille et pour la proximité, et pour avoir les ordonnances pour traiter rapidement son cas pour éviter une hospitalisation. Pour consulter les maux quotidiens de l'enfant. Mais lorsque l'on aborde les maux vraiment en lien avec la mucoviscidose il se décharge et nous demande de voir avec le CRCM à la prochaine consultation. Il ne veut pas prendre de risque et laisse la pathologie aux services compétents. Si le centre était plus près je préférerais me rendre au CRCM et parce qu'il y a de moins en moins de médecin en Mayenne avec beaucoup de départ à la retraite. C'est le cas de notre médecin fin mars, il va falloir trouver un autre médecin et recommencer à tout réexpliquer ».

« Nous sommes seuls avec cette maladie, nous ne pouvons pas en parler puisque personne ne connaît cette maladie. Très dur de gérer et très peur de perdre notre fille. Elle est élevée comme les autres enfants, fait du sport. Mais pour nous parents c'est très lourd à porter mais on ne le fait pas voir. Merci pour ce questionnaire ».

« Le généraliste est complémentaire de l'hôpital. »

« Au vu de la proximité du CRCM, nous ne prenons aucun risque, mes 2 enfants s'y rendent directement afin d'éviter des prises de médicaments non adaptées ».

« Limiter les déplacements au CHU ; une prise en charge immédiate, moins de fatigue pour les intéressés. Un relationnel plus facile avec une personne connue. »

« Aucun avantage mis à part qu'il est à proximité de notre domicile ». Inconvénient : « il n'est pas toujours au courant des obligations liées à la maladie (15 jours d'antibiotiques au lieu de 8). Si nous étions plus près du CRCM d'Angers je me rendrais moins souvent chez le généraliste. Mais le CRCM reste quand même très facile à joindre pour répondre à nos nombreuses questions de la vie quotidienne. »

PERMIS D'IMPRIMER

THÈSE DE *David Lecomte*  
*Sécheron Le Com*

Vu, le Directeur de thèse

*[Signature]*  
*D. Sacheron Le Com*

Vu, le Président du jury de thèse

*[Signature]*

Vu, le Doyen de la  
Faculté de Médecine  
d'ANGERS

*Pr. Coustant pour*

*le* Professeur I. RICHARD

*[Signature]*

Vu et permis d'imprimer



NOM : LEANNEC, LE CROM

**Titre de la thèse :**

***PLACE DU MEDECIN GENERALISTE AUTOUR DE L'ENFANT ATTEINT PAR LA MUCOVISCIDOSE. REGARDS CROISES DES MEDECINS GENERALISTES ET DES FAMILLES DES PATIENTS SUIVIS AU CRCM D'ANGERS- LE MANS EN 2014.***

**RESUME**

La mucoviscidose est la plus fréquente des maladies génétiques graves dans l'enfance. C'est une pathologie multi viscérale pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement curatif et qui nécessite une prise en charge médicale organisée. L'objectif de ce travail était d'étudier la place du médecin généraliste autour de l'enfant atteint par la mucoviscidose, en consultant l'entourage de l'enfant et les médecins généralistes suivant un enfant atteint. Sur le plan méthodologique, c'était une enquête rétrospective, descriptive et déclarative au moyen d'un questionnaire adressé à l'entourage des patients suivis au CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose) d'Angers- Le Mans ainsi qu'à leurs médecins généralistes désignés dans leur dossier médical. (65 familles, 70 enfants – 63 médecins généralistes). Le taux de réponses a été respectivement de 52% (34 familles) et 42.8% (27 questionnaires médecins). Notre étude a montré que de suivre un enfant atteint par la mucoviscidose n'entraînait pas de difficultés ni d'obstacles pour les MG. Certains exprimaient cependant le besoin de se former à la pathologie (son évolution, les complications de la pathologie par exemple). Plus de la moitié des familles considéraient le MG comme un médecin principal pour leur enfant atteint de mucoviscidose. Le MG était un interlocuteur pour l'entourage de l'enfant atteint par la mucoviscidose. Les familles appréciaient sa disponibilité et sa proximité. Il était consulté pour des motifs en lien ou non avec la pathologie. L'enfant atteint par la mucoviscidose était parallèlement régulièrement suivi par le CRCM. Actuellement les MG ne se sentaient pas intégrés à l'équipe du CRCM, et travaillaient de manière autonome. Un temps dédié à la formation des MG concernés par cette prise en charge permettrait de renforcer les relations entre le MG et le CRCM.

**MOTS-CLES**

Mucoviscidose, enfant, médecins généralistes, centre de ressources et de compétences de la mucoviscidose, suivi



**Rapport-Gratuit.com**