

Un modèle de prise en charge ? Vers la médecine personnalisée

Isabelle Poirot-Mazères
Professeur de droit public
Institut Maurice Hauriou
Université Toulouse 1 Capitole

En quoi la prise en charge et les modèles de suivi des patients atteints de maladies rares peuvent-ils livrer des enseignements de nature à être repris ailleurs, et plus largement servir d'inspiration pour la médecine de tous, demain ? L'idée n'est pas si paradoxale qu'elle n'y paraît. Car il est désormais commun de relever que si certaines de ces maladies sont par elles-mêmes rares, leur très grand nombre fait qu'au total, ces maladies, toutes formes comprises, sont aussi fréquentes que le cancer (5 à 8000) et concernent des dizaines de milliers de personnes (29 millions de personnes sont ou seront touchées en Europe)¹. La maladie rare, c'est, en quelque sorte, l'expérience démultipliée de la singularité, de l'extrême spécificité, et elle touche, comme telle, à l'universalité.

Au-delà de la diversité de ces maladies², la compréhension de leurs mécanismes ouvre la voie à d'autres découvertes portant sur d'autres maladies, bien moins singulières, comme le cancer, le diabète ou le sida. Bien plus, depuis que les progrès de l'analyse génétique ont transformé chaque pathologie, notamment le cancer, en une myriade de déclinaisons ne concernant que des catégories limitées de patients³, les différences d'approches selon la fréquence des maladies, se sont estompées, révélant l'extrême intérêt de celles qui prévalent maintenant depuis de longues années dans le cadre des maladies rares.

Comme le note Christine Pezel, « les maladies rares donnent naissance, avec ces premières thérapies ciblées, à de vraies innovations de rupture, à partir de thérapies géniques, de l'ARN, cellulaires. À chaque fois, on le constate, ces innovations de rupture, bien sûr sont efficaces pour des petites populations dans des maladies rares, mais peuvent également s'appliquer à différentes maladies rares, et aussi être des innovations pour des maladies fréquentes »⁴.

Ce constat, partagé par la plupart des experts, conduit à reconnaître que le système de soins lui-même est appelé à évoluer : « Pour bénéficier des thérapies ciblées, il faut non seulement connaître le type de maladie en cause, mais aussi le type de mutation ou de délétion dans cette maladie ; or même dans une maladie rare il existe des sous-groupes de maladies. Ceci exige

¹ Commission, communication au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social européen et au comité des régions, Les maladies rares: un défi pour l'Europe, 11.11.2008, COM(2008) 679 final, p.2.

² La plupart des maladies rares sont des maladies génétiques, mais aussi des formes rares de cancers, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales, des maladies infectieuses et des intoxications.

³ « L'hétérogénéité des tumeurs est apparue bien plus grande à mesure que des avancées scientifiques et technologiques ont montré que des pathologies telles que les cancers du sein ou du poumon, « ne sont pas une maladie unique, mais un mélange de 20 ou 30 maladies différentes (voire plus), liées à des mécanismes génétiques et moléculaires différents, et qu'il faudra donc traiter de façon différente », comme l'a souligné le Pr Thomas TURSZ. Cf *Les progrès de la génétique, vers une médecine de précision ? Les enjeux scientifiques, technologiques, sociaux et éthiques de la médecine personnalisée*, Rapport de MM. CLAEYS (A.) et VIALATTE (J.-S.), fait au nom de l'Office parlementaire d'évaluation des choix scientifiques et technologiques, n° 306 (2013-2014) - 22 janvier 2014, p.48.

⁴ Rapport préc.p.62

une organisation de soins spécifiques ; aussi des évolutions des structures de soins seront-elles nécessaires »⁵.

Ce rapprochement entre les maladies rares et les maladies dites fréquentes est flagrant lorsque l'on analyse les aspects retenus comme caractéristiques de la médecine personnalisée. En mars 2013, il a plus d'un an, l'OPESCT saisi par la Commission des affaires sociales, lançait une étude sur les enjeux éthiques, scientifiques, médicaux de la médecine personnalisée, et menait alors des auditions auprès de tous les acteurs impliqués dans ce qui est alors présenté comme le devenir des conceptions et des pratiques médicales. De tous temps, cela fut rappelé, le médecin a façonné son diagnostic et adapté son traitement aux caractéristiques de chaque patient, vieillard, femme enceintes, malade chroniques,... à chaque situation et tous antécédents du malade. Essence même des méthodes et des choix.

Mais les progrès technologiques, notamment les avancées fulgurantes dans les méthodes d'investigation et de diagnostic cliniques, posent sur de nouvelles bases cette évidence de l'adaptation des traitements aux singularités de la pathologie et du patient. La personnalisation change alors non de nature mais de dimension, plus efficace, mieux ciblée. Désormais selon la définition donnée dans un rapport récent de l'*European Science Foundation*, il apparaît que la médecine personnalisée est une pratique médicale renouvelée, dont l'individu est le centre, à la fois précise et adaptée à ses caractéristiques biologiques qui englobent ses données génétiques, ses taux de protéines, ses biomarqueurs, et qui prend en compte son environnement, son mode de vie, ses habitudes alimentaires. Médecine dite des « 4P » : « personnalisée », au sens du traitement d'une maladie ; « préventive », au travers de la lecture du génome; « prédictive », car le patient peut anticiper sur ses affections potentielles au travers de tests; « participative », car il est appelé à devenir acteur de sa santé. A ne pas être stricto sensu personnalisée, la médecine de demain serait donc cette nouvelle pratique, à la fois plus précise et plus englobante.

Mais s'agit-il réellement d'une nouveauté ? Il y a longtemps que, aussi bien en oncologie que dans le cadre des maladies rares, l'on a expérimenté tant ces avancées diagnostiques que ces innovations dans la prise en charge et l'investissement du patient.

A l'analyse, aucun des aspects de la médecine personnalisée n'est réellement inédit et les établissements, les services, comme les praticiens et les patients en connaissent, en fonction des pathologies, certaines des applications, des plus techniques (recours aux plateformes de génétique) aux plus englobantes (soins de support...) en passant par l'implication des patients (éducation thérapeutique). La prise en charge des cancers et des maladies rares est en l'espèce cas d'école et sans doute paradigme pour le futur de la médecine. D'emblée, elle est apparue comme livrant des modèles : d'abord, parce que la pathologie étant mal connue et les diagnostics incertains, les patients en sont devenus des experts à part entière ; ensuite parce que ce type d'affection exige d'emblée des décloisonnements entre recherche et soins mais aussi entre soins et prévention. Il a donc fallu innover il y a presque trente ans sur tous les fronts : sur les diagnostics et le recours à la génétique, sur la recherche translationnelle, sur l'organisation des soins, sur l'accompagnement personnalisé et l'approche globale de la personne. Avec, en note de fond, toujours, la nécessité d'assurer l'égalité de tous les malades, tant sur le plan financier que territorial.

⁵ Ibid.

Les modèles existent donc dans le champ des maladies rares ou du cancer, que les associations appellent d'ailleurs à suivre, qui livrent des enseignements tant dans l'approche du traitement et de la maladie (I) que dans la prise en charge du patient (II).

I. L'approche du traitement et de la maladie, des évolutions déjà inscrites au sein des maladies rares

Les technologies de lecture et de décryptage des affections ont progressé rapidement et ouvert de nouvelles perspectives de traitement obligeant le système de soins à évoluer, à différents niveaux.

A. Intégration des bouleversements scientifiques et technologiques

Les progrès des méthodes, des outils et des connaissances, leur rythme accéléré, ont accru les possibilités de mieux comprendre les processus pathologiques, portés par l'accélération des modalités de lecture et d'analyse des données biologiques et génétiques, permettant des avancées fulgurantes dans les diagnostics et les traitements. L'analyse biologique est ainsi passée récemment, dans ses applications médicales, d'une approche ponctuelle limitée à la détermination d'un ou d'un petit nombre de paramètres, à une approche globale et à la prise en compte simultanée de l'ensemble du génome ou de ses différents niveaux d'expression. Cette évolution résulte d'une augmentation considérable et rapide des performances technologiques qui, relayée par la puissance de calcul de l'informatique permet aujourd'hui de réaliser des analyses globales très rapides, de « haut débit », comme de conserver, de transférer, de croiser, de grandes quantités de données biomédicales et partant, de cibler, avec une extrême précision les thérapies. Dans le domaine des maladies rares, ont commencé à être développées grâce au séquençage à grande échelle et à haut débit, des bases de données cliniques et génétiques, essentielles à l'élaboration de thérapies ciblées.

Bien plus, ce changement d'échelle, au-delà d'une amélioration des diagnostics et les traitements, renforce l'accès aux soins et à la recherche pour les patients, ce qui est la priorité du combat contre l'errance diagnostique, souffrance pour les patients et leurs proches, échec pour les soignants.

-A cet égard, l'accès aux tests comme traitements ciblés devrait être progressivement assuré grâce aux plateformes de génétique, à l'instar de ce qu'a prévu l'InCA qui a identifié 28 centres laboratoires de génétique somatique et organisé par divers financements le fait que tous les patients puissent voir leurs prélèvements envoyés sur une des plateformes, quelle que soit leur région. Il s'agit plus précisément ici d'identifier un certain nombre de plateformes nationales de laboratoires de diagnostic approfondi dédiés aux maladies rares au niveau national et y développer les approches à haut débit (CGH et séquençage). Il s'agit aussi de « donner à la biologie toute sa place au côté de la clinique » : « en interaction avec la structuration des centres de références en filières, l'objectif est de mieux structurer la biologie experte, pour en améliorer la cohérence avec la clinique »⁶.

Selon le Plan national Maladies Rares, « cette organisation en plateformes nationales comprenant les laboratoires spécialisés français doit permettre d'abord d'atteindre, par redéploiement, les masses critiques nécessaires pour un diagnostic performant » et ensuite « d'optimiser les moyens d'investigation lourds nécessaires à la réalisation des examens biologiques des centres de référence, notamment pour les approches à haut débit. Comme

⁶ Plan national Maladies rares 2011-2014, *Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe : une ambition renouvelée. Axes, Mesures, Actions*, p.5-6.

pour les filières, cette organisation vise à mettre au service des malades les avancées technologiques et scientifiques et à assurer la qualité des tests et de leur interprétation ».

-Mais il importe d'aller au-delà et mieux. Ainsi, afin de coordonner les interventions des diverses instances à l'oeuvre dans le champ des maladies rares et favoriser le partage d'expertise, la mise à disposition de moyens de communications harmonisés entre les différents partenaires s'impose. Car si les modalités de communication entre les partenaires et singulièrement les centres de références et les centres de compétence sont adaptées, elles demeurent mal articulées.

Le Plan Maladies Rares relève ainsi, comme l'une des actions à mener, la nécessaire mise en place d'un système d'information commun, permettant la coordination et la fluidification du fonctionnement des filières et du travail en réseau. Est également préconisée la constitution d'une banque de données cliniques, et à terme biologiques et thérapeutiques, fonds qui doit permettre de retracer l'histoire naturelle des maladies, de documenter aussi les modes de prise en charge tout en livrant des connaissances médico-économiques sur les maladies rares, et plus pragmatiquement « identifier au niveau national les patients susceptibles d'être éligibles pour l'essai clinique d'un nouveau médicament ou d'un nouveau dispositif médical ».

B. Impact sur le système de soins

La prise en charge des maladies rares passe par des thérapies ciblées, ce qui exige non seulement des technologies efficaces mais aussi une organisation de soins spécifique et une adaptation des métiers en santé.

1. Tensions sur l'organisation des soins

Les maladies rares supposent donc une hyperspécialisation des diagnostics et des traitements, laquelle, sous la responsabilité des pouvoirs publics en particulier des ARS, se traduit par la singularisation parallèle de l'offre de soins et de son organisation. De fait, les installations sont en place et en voie de développement pour une médecine personnalisée dans le domaine de l'oncologie et les maladies rares, et elles sont appelées à connaître un développement exponentiel avec l'entrée dans le champ de cette personnalisation des maladies chroniques⁷ mais aussi infectieuses⁸.

L'organisation des soins et l'implantation territoriale doivent être adaptées à ces nouvelles modalités et à cet égard, quelques points critiques de la prise en charge ont été identifiés notamment dans les recommandations pour le 3^{ème} Plan Cancer que l'on retrouve plus aigus encore pour les maladies rares : les délais de diagnostic et de prise en charge et l'accès aux technologies et médicaments innovants. De fait, l'un des défis majeurs de la médecine à venir est et sera d'en garantir l'accès à tous conformément au principe d'égalité qui gouverne la relation médicale et détermine l'organisation territoriale des soins et le fonctionnement des établissements au titre du service public hospitalier.

⁷ Etude de faisabilité, p.23-24.

⁸ Ibid. p.24 : « On ne se contente pas d'observer un staphylocoque, on l'identifie de façon très précise par l'ensemble de son génome, on peut voir qu'il est présent chez des porteurs asymptomatiques. Cela permet de comprendre des processus de réinfection. Par exemple comment une unité hospitalière qu'on a désinfectée se réinfecte car un membre du personnel est porteur asymptomatique. Le séquençage des bactéries que l'on peut aujourd'hui effectuer dans un cadre hospitalier, rapidement, pour un coût modeste change les dimensions du possible, et permet d'adapter et de cibler les traitements».

Pour garantir l'accès au professionnel compétent, au juste diagnostic et au traitement adéquat, une réflexion est menée depuis longtemps au sein des associations comme au cœur des services spécialisés afin que l'extrême spécificité des pathologies et les inerties, les errements, qui en résultent, soient palliés par des organisations à la fois dédiées et réticulées. C'est dans ce domaine des maladies rares qu'ont vu le jour des initiatives particulièrement efficaces en matière de mise en place de réseaux et autres centres de références, qu'il s'agisse de la structuration des filières de santé maladies rares ou de prise en charge des patients⁹, d'ailleurs encouragés par la directive 2011/24/EU du Parlement Européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers¹⁰. Aujourd'hui ces filières regroupent des centres de référence maladies rares, des centres de compétences, des associations de personnes malades et de leurs familles, des professionnels et des structures des secteurs médico-social, social et éducatif, différentes équipes de recherche, les laboratoires ou plateformes de diagnostic approfondi prenant en charge ces groupes de maladies, diverses spécialités transversales ayant développé une expertise dans les maladies rares de la filière, ainsi que des réseaux de soins ville/hôpital. La filière de santé maladies rares (FSMR) est ainsi une organisation qui a pour vocation d'animer et de coordonner les actions entre les acteurs impliqués dans la prise en charge des maladies rares qui présentent des aspects communs. Elle permet d'identifier les complémentarités entre CRMR et de mutualiser certaines ressources.

Ce n'est pas là la seule originalité du domaine des maladies rares ou de l'oncologie. Les incidences sur les professionnels et les futurs métiers de santé sont matières à réflexion pour l'avenir de la médecine.

2. Pressions sur les métiers de la santé

Le rapport de l'OPESCT *sur les enjeux scientifiques, technologiques, sociaux et éthiques de la médecine personnalisée* soulignait le défi que constituait la confrontation entre le développement fulgurant des technologies et l'augmentation des savoirs à l'oeuvre dans les nouvelles conceptions de la médecine et un quotidien de praticiens pour beaucoup dépourvus des compétences requises pour y faire face. L'un des constats les plus pressants est celui de la « rareté de l'expertise des professionnels », d'un « déficit de connaissance et d'information des professionnels de santé et des patients, à l'origine d'une errance diagnostique importante génératrice d'inégalités et de retards dommageables dans la prise en charge, le remboursement, et l'accès aux produits de santé ». Les malades sont en conséquence « mal repérés dans le système de soins. Or, pour pouvoir participer à la recherche et être traité, il faut que le malade soit diagnostiqué »¹¹.

Pour y pallier, Orphanet a développé à l'INSERM, avec le soutien de la Direction générale de la santé (DGS), une plateforme d'information destinée aux professionnels, aux malades, leurs entourages et aux institutions. Dans le même sens, le Plan Maladies rares insiste sur les évolutions nécessaires dans la formation, initiale et continue, des praticiens, du diagnostic à la prise en charge des traitements, sur les affections elles-mêmes et sur les médicaments

⁹ Instructions n° DGOS/PF2/2013/ 306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014; n°DGOS/PF2/2013/308 du 29 juillet 2013 relative à l'évolution de la prise en charge des personnes atteintes de maladie rare dans le cadre du plan national maladies rares 2011-2014.

¹⁰ L'article 12 prévoit que «la Commission aide les États membres à créer des réseaux européens de référence entre prestataires de soins de santé et centres d'expertise dans les États membres, en particulier dans le domaine des maladies rares ».

¹¹ Préc.p.60.

orphelins. Cette « mise à niveau » concerne aussi le secteur médico-social et social, éducatif également, afin que soient mieux garantis l'accès aux services et établissements spécialisés et la compensation des handicaps. L'objectif est en particulier, dans le cadre du développement professionnel continu, d'inciter au développement de dispositifs et programmes axés sur les maladies rares.

S'agissant des traitements, beaucoup reste à faire. L'OPESCT dans son rapport sur la médecine personnalisée, relève à propos des maladies rares, qu'au niveau de la Haute autorité de santé (HAS), « seuls 50 protocoles nationaux de diagnostic et de soins ont été mis en place pour 6 000 maladies rares, on est loin du compte »¹². Il convient à cet égard de faciliter l'élaboration des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS), référentiels de bonnes pratiques à l'usage des professionnels de santé, mais aussi de développer et diffuser des recommandations de bonnes pratiques sur les situations d'urgence liées aux maladies rares. Certains outils initiés ici, telles les cartes de soins et d'urgence et les recommandations « Orphanet Urgences », préfigurent ce que pourraient être à l'avenir les instruments d'une prise en charge médicale en urgence plus ciblée et plus efficace¹³.

D'ores et déjà, la singularité de la maladie rare façonne les divers aspects de la relation entre le praticien et le malade, qui devraient marquer la formation des praticiens : notamment le recours systématique aux tests génétiques et à des outils diagnostiques informatisés facilitant la prise de décision, la maîtrise de l'analyse génétique, la possibilité pour les médecins d'obtenir facilement le soutien de spécialistes-conseils.

Plus encore, se dessinent ici ce que seront les métiers à venir de la santé, appelés à se généraliser comme celui de conseiller en génétique ou biostatisticien, et, en lien avec les différentes étapes du parcours du patient, celui de coordonnateurs de soins, nouveau métier évoqué par le Plan national Maladies rares et qui conduit à évoquer une autre dimension essentielle des évolutions en cours, celles qui caractérisent la prise en charge des patients affectés de maladies rares.

II. La prise en charge du patient, les enseignements précurseurs des maladies rares

Deux aspects saillants de la relation de soins devraient servir de référence : l'appréhension globale du patient et de sa maladie ; le rôle nouveau reconnu à celui-ci dans la prise en charge de sa pathologie et de son traitement.

A. Globalisation de la prise en charge/prise en compte du patient

La nouvelle médecine est aussi une nouvelle pratique, toute entière construite autour du patient, ce qui suppose d'intégrer toutes les actions de santé au sein d'un schéma de santé ou de programmes de soins personnalisés, d'organiser un parcours de santé et un suivi coordonnés et de promouvoir divers outils en ce sens.

¹² Rapport préc. p.61.

¹³ Le Plan national Maladies rares 2011-2014 rappelle que les cartes de soins et d'urgence sont élaborées sous l'égide de la DGS par les centres de référence et les associations de malades. Elles contiennent des informations médicales personnelles du malade qui sont remplies par le médecin du centre de référence maladies rares qui suit le malade. Elles constituent donc un élément de la coordination de soins. Elles contiennent également des informations plus générales sur la prise en charge à l'intention des professionnels (en français et en anglais), ainsi qu'un volet d'information à l'intention des non professionnels (le malade lui-même, sa famille, le personnel enseignant, etc.).

1. La personnalisation des parcours

Elle marque les relations qui s'établissent entre les divers professionnels intervenant dans la prise en charge des patients atteints de maladies qui livre à cet égard des modèles pour une future médecine personnalisée. De l'identification de l'affection jusqu'à l'après guérison, les parcours et les suivis sont balisés et encadrés, les actions coordonnées et divers professionnels, aux différents stades de la maladie, de l'hôpital au domicile sont appelés à collaborer dans une démarche pluridisciplinaire et multiprofessionnelle. Le Plan Maladies rares souligne en ce sens que « ces maladies, lourdes en termes de soins et à l'impact fort tant sur les familles que sur la société, nécessitent une articulation entre les professionnels médicaux (des centres de référence et centres de compétences, les médecins traitants, les médecins spécialistes...), les professionnels paramédicaux (infirmières, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, diététiciens...), les intervenants médico-sociaux (psychologues, assistantes sociales, auxiliaires de vie, aides familiales...), et les différentes institutions compétentes (MDPH, CPAM, CCAS, etc...). Les missions sociales des centres de compétences, en lien avec les centres de référence maladies rares, sont importantes pour l'information et la coordination du parcours de soins au sein du parcours de vie des personnes en situation de handicap du fait d'une maladie rare »¹⁴.

Partant, le patient est appréhendé dans sa complexité, l'affection dans la multiplicité de ses répercussions, et le traitement dans la diversité de ses exigences, curatives mais aussi de bien-être et de soulagement psychique.

2. Le continuum des dispositifs thérapeutiques et médico-sociaux.

La dimension thérapeutique est étroitement reliée aux aspects sociaux et environnementaux, reliant les acteurs de la prise en charge et ceux de l'accompagnement. Il s'agit d'abord d'établir, de reconnaître et assumer les handicaps en lien avec ces affections qu'ils soient ou non spécifiques. Un point doit toutefois être évoqué : 65 % des maladies rares génèrent un polyhandicap, ce qui complexifie la reconnaissance et la prise en charge. Partant, « les situations de handicap rare et de maladie rare nécessitent toutes une expertise spécifique et souvent rares, ce qui entraîne des difficultés diagnostiques pour les maladies rares et des difficultés d'évaluation et d'accompagnement pour les handicaps rares, d'où la nécessité de filières organisées. Tous deux sont méconnus des professionnels de santé : les médecins généralistes connaissent mal les maladies rares et les professionnels du médico-social ne connaissent pas les particularités des handicaps rares. Le tout aboutit à des risques de rupture dans les parcours »¹⁵.

Quelle qu'en soit la spécificité, tout handicap, et singulièrement le handicap rare, est appréhendé dans le cadre plus général des lois en faveur du handicap et notamment de la *loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées*, et donc via l'offre institutionnelle médico sociale de droit commun. Par là, les maisons départementales des personnes handicapées sont devenues le guichet unique pour le handicap qui doit garantir l'accès à tout pour tous. Or, les situations complexes dépassant le droit commun nécessitent une organisation spécifique.

Et en ce sens lors de la conférence Europlan, plusieurs recommandations ont été formulées, et notamment celles de mieux articuler les centres de référence et de compétences avec les

¹⁴ Plan national Maladies rares 2011-2014, préc. p.25.

¹⁵ BLOCH (Juliette), Conférence Europlan 2012-2015, Les Actes, « Les maladies rares, une priorité de santé publique », p.53.

MPDH, d'encourager la coopération entre les centres de référence et les structures sanitaires et médico-sociales, de poursuivre aussi la diffusion de l'information aux usagers sur leurs droits et former les services sociaux. Il a également été relevé : « L'évolution des déficiences doit être anticipée, en prêtant attention aux moments de rupture particuliers. La famille doit être un acteur à part entière ; il faut l'accompagner dans ses démarches, notamment vis-à-vis des MPDH. Dès lors, il faut peut-être un maître d'œuvre pour orchestrer le travail des intervenants, qui peuvent être une demi-douzaine »¹⁶.

Ainsi, et d'autre part, le modèle des maladies rares réserve une place particulière aux aidants et aux soutiens qu'il importe de leur reconnaître, aspect que ne peut que renforcer l'évolution des systèmes de soins et de suivi confrontés aux maladies chroniques et invalidantes : « Il s'agit d'une part d'améliorer la connaissance des besoins sociaux et médico-sociaux d'accompagnement des personnes ayant une maladie rare et d'autre part d'augmenter la possibilité pour les patients atteints de maladie rare et pour leurs aidants de bénéficier de dispositifs de répit », qui s'inscrit en toute hypothèse dans « la logique de développement de l'offre de répit de droit commun pour les personnes en situation de handicap ou de perte d'autonomie »¹⁷.

B. Conception renouvelée de la relation de soins/de santé

Elle repose tout à la fois sur la promotion du rôle du patient expert de sa pathologie comme de son traitement et sur le recours imposé aux nouvelles technologies de l'information et de la communication.

1. Le patient expert

En consacrant les droits des patients quelles que soient les modalités, actuelles et futures, de leur prise en charge, le Code de la santé publique les place dans le même temps sous une triple exigence, caractéristique des évolutions de la relation médicale mais aussi du rapport aux soins et à la santé: celle de la participation du patient aux décisions qui le concernent (L.111-4, al.1. CSP), de son investissement dans les traitements et de la responsabilisation (L.1111-1 CSP). Ces exigences sont constitutives des nouvelles modalités de la relation de soin, à la fois dans l'implication requise du patient dans la gestion de sa pathologie et dans la prévention au travers de la régulation de ses comportements délétères¹⁸.

De fait, la médecine personnalisée suppose aussi la participation du patient (le 4^{ème} P), qui, se revendiquant auteur de sa vie, se doit d'être un acteur de sa santé. Cela suppose qu'il reçoive en permanence une claire information, adaptée tout au long de sa maladie et de son cheminement dans le parcours de soin¹⁹ et qu'il s'investisse directement dans ses traitements,

¹⁶ Ibid. p.54.

¹⁷ Plan national Maladies rares 2011-2014, préc.p.26-27.

¹⁸ Commission de l'éthique en science et en technologie, *Soins de santé personnalisés*, Document de consultation, Québec, mai 2012, préc.p.27-28 : « Grâce aux SSP, le patient pourra désormais connaître ses prédispositions génétiques à certains problèmes de santé. Il lui sera souvent possible de diminuer ses risques d'en souffrir grâce à des comportements préventifs recommandés : changement dans les habitudes de vie (alimentation, activité physique, etc.), médication préventive et dépistage préventif périodique. Or, si le patient est averti des risques qu'il court et qu'on lui donne les moyens de les réduire, on est susceptible de lui attribuer une plus grande part de responsabilité individuelle dans l'apparition de ses problèmes de santé ».

¹⁹ Cf parmi les conclusions du rapport *Personalised medicine in European hospitals*, PwC and HOPE, 2011 : « How we manage our personal health and lifestyle are not only difficult habits to modify but also play a key role in our susceptibility to disease and disease management. Swinging the pendulum from treatment to prevention and from illness to wellness will be essential to implement a consumer-focused culture ». “Work with

capable au quotidien de gérer au mieux sa maladie, comme l'institutionnalise désormais le Code de la santé publique avec la consécration de l'éducation thérapeutique²⁰.

Ce rôle d'expert s'est affirmé tout naturellement le domaine des maladies rares, bien des patients étant condamnés, du fait du manque d'expertise des soignants, à constituer leur propre corpus de connaissances et de compétences. Bien plus, ils peuvent ainsi se mettre au service des autres -«patient expert» devenant «patient ressource»- et par là participer, avec les médecins, aux développements d'une prise en charge plus globale de la maladie. «Détenteur d'un savoir personnel profane mais «expérientiel», enrichi de celui des autres patients dont il est à l'écoute et grâce auxquels il a pu identifier, notamment, des besoins non ou mal pris en compte par les médecins et le système de soins. Ce savoir singulier, devenant collectif (souvent dans le cadre d'associations de patients, qui doivent être compétentes), devrait progressivement s'imposer comme une nécessité éthique dans la prise en charge globale des personnes malades [...]. Il faut souligner aussi le rôle des patients-experts «par procuration», parents ou aidants, impliqués dans la prise en charge de la maladie chronique d'enfants ou d'adultes atteints de déficience intellectuelle»²¹.

Cette implication du patient-expert, y compris dans la recherche clinique, est aujourd'hui courante dans la gestion des affections de longue durée, comme l'est devenu le recours aux nouvelles technologies.

2. Le recours généralisé aux TIC

Au-delà, certains instruments sont appelés dans l'avenir à être utilisés «en routine» quelle que soit l'affection : dossiers permettant le partage et l'échange des informations médicales sur le modèle du «dossier communicant» de cancérologie ou des «cartes personnelles de soins et d'information de maladies rares» et, bien sûr, tous ceux de la e-santé.

Le Plan Maladies rares intègre cet aspect en prévoyant notamment de «favoriser le développement de la télémédecine dans la prise en charge des maladies rares»: à cet égard, le décret n° 2010-1229 du 19 octobre 2010, relatif à la télémédecine, «constitue un cadre pour promouvoir le partage et la diffusion de l'expertise et rendre possibles le diagnostic et la prise en charge des patients atteints de maladies rares au plus près de leur lieu de résidence»²². Les différentes modalités de télémédecine peuvent ici être mobilisées, la téléconsultation comme la télé expertise, «qui a pour objet de permettre à un professionnel médical de solliciter à distance l'avis d'un ou de plusieurs professionnels médicaux en raison de leurs formations ou de leurs compétences particulières, sur la base des informations médicales liées à la prise en charge d'un patient»²³.

Autant de tableaux de l'avenir médical de chacun, comme en témoigne l'émergence progressive et inexorable de la téléobservance/télésurveillance dans le suivi des traitements.

A l'analyse, les maladies rares peuvent ainsi apparaître à bien des égards, et par leur exemplarité même, comme les prolégomènes de la médecine des années à venir, cette médecine personnalisée portée par les avancées technologiques, ce modèle d'organisation et

patients to educate them about the need to proactively manage their own health and commit to wellness programs and the benefits that some programs have derived from putting them into practice”.

²⁰ L.1161-1 et s., D.1161-1 et R.1161-3 et s. CSP.

²¹ CORDIER (J.-F.), «Le patient expert», La Revue du praticien, décembre 2013.1335.

²² Plan national Maladies rares 2011-2014, préc.p.11.

²³ Ibid.

de prise en charge annoncé. De ces préfigurations, nous avons tenté de tracer les contours. Les participants à notre table ronde vont désormais en marquer plus précisément les traits, à partir de leurs expériences et regards d'experts...

