

# ACTUALITÉ • CONGRÈS

SwissFamilyDocs Conférence et congrès du CMPR 2016

## Ensemble! Zusammen!



Début septembre, a eu lieu pour la première fois un congrès commun entre la SwissFamilyDocs et le Collège de médecine de premier recours – par conséquent, «ensemble» était la devise de ce congrès. Nous y avons participé et résumons ci-dessous quelques sujets de l'actualité et l'importance croissante des éléments présentés dans les «key note lectures». Dans une seconde partie qui sera publiée dans le prochain numéro, nous résumerons quelques séminaires pertinents pour le praticien.



Pr V. Mooser

### Biobanque – Big data: Que devrait savoir le généraliste?

La médecine génomique conduit avec les techniques de séquence à une (r)évolution, commente le Pr Vincent Mooser, Lausanne. Et ce thème prendra de l'importance ces prochaines années. Comment définir le terme de biobanque? Il s'agit de structures qui assurent la collection et la conservation d'échantillons biologiques avec des données associées. En 2001, le premier séquençage du génome humain a été effectué, et depuis, les coûts du séquençage ont fortement baissé. Un génome humain peut aujourd'hui être séquençé avec une grande qualité pour \$1000 seulement.

logiques avec des données associées. En 2001, le premier séquençage du génome humain a été effectué, et depuis, les coûts du séquençage ont fortement baissé. Un génome humain peut aujourd'hui être séquençé avec une grande qualité pour \$1000 seulement.

### A quoi les «big data» vont-ils servir?

Depuis la fin des années 90, les biobanques sont reconnues comme essentielles pour la recherche médicale, en particulier la génomique et la médecine personnalisée. Trois applications peuvent être citées avec une pertinence pour l'activité médicale:

- **Les nouvelles thérapies:** p. ex. la cible de PCSK9  
La génomique a identifié des anomalies dans le gène PCSK9 qui sont associées à des taux de LDL-cholestérol bas et en conséquence à un risque coronarien abaissé. Cette découverte génétique a conduit l'industrie pharmaceutique à développer une nouvelle classe de médicament, des inhibiteurs de PCSK9, qui a obtenu l'approbation des instances régulatrices pour la mise sur le marché.
- **La médecine prédictive et préventive:** p. ex. une mutation d'un gène BRCA  
La mutation du BRCA est à l'origine d'un risque à env. 99% de développer un cancer du sein. En cas de test positif la personne concernée peut décider si elle entreprendra des mesures appropriées pour pratiquement éliminer ce risque ou non.
- **Les thérapies ciblées (médecine personnalisée):** p. ex. l'association d'un test génétique (un test compagnon) avec la prescription médicamenteuse.

Le médicament anti-VIH abacavir réduit efficacement le nombre des copies du virus dans le sang, mais environ 3% des patients qui reçoivent l'abacavir développent une réaction d'hypersensibilité. Trois ans après le lancement sur le marché les investisseurs ont découvert l'association génétique de cet événement indésirable avec le marqueur HLA B\*5701. Les porteurs de ce marqueur ont un risque de presque 50% de développer une réaction d'hypersensibilité à l'abacavir. Le développement d'un test détectant ce marqueur et l'approbation de l'instance régulatrice ont fait leur apparition les années suivantes.

Par la collection d'échantillons biologiques et des données cliniques, on crée des «big data» qui sont renflouées par des données extérieures et des données environnementales. La collection de ces données importantes conduit à une nouvelle connaissance utile pour la population. Ainsi les citoyens (payeurs d'impôts) bénéficient de ces investissements considérables. Par contre, cette nouvelle connaissance n'est qu'une nouvelle connaissance tant que son utilité clinique n'a pas été démontrée par des études cliniques.

Le gouvernement votera en automne sur un crédit substantiel pour l'initiative «Swiss Personalized Health Network» qui a comme but la recherche dans le domaine de la médecine de précision. Le Fonds National Suisse a également décidé d'investir dans cette direction. Il a lancé un mandat pour créer une «Swiss Biobanking Platform». Cette plateforme est censée coordonner les biobanques suisses et assurer l'utilisation de façon optimale des échantillons biologiques et des données qui vont avec, et ainsi permettre un retour optimisé sur les investissements.

Une autre initiative dans ce domaine est **Health 2030**, une collaboration multicentrique et multidisciplinaire des hôpitaux et universités de Genève et de Lausanne avec l'objectif de promouvoir l'évolution de la recherche, de la formation et du service en direction de la médecine personnalisée et de la santé digitalisée. De plus, elle renforcera l'utilisation des données biologiques et cliniques.

Bien sûr, toutes ces données doivent être protégées de façon adéquate par le cadre légal avec la loi sur la recherche sur l'être humain. Une première biobanque, si l'on veut l'appeler ainsi, a été créée par le projet CoLaus. Son objectif est d'identifier des nouvelles régions du génome qui sont associées à des maladies cardiovasculaires et/ou métaboliques et/ou psychiatriques communes dans la population. Dans cette étude, environ 6000 personnes ont été recrutées pour recevoir un examen physique et des examens de laboratoire extrêmement détaillés avec des analyses génétiques qui sont nommées «association génétique à travers le génome».

En parallèle de cette étude de cohorte populationnelle, une deuxième initiative avec une cohorte hospitalière qui sert à des fins d'observation et d'intervention a été lancée et complètera la cohorte population-

nelle avec des études cliniques. Il a été mis en place, pour la première fois en Suisse, le consentement général qui permet d'utiliser les données cliniques, génétiques et les échantillons à des fins de recherche. Le consentement général a été repris au niveau national par l'Académie suisse des sciences médicales pour développer un modèle uniforme et pour faciliter ainsi la recherche sur le territoire de notre confédération.

### Multimorbidité en médecine de famille : un projet national de recherche des instituts universitaires



Dr L. Herzig

«On assiste à une épidémie de multimorbidité (MM), au moins deux à trois conditions chroniques chez une même personne, due au vieillissement de la population» a informé la Dr Lilli Herzig, Lausanne. Ainsi Barnett et coll. (Barnett K et al. Lancet 2012;380:37-43) ont pu démontrer qu'à l'âge de 72 ans, plus de la moitié des personnes ont déjà deux voire trois conditions chroniques (CC).

Les cinq institutions universitaires suisses de médecine de famille (MF) (Bâle, Berne, Genève, Lausanne et Zurich) ont entrepris l'étude transversale MMFM (multimorbidity in family medicine) pour décrire la MM et son fardeau en MF en identifiant les variables ayant un impact sur la MM. Le deuxième objectif était d'évaluer la concordance entre les points de vue du médecin et de son patient sur la perception du fardeau de la MM.

Quatre études préliminaires ont précédé cette étude: l'étude RAND a déterminé les 75 CC pertinentes pour la MM et l'étude Sentinella, la prévalence de MM en MF. Finalement, deux études qualitatives ont évalué la «Priorisation des soins chez des patients multimorbides en MF» et la «Définition de la MM des points de vue médecin, infirmière et patient».

Les premières évaluations ont démontré que la définition de la MM est très différente entre chercheur, personnel soignant et patients. Du point de vue du chercheur, un patient multimorbide présente 2-3 CC sur une liste pré-établie. Pour le médecin de famille ou l'infirmière, la MM se définit plutôt par la complexité, les interactions, la priorisation, l'impact sur la qualité de vie et le pronostic. Et le patient multimorbide qualifie son état plutôt comme «je ne suis pas malade, et je ne sais pas ce qu'est la MM, je suis simplement vieux».

L'étude Sentinella a confirmé pour la population suisse les données internationales. Le taux des CC a augmenté avec l'âge. A l'âge de 0-20 ans, presque 80% des personnes n'avaient aucune CC et ce taux s'est réduit à 2% à 80 ans. 70% des personnes âgées de 40-60 ans présentaient au moins une CC. 43% des patients avaient des maladies cardiovasculaires, 28% des problèmes psychologiques et 24% des problèmes métaboliques et endocriniens. Les évaluations de l'étude MMFM sur 888 patients multimorbides (au moins 3 CC) ont été faites en utilisant trois questionnaires :

- ▶ questionnaire A: rempli par le médecin pour établir les données socio-démographiques
- ▶ questionnaire B: rempli par le médecin pour son patient qui détermine le nombre de CC hiérarchisées (définissant selon le médecin les CC qui dérangent le plus le patient), les médicaments, l'utilisation des soins et le CIRCS (Cumulative Illness Rating Scale) pour déterminer la gravité de l'atteinte
- ▶ questionnaire C: rempli par une assistante de recherche en menant des entretiens téléphoniques avec les patients pour déterminer les CC qui dérangent le plus le patient, le fardeau de la maladie, le fardeau du traitement ainsi que l'utilisation des soins. De plus, on a introduit le questionnaire DipCare pour la déprivation et le HLS-Q shortform pour déterminer la littératie en santé.

Les médecins participant à l'étude MMFM correspondaient bien au médecin de famille moyen suisse.

### Premiers résultats

Le nombre des CC diagnostiquées était en moyenne de 5.5 (3-19) et le nombre de médicaments prescrites de 7.7 (0-21). Seulement 11% de ces patients multimorbides ont reçu de l'aide à domicile.

Le nombre de spécialistes impliqués dans la prise en charge des patients multimorbides diminue progressivement pendant que le nombre des conditions chroniques augmente. Ce qui montre que le généraliste est le spécialiste de la MM.

La concordance entre médecin et patient par rapport à la définition de la condition qui dérange le plus le patient et la condition que le médecin pense déranger le plus le patient sont bonnes.

▼ Dr Heidrun Ding

Source: SwissFamilyDocs Conference/Congrès du CMPR, Montreux 8.-9.9.2016

## ANNONCE PRÉLIMINAIRE



Vol. 5 – No 6 novembre 2016

### Qu'est-ce qu'il y aura dans le prochain numéro?

**FORMATION CONTINUE** ➔ Sujet principal ➔ Douleur

- ➔ Grippe et pneumonie communautaires
- ➔ Phytothérapie et maladies liées à l'âge
- ➔ Maladie de Crohn et Rectocolite hémorragique
- ➔ Ostéoporose et nutrition

**ACTUALITÉ/CONGRÈS** ➔ Swiss Family Docs et CMPR, Montreux