

**Rôle du médecin de famille  
dans la gérance de maladies rares**

***Family physician role  
in rare diseases management***

*Serge Bernard Melançon, MD, FRCPC, FCCMG  
Médecin généticien*

- Qu'un **diagnostic de maladie rare** soit posé **par un médecin de famille** s'avère **peu probable** (*à moins d'antécédents familiaux d'une telle maladie*)

*It is very unlikely to expect a rare disease diagnosis to be made by family physicians (except when previous familial cases are already known)*

- Quand les symptômes, signes ou résultats d'investigation, **ne supportent pas** le diagnostic provisoire initial, les cliniciens sont justifiés de considérer **l'éventualité de diagnostics alternatifs**

*When a patient's symptoms, signs or investigation results are not corresponding with an initial provisional diagnosis, clinicians are encouraged to routinely consider if there might be alternate diagnoses.*

- Ces **médecins** risquent de se sentir **inaptes** à répondre aux besoins de malades **aux symptômes inexplicables**, et percevoir les **patients** comme **peu crédibles** dans leur quête d'assistance.

These doctors may feel they are unable to meet the needs of patients with unexplained symptoms, and patients may lack credibility in seeking help.

- Ces **patients** sont à risque de **perdre confiance** et de se **détacher** de leur médecin.

These patients are at risk of losing faith and disengaging from their doctor.

A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease.  
[Dudding-Byth T. Aust Fam Physician.](#) 2015 Sep;44(9):634-8.

- Toutefois l'**approche holistique** prodiguée par les médecins de famille leur confère une **perspective unique** pour reconnaître le déploiement d'un **patron exceptionnel** de symptômes et signes **en apparence non reliés**

*However, the comprehensive whole-patient care provided by family physicians makes them ideally placed to recognize the evolution of an unusual pattern of seemingly unrelated symptoms and signs.*

- Une **référence à des cliniques** disposant d'équipes de spécialistes médicaux spécifiquement entraînés en maladies rares **devrait être proposée et discutée** avec le patient.

*Referral to rare disease clinics with specifically trained medical specialist teams should be considered and discussed with the patient.*

A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease.  
[Dudding-Byth T. Aust Fam Physician.](#) 2015 Sep;44(9):634-8.

- Quand leur diagnostic de maladie rare est posé, les patients peuvent exiger des **niveaux additionnels de soutien émotionnel** et de **parrainage** en vue d'accéder aux **soins** médicaux et supports **socio-économiques** nécessaires.

*When a rare disease diagnosis is uncovered patients may require increased levels of emotional support and advocacy to access necessary healthcare, social or financial services.*

- Même **en l'absence d'option thérapeutique spécifique** à la maladie rare détectée, le médecin de famille **continue d'exercer un rôle vital** dans la poursuite des **soins globaux** chez ce groupe de patients.

*Even without direct involvement in specific LD therapy, the family physician continues to play a vital role in providing ongoing holistic healthcare for this group of patients.*