



---

# MALADIES RARES : IDENTIFIER LES SIGNAUX D'ALERTE

---

Auteur : Dr Alicia Montesanti

Dernière mise à jour : 15/02/2024

## Comment repérer les signaux d'alerte d'une maladie rare ?

Pour limiter l'errance diagnostique des patient.es, il est important de procéder à une anamnèse détaillée et de se poser certaines questions sur les symptômes et leur fréquence, les antécédents familiaux et les examens et analyses déjà réalisées. Le questionnaire suivant peut vous guider :

- Le patient présente-t-il des symptômes aigus ou chroniques inexplicables, incohérents ou non spécifiques ou des symptômes à un âge inhabituellement jeune ?
- Existe-t-il des symptômes familiaux ?
- Y a-t-il eu un certain nombre de périodes de maladie en raison de symptômes différents ou identiques ?
- Y a-t-il des antécédents de consultation de différentes spécialités médicales sans résultat satisfaisant ?
- Y a-t-il des résultats pathologiques ou limites qui ne sont pas concluants à la première impression ?
- Y a-t-il déjà eu des soupçons d'étiologie psychosomatique ?
- Y a-t-il eu des phases de la maladie remontant à plusieurs années ?
- Certains scénarios d'exposition sont-ils connus (alimentation, voyage, logement, animaux, travail...) ?

Si vous pouvez répondre à la plupart des questions par oui et que votre intuition le confirme, il pourrait être judicieux d'envisager une maladie rare et d'orienter votre un spécialiste de la santé ou un généticien, de préférence lié à un centre d'expertise désigné pour les maladies rares, qui est mieux placé pour établir un diagnostic.

Ce questionnaire est basé sur fiche d'information sur les maladies rares réalisées dans le cadre du projet EMRaDi.

Avec le soutien de

E.R.: Quentin Mary + SSMG asbl rue de Suisse 8 – 1060 Bruxelles - 0410.639.602