



LES

C

L

É

S

DU DIAGNOSTIC

filières de santé  
maladies rares



## Pourquoi les « CLÉS » du diagnostic ?



pour **CIBLER** les signes



pour **LIER** les éléments entre eux



pour **ÉLIMINER** (diagnostic différentiel)



pour **STATUER** sur le diagnostic définitif

Fruit d'une proposition de nos associations de patients, après une évaluation des besoins.



Diffusion large auprès de la médecine générale, de la pédiatrie de ville et de la médecine d'urgence.



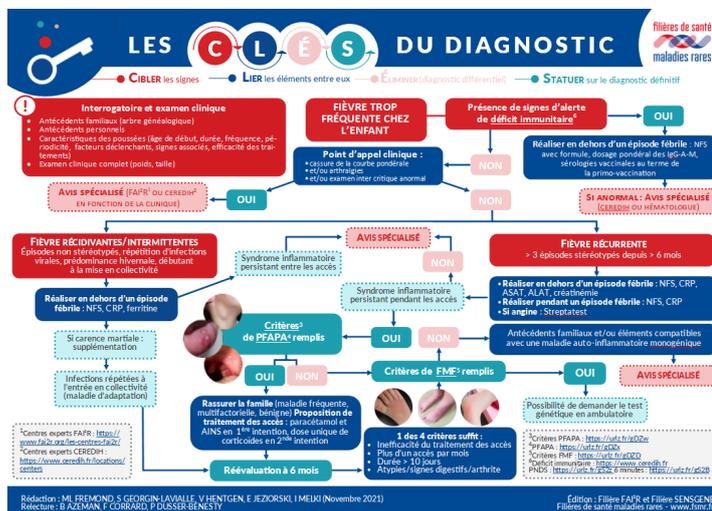
Éveiller la « culture du doute » pour qu'un symptôme spécifique puisse orienter les investigations vers des explorations simples confirmant ou infirmant une maladie rare dès la prise en charge chez le généraliste.



Un signe clinique spécifique fait évoquer au médecin de ville une possible maladie rare, qu'il pourra vérifier à l'aide de tests non invasifs et peu coûteux.



Un travail avec les associations de patients, étendu en inter filière.



## Méthodologie

- **Identification** d'une liste de signes
- **Identification** d'une liste d'experts par signes constituant le **groupe de rédaction**
- **Travail collégial** du groupe de rédaction pour proposer une première version
- **Relecture** par un groupe multidisciplinaire incluant au moins un pédiatre, un spécialiste de médecine générale et un représentant d'association de patients
- **Validation** d'une version finale consensuelle
- **Diffusion large** pour le public visé (médecine générale, pédiatrie, et médecine d'urgence)

## Publications et travaux en cours

15 Clés publiées  
et  
39 Clés en cours ou en projet

