

PRÉVENTION ET PROMOTION DE LA SANTÉ

PRIORITÉ OPÉRATIONNELLE
N° 5

DÉVELOPPER LA MÉDECINE PRÉDICTIVE, PRÉVENTIVE ET PERSONNALISÉE

DES ENJEUX, AUX RÉSULTATS ATTENDUS

La médecine prédictive, préventive et personnalisée, et même jusqu'à participative en associant concrètement l'utilisateur (d'où le terme de médecine des 4 P), répond aux attentes actuelles des citoyens. Elle répond également à la nécessité d'une médecine anticipative, capable d'interpréter des caractéristiques ou des signaux propres à un individu. Les professionnels de santé sont les premiers concernés par ces changements, qui vont impacter de plus en plus leur exercice, et expriment parfois des craintes justifiées à propos de cette « révolution » dans l'approche de la médecine.

Il sera possible de décrire la susceptibilité d'un patient à telle maladie (prédiction) et à tel traitement (personnalisation), et donc de prendre des mesures non seulement préventives mais également correctives (notamment au niveau moléculaire), et de conseiller un style de vie adapté (participation). Cette évolution est essentiellement justifiée par la prépondérance des maladies chroniques, source majeure de coût des systèmes de santé, et par les progrès de la génétique et de la biologie moléculaire et cellulaire.

Elle ne s'attache pas seulement à une médecine centrée sur l'individu, mais affirme la nécessité conjointe d'une « santé insérée », c'est-à-dire de la transformation progressive de l'environnement dans un sens plus sain (par exemple, dans les domaines de la nutrition, de l'habitat, des transports). On pourra se référer à l'axe 2 du Programme Régional Santé Environnement 3 « Promouvoir un urbanisme, un aménagement du territoire et des mobilités favorables à la santé ».

Le cas des **maladies rares** et des handicaps potentiellement associés appelle une attention particulière, en s'appuyant sur les apports actuels de la génétique et les évolutions en cours et à venir sur cette discipline centrale.

Une maladie est dite rare quand elle affecte moins d'une personne sur 2 000. Plus de 80 % des maladies rares sont des maladies génétiques.

Plus de 6 000 maladies rares sont reconnues en Europe. Paradoxalement, les maladies rares sont fréquentes ; elles concernent une personne sur 20 en France, soit 3 millions de patients. En Occitanie, 3 % de la population ont une maladie génétique rare.

Les syndromes malformatifs et déficiences intellectuelles constituent 50 % des maladies rares, et touchent des sujets jeunes. L'étiologie génétique a une part très importante (jusqu'à 70 %) dans la déficience intellectuelle. La problématique centrale du parcours des patients atteints de maladies rares et de leurs familles est celle de **l'errance diagnostique**.

La durée moyenne de l'errance diagnostique est de 4 ans ; elle peut aller jusqu'à 8 ans et impacte plus lourdement les enfants jusqu'à 18 ans et les femmes. L'errance diagnostique concerne la personne malade mais également ses apparentés.

Il convient également d'éviter des zones de rupture de soins, qui constituent une errance dans le parcours de soins post-diagnostic, et ont des répercussions délétères pour le patient et ses proches.

La réalisation de cette priorité permet de mettre en place au plus tôt et le plus rapidement possible les prises en charge adaptées qui permettront d'anticiper ou d'amortir les effets délétères de la maladie. Elle peut permettre éventuellement une intégration éducative et sociale. Elle permet à l'entourage et aux aidants d'identifier les partenaires compétents pour intervenir sur le parcours de soins de leur enfant ou de leur proche.

La priorité se décline à trois niveaux du parcours de soins :

- **l'orientation jusqu'à la structure en capacité d'établir le diagnostic** : information et formations des professionnels du premier recours : pédiatres, médecins scolaires, orthophonistes, sages-femmes, et surtout médecins généralistes – Communication à destination des maisons de santé, des plateformes territoriales d'appui (PTA). Positionnement de médecins référents en génétique – Valorisation des consultations longues et de coordination – Interface avec le médecin régulateur du réseau Maladies Rares – Interface/ articulation avec les centres de référence et de compétences ;

PRÉVENTION ET PROMOTION DE LA SANTÉ

PRIORITÉ
OPÉRATIONNELLE
N° 5

DÉVELOPPER LA MÉDECINE PRÉDICTIVE, PRÉVENTIVE ET PERSONNALISÉE

– **l’obtention d’un diagnostic précis de qualité** : permet de prévoir la trajectoire pathologique du patient et d’organiser les prises en charge nécessaires à chaque étape de cette trajectoire : suivi médical/consultations spécialistes – prise en charge médicamenteuse (voir médicaments de thérapie innovante), psychologique, scolaire, sociétale.

Moyens en compétences professionnelles, moyens technologiques et organisationnels. Valoriser l’adéquation de la relation clinico-biologique – promouvoir le travail en exomes dans le domaine des déficiences intellectuelles – Faire le lien entre le post-natal et l’anté-natal – S’attacher à la mise en place effective des téléconsultations, déjà inscrite dans le cadre du SROS 1.

– **une prise en charge post-diagnostic adaptée à la trajectoire prévisible du patient** : positionnement de tous les partenaires professionnels utiles sur le parcours du patient. Conforter/soutenir les actions du réseau Maladies rares.

TERRITOIRES CONCERNÉS

La région Occitanie

POPULATIONS CIBLÉES

Patients atteints de maladies rares d’origine génétique.

INDICATEURS DE SUIVI

– Délai d’obtention d’un diagnostic de maladie rare (source : réseau maladies rares)