



RAISONS DE SANTE 322 – LAUSANNE

Unisanté – Centre universitaire de médecine générale et santé publique
Département de médecine de famille (DMF)

Projet GenPerso

**Santé personnalisée et prévention des
maladies chroniques : besoins,
perceptions et attentes des patients et
des médecins généralistes**

Equipe projet GenPerso : Regula Cardinaux, Daniela Cerqui, Robin Chenal,
Christine Cohidon, Jacques Cornuz, Béatrice Desvergne, Idris Guessous,
Daniel Widmer

unisanté

Centre universitaire de médecine générale
et santé publique • Lausanne

Raisons de santé 322

Le Centre universitaire de médecine générale et santé publique Unisanté regroupe, depuis le 1er janvier 2019, les compétences de la Policlinique médicale universitaire, de l'Institut universitaire de médecine sociale et préventive, de l'Institut universitaire romand de santé au travail et de Promotion Santé Vaud. Il a pour missions :

- les prestations de la première ligne de soins (en particulier l'accès aux soins et l'orientation au sein du système de santé) ;
- les prestations en lien avec les populations vulnérables ou à besoins particuliers ;
- les interventions de promotion de la santé et de prévention (I et II) ;
- les expertises et recherches sur l'organisation et le financement des systèmes de santé ;
- les activités de recherche, d'évaluation et d'enseignement universitaire en médecine générale et communautaire, en santé publique et en santé au travail.

Dans le cadre de cette dernière mission, Unisanté publie les résultats de travaux de recherche scientifique financés par des fonds de soutien à la recherche et des mandats de service en lien avec la santé publique. Il établit à cet égard différents types de rapports, au nombre desquels ceux de **la collection « Raisons de santé »** qui s'adressent autant à la communauté scientifique qu'à un public averti, mais sans connaissances scientifiques fines des thèmes abordés. Les mandats de service sont réalisés pour le compte d'administrations fédérales ou cantonales, ou encore d'instances non gouvernementales (associations, fondations, etc.) œuvrant dans le domaine de la santé et/ou du social.

Étude financée par : Fondation Leenaards

Auteurs : Équipe projet GenPerso

Regula Cardinaux¹, Daniela Cerqui², Robin Chenal¹, Christine Cohidon¹, Jacques Cornuz¹, Béatrice Desvergne³, Idris Guessous⁴, Daniel Widmer^{1,5}

1. Centre universitaire de médecine générale et santé publique (Unisanté), Université de Lausanne
2. Institut des sciences sociales, Faculté des sciences politiques et sociales, Université de Lausanne
3. Centre intégratif de génomique (CIG), Université de Lausanne
4. Service de médecine de premier recours, Hôpitaux universitaires de Genève
5. Médecin généraliste FMH, Lausanne

Citation suggérée :

Cardinaux R, Cerqui D, Chenal R, Cohidon C, Cornuz J, Desvergne B, Guessous I, Widmer D. Projet GenPerso : Santé personnalisée et prévention des maladies chroniques : besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes. Lausanne, Unisanté – Centre universitaire de médecine générale et santé publique, 2021 (Raisons de santé 322). <https://doi.org/10.16908/rds-essentiels/322>

Date d'édition : Octobre 2021

Table des matières

1	Contexte et justification	5
2	Objectifs	7
3	Méthodes	8
3.1	Phase exploratoire	8
3.2	Axe A : attitude des patient·e·s	9
3.2.1	Population et mode de recueil de données	9
3.2.2	Données recueillies.	9
3.3	Axe B : Position des médecins généralistes romands	10
3.4	Restitution finale – Regard d’acteur·trice·s impliqué·e·s en médecine générale	11
4	Synthèse des résultats	12
4.1	La phase exploratoire	12
4.2	Enquête auprès des patient·e·s	13
4.3	Enquête auprès des médecins généralistes	14
4.4	Points principaux de convergence et de tension identifiés entre ces trois phases du projet	15
4.5	Regard d’acteur·trice·s impliqué·e·s en médecine générale	16
4.5.1	Regard du CMPR	16
4.5.2	Regard des JHaS	17
5	Discussion	19
5.1	Aspects méthodologiques	19
5.2	Adéquation des observations avec les objectifs du projet	20
5.3	Médecine personnalisée et maladies chroniques : entre promesses et réalités	21
5.4	Complémentarité de GenPerso et des autres projets soutenus par la Fondation Leenaards	22
6	Comment aller plus loin ?	25
7	Références	26
8	Annexes	28
8.1	Annexe 1	28
8.2	Annexe 2-a	32
8.3	Annexe 2-b	43
8.4	Annexe 3	56
8.5	Annexe 4	58
8.6	Annexe 5	62

1 Contexte et justification

La médecine personnalisée (aussi appelée médecine de précision ou encore génomique) basée sur les possibilités de séquençage de l'ADN, semble offrir de belles perspectives en matière de prise en charge individuelle et de santé publique. Elle est aujourd'hui déjà largement utilisée en cancérologie pour le diagnostic moléculaire des tumeurs, dans les maladies rares et en pharmacogénétique pour des ajustements de dosage (1-5). Ses objectifs à plus long terme sont de pouvoir apporter de nouveaux outils pour le diagnostic précoce mais surtout pour la prévention primaire et la prévention secondaire des maladies chroniques – telles que par exemple le diabète de type 2, l'asthme, les maladies neurodégénératives, certains cancers – et ce, grâce à l'établissement de profils génétiques indicateurs du risque que porte chaque individu vis-à-vis de ces maladies (6, 7). Au vu de la prévalence de ces maladies, le plus souvent suivies par le-la médecin de famille, l'impact sur la santé de chacun-e mais aussi sur l'organisation des soins et sur la santé publique pourrait être majeur (8-11).

Toutefois, afin d'anticiper ces éventuels impacts sanitaires, il manque encore des connaissances quant à la perception et aux attentes non seulement des patient-e-s, mais aussi des professionnel-le-s de soins vis-à-vis de la démarche d'accès au profil génétique de risques en Suisse (9, 12, 13). Si les patient-e-s peuvent déjà relativement facilement y accéder via un achat sur Internet, des questions se posent. En premier lieu une difficulté de compréhension des résultats sans accompagnement est rapportée dans la littérature, soulignant la nécessité d'un encadrement par les professionnel-le-s, en particulier par des médecins généralistes (MG), de par leur rôle de premier contact avec le système sanitaire pour les patient-e-s. Plusieurs travaux montrent que c'est vers son MG que le-la patient-e souhaite s'orienter pour l'interprétation de ses données génomiques. C'est aussi ce-tte dernier-ère qu'il-elle va solliciter s'il-elle souhaite des conseils ou un dépistage en lien avec ses résultats (10, 14-21). Par ailleurs, certaines études ayant évalué la démarche, évoquent parfois une réticence à connaître son profil génétique par la population (22, 23). Il apparaît donc intéressant de connaître la position des patient-e-s suisses sur cette question. Enfin, toujours d'après la littérature internationale, d'éventuels changements en matière de recours aux soins (demandes de dépistages, examens complémentaires biologiques ou radiologiques, voire simplement consultations) pourraient apparaître et impacter alors les MG dans leur pratique (11, 24-26). Il est important de pouvoir anticiper ces changements.

Du côté des MG, à notre connaissance, aucune enquête à ce jour en Suisse ne s'est vraiment intéressée à leurs attentes propres. Quels bénéfices, quels obstacles, quels dangers entrent-ils-elles ? Quel impact dans leur prise en charge des patient-e-s concerné-e-s ? Quelles priorités souhaiteraient-ils-elles voir développer ? Comment peuvent-ils-elles, et veulent-ils-elles gérer les données probabilistes que la recherche en médecine personnalisée pourrait produire ? Enfin, comment cette démarche s'articule-t-elle avec leur préoccupation des risques liés à la surmédicalisation (campagnes choosing wisely et smarter medicine) (27)? Les données issues de la littérature internationale apparaissent comme mitigées avec un intérêt pour la démarche dans une perspective de prévention mais encore d'importants questionnements dont, en particulier, celui de la formation nécessaire pour faire face à ce nouveau rôle. La question de la place de cette démarche par rapport à d'autres démarches de dépistage ou diagnostics ainsi que sa pertinence en l'absence

de fondements cliniques sont aussi régulièrement évoquées (28-35). L'ensemble de ces points mérite d'être exploré afin d'envisager au mieux le futur de la médecine générale en Suisse.

2 Objectifs

Dans ce contexte, le projet GenPerso a eu pour objectif global de connaître, pour la Suisse romande, les perceptions, les attentes et les potentielles répercussions en médecine générale, notamment en termes de prévention, de la part des patient·e·s et des médecins quant à la possibilité d'accès aux profils génétiques de risque. Ces deux volets ont ensuite été mis en perspective afin d'avoir une vision globale pour la médecine générale.

3 Méthodes

Pour répondre à ces objectifs, le projet s'est déployé selon deux axes indépendants mais complémentaires, un axe relatif aux patient·e·s et un axe relatif aux médecins généralistes. Une phase exploratoire qualitative, précédant ces deux axes, a permis la préparation de ces derniers.

Par ailleurs, que ce soit pour la recherche exploratoire préliminaire, l'axe A ou l'axe B, l'étude n'entrait pas dans le cadre de la loi sur la recherche sur l'être humain et n'a donc pas fait l'objet d'une soumission pour approbation à la commission d'éthique du canton de Vaud (après consultation de cette dernière).

3.1 Phase exploratoire

La préparation des enquêtes des deux axes s'est effectuée sur la base commune d'une recherche exploratoire de type qualitatif. Une démarche inductive a fait émerger du terrain d'enquête, et donc des préoccupations exprimées par les interviewé·e·s, les thématiques explorées secondairement dans les questionnaires des deux axes.

Initialement cinq entretiens ont été menés avec des MG et cinq entretiens avec des patient·e·s selon la méthode de l'entretien compréhensif, basé sur une grille souple comportant des questions dont l'ordre n'est pas figé et varie au gré des interlocuteur·trice·s (36). Les MG ont été sollicité·e·s en Suisse Romande. Ils ont permis de recruter à leur tour cinq de leurs patient·e·s. Une diversité sur le sexe, l'âge et la zone rurale-urbaine a été recherchée.

Pour le premier entretien, la grille comportait les éléments déjà identifiés comme pertinents d'après les données de la littérature, mais l'objectif était de laisser l'interviewé·e s'exprimer librement et prendre l'initiative des sujets à aborder. En particulier, chaque interviewé·e pouvait s'exprimer sur ce qu'il-elle entendait par médecine personnalisée sans qu'une définition lui soit donnée au départ.

Dans un premier temps, l'intervieweur devait écouter et observer. Il-elle était attentif·ve à ce que tous les thèmes de sa grille soient commentés, soit spontanément par l'interlocuteur·trice, soit après qu'il-elle les ait lui-elle-même mentionnés, cette distinction permettant d'indiquer si le sujet était une véritable préoccupation de l'interviewé·e ou s'il-elle n'en parlait que parce que la question était soulevée.

Ces dix premiers entretiens ont été complétés de dix autres (cinq patient·e·s et cinq médecins selon les mêmes contraintes qu'initialement) afin de tendre vers la saturation des données.

Les verbatim des entretiens ont été codés par 3 codeurs (2 médecins généralistes qui ont utilisé le système MAXQDA2018 et une anthropologue). Les 3 étapes, codage ouvert, codage axial et codage sélectif ont été élaborées par les 3 codeurs (accord inter-codeurs).

3.2 Axe A : attitude des patient·e·s

Ce volet s'est basé sur des méthodes quantitatives d'analyse de données *via* une enquête observationnelle.

3.2.1 Population et mode de recueil de données

Le Département de médecine de famille travaille avec un réseau de médecins de famille (le réseau SPAM) comprenant environ 250 MG implanté·e·s sur la Suisse entière dont environ 80 en Suisse romande. Ces dernier·ère·s contribuent aux projets de recherche du DMF *via* leur participation et/ou celle de leurs patient·e·s à des enquêtes épidémiologiques et/ou sur le fonctionnement de la médecine de famille. Dans le cadre de ce projet, les MG du réseau devaient proposer le remplissage d'un questionnaire à leurs patient·e·s (après présentation de l'étude à ces dernier·ère·s) sur un mode aléatoire le jour d'une consultation. Jusqu'à 40 patient·e·s par médecin pouvaient être inclus sur une période de trois mois.

3.2.2 Données recueillies.

Les données ont été recueillies par auto-questionnaire (cf annexe 1).

Celui-ci a été élaboré sur la base des résultats de la phase exploratoire complétés des données de la littérature. Les principaux thèmes abordés incluaient l'accès au profil génétique de risque (intention, pour qui, mode de financement souhaité...), la restitution des résultats (par qui et comment, place du MG...), l'adoption de nouveaux comportements envisagée suite aux résultats (mode de vie et recours aux soins), craintes de dérives (au regard des assurances, du milieu professionnel). Ces questionnements étaient déclinés selon trois scénarii différents : risque élevé de diabète de type II, risque élevé de cancer du côlon et risque élevé de maladie d'Alzheimer.

Les données étaient complétées par des données sociodémographiques (âge, sexe, niveau d'éducation, statut d'emploi...) et d'état de santé (santé perçue, existence de maladie...) du·de la patient·e afin d'en tenir compte dans les analyses et de mettre en évidence des d'éventuelles différences d'attitudes selon ces facteurs.

Les données ont été analysées à l'aide du logiciel Stata sous la forme de statistiques descriptives (fréquence et moyenne (médiane) de distribution selon le type de variable).

3.3 Axe B : Position des médecins généralistes romands

Ce volet s'est basé sur la méthode de consensus Delphi, soit une enquête structurée et successive d'un cercle d'expert·e·s/acteur·trice·s permettant de rassembler leur point de vue sur des tendances complexes. Cette approche est à la fois quantitative et qualitative, dans la mesure où les personnes interrogées doivent quantifier un résultat ou une tendance attendue et expliquer de manière qualitative les motivations liées à cette attente (37).

Les étapes suivantes ont été réalisées :

- Elaboration du questionnaire (cf annexes 2)

Les questions/affirmations de l'enquête Delphi (environ une quarantaine) ont pu être élaborées dans le cadre d'un focus groups de MG de la région lémanique. Neufs médecins généralistes, femmes et hommes, jeunes et âgés, pratiquant en milieu urbain et rural, en solo et en groupe, y ont participé assurant la diversité nécessaire. Les thèmes abordés étaient issus de la phase exploratoire et des données de la littérature sur le sujet.

- Recrutement des expert·e·s

Les expert·e·s ont été recruté·e·s parmi les médecins assistant·e·s et chef·fe·s de clinique en poste à Unisanté et dans le Service de médecine de premier recours des HUG. Il nous a semblé opportun de choisir des jeunes médecins qui assureront la relève de la médecine générale, mieux à même d'anticiper l'avenir de la profession.

- Réalisation de l'enquête Delphi

Le consensus des expert·e·s sur les affirmations a été recherché lors d'une enquête en deux tours. Les expert·e·s devaient se positionner sur chacune des affirmations à l'aide d'une échelle de 0 à 10 (la note de 10 équivalant à « tout à fait d'accord »). Ils·Elles pouvaient en outre ajouter des justifications et commentaires. Les résultats de ce premier tour ont été analysés afin de déterminer si certaines affirmations atteignaient déjà un consensus (critère fixé à 70% des réponses entre 8 et 10 ou 0 et 2).

Les affirmations n'ayant pas obtenu de consensus à l'issue du premier tour ont été discutées en ateliers par les expert·e·s (une quarantaine d'entre eux·elles réuni·e·s en séminaire) d'après les résultats et les indications fournies par les commentaires, en les regroupant en trois catégories : distribution des réponses étendue, ambiguïté dans la formulation, affirmation ayant suscité de nombreux commentaires. Les affirmations ont ensuite été reformulées en fonction des discussions lors de ces ateliers et ont été proposées lors d'un deuxième tour d'enquête auprès de ces mêmes expert·e·s.

3.4 Restitution finale – Regard d'acteur-trice-s impliqué-e-s en médecine générale

A l'issue de ces différentes étapes, une synthèse des résultats a été proposée pour avoir le regard de deux associations professionnelles en médecine générale en Suisse : le Collège suisse des médecins de premier recours (CMPR) et l'Association des jeunes médecins suisses de premier recours (JHaS).

4 Synthèse des résultats

Les résultats de la phase exploratoire et des deux volets sont synthétisés ci-après. Des résultats plus détaillés sont disponibles en annexe du rapport, sous la forme de documents de restitution pour les participant·e·s et d'articles scientifiques publiés.

4.1 La phase exploratoire

(Voir aussi annexe 3)

Ci-après sont synthétisés les points clés de ces interviews, du point de vue des patient·e·s et des MG.

- Le mot médecine personnalisée fait plutôt écho à une médecine de type globale (bio-psycho-sociale), centrée sur le·la patient·e, intégrative ou holistique, non seulement pour les patient·e·s mais aussi pour les médecins. Sur ce point, l'intervieweur a donc dû préciser dans un 2^e temps après avoir laissé la personne interviewée s'exprimer sur sa compréhension du terme « médecine personnalisée », que la médecine discutée ici concernait en fait le dépistage génétique de facteurs de risques aux maladies chroniques.
- L'intérêt pour les dépistages génétiques dans leur capacité de prédire est limité ; ces doutes sont résumés dans les questions suivantes : que faire avec le flux de données génétiques ? L'ignorance n'est-elle pas aussi parfois un avantage ? Cela va-t-il vraiment changer le travail du·de la généraliste qui devrait se centrer sur l'accompagnement vu le vieillissement de la population ? L'intérêt est plus grand par rapport à l'impact des tests génétiques dans un contexte curatif.
- Tout dépistage génétique devrait s'accompagner d'une action (curative ou préventive) très concrète et réalisable. Savoir pour savoir sans solution pose problème même si pour certain·e·s cela permet d'organiser sa vie.
- Pour les MG, il faut viser la clarté, voire idéalement la transparence avec les patient·e·s ; mais que leur dire concrètement sachant que les résultats susceptibles d'être obtenus ne représenteront que des probabilités et une certaine dose d'incertitude ? Il y a en effet bien d'autres facteurs à prendre en compte.
- Pour certains patients et MG, les faits cliniques devraient rester prépondérants sur la génétique.
- Une crainte des MG est de devoir faire face à l'angoisse des patient·e·s générée par ces tests, nécessitant une meilleure formation des MG dans le domaine communication/psychologie.
- Tant les patient·e·s que les MG voient la place du MG renforcée dans son rôle d'accompagnant et de médiateur·trice.
- Parmi les conséquences pratiques de cette médecine génétique, sont soulignés le problème des charges administratives liées à la gestion des dossiers (par les MG), le problème des coûts émergents, les limites financières de notre système de santé, le

risque d'une médecine à deux vitesses (patient·e-s et MG), celui de la surmédicalisation et enfin les problèmes de confidentialité (communication aux assureurs et aux employeurs) ; tout cela nécessitant de la régulation, notamment des règlements, voire des lois, ainsi que de la recherche et de la formation.

- Les données collectées devraient appartenir aux patient·e-s.

A noter que cette phase exploratoire a été complétée dans un second temps par une deuxième série d'interviews (5 patient·e-s et 5 MG), pour s'assurer de la saturation des données. Les données supplémentaires liées à cette 2e phase concernent surtout les réactions des personnes interrogées au terme médecine personnalisée : elles ont permis d'affiner le point de vue des médecins et des patient·e-s sur leur vision de la médecine dans un contexte d'innovations. Il y a eu moins de nouveaux apports en ce qui concerne la médecine génétique. Ceci tient sans doute à la méconnaissance de ce sujet chez nos interlocuteur·trice·s et au fait que pour la discussion il nous a fallu donner définitions et exemples. Ce faisant, cette partie de la discussion était davantage balisée, générant réflexions, questionnements voire parfois perplexité mais des attitudes qui ont atteint la saturation après les 10 premiers entretiens. On peut donc estimer que les 10 entretiens supplémentaires n'auraient pas fondamentalement modifié les inputs apportés au questionnaire auprès des patient·e-s et au processus Delphi.

4.2 Enquête auprès des patient·e-s

(Voir aussi annexe 4 et référence (38))

Vingt-huit MG ont participé à cette phase de l'enquête, en expliquant et en laissant à leurs patient·e-s la possibilité de répondre au questionnaire, au cours d'une de leur visite. Cela a permis d'obtenir un total de 929 patient·e-s participant·e-s. Les points clés de cette enquête peuvent se résumer ainsi :

- La possibilité d'accéder, dans un futur proche, à son profil génétique de risque est une démarche connue (spontanément) par un peu plus de 40% des patient·e-s.
- Après présentation de la démarche, 43% des patient·e-s souhaiteraient y accéder ; 17% de plus seraient d'accord mais uniquement pour des tests concernant des maladies spécifiques (pas de précision sur lesquelles).
- La découverte d'un risque élevé serait anxiogène tout au long de leur vie pour une minorité seulement des patient·e-s (environ un tiers).
- Concernant les trois situations concrètes présentées (tests génétiques dépistant un risque élevé de diabète, de cancer du côlon ou de maladie d'Alzheimer), les patient·e-s dans une large majorité, déclarent être prêt·e-s à modifier leur mode de vie (de 65% à plus de 80%, selon les maladies), à souhaiter faire des examens complémentaires de suivi plus fréquent (env. 70%), et à souhaiter un changement de la prise en charge par leur MG (entre 50 et 60%).
- La place du·de la médecin généraliste est très largement plébiscitée par les patient·e-s, qu'il s'agisse de discuter de la pertinence de réaliser ou non le test (78%), d'en discuter

les résultats (97%), et d'être suivi ensuite selon le risque identifié (>80%). Pour ce suivi, le recours additionnel à un·e spécialiste du domaine (entre 50 et 60%, selon le type de maladie) est jugé utile. En revanche, la place des infirmier·ère·s clinicien·ne·s, des spécialistes généticien·ne·s ou des membres d'autres professions en lien avec la santé ne trouve que peu de soutien (7% en moyenne).

4.3 Enquête auprès des médecins généralistes

(Voir aussi annexe 5 et référence (39))

Les entretiens menés lors de la phase exploratoire (voir ci-dessus), complétés par la conduite d'un focus groupe réunissant neuf médecins généralistes, ont permis la formulation de 24 affirmations. Celles-ci ont été soumises sous forme d'un questionnaire à un groupe d'expert·e·s de 185 médecins assistant·e·s et chef·fe·s de clinique. Le nombre de réponses étaient de 108 au premier tour et de 77 au second tour.

A l'issue des deux tours, une large majorité (80%) des affirmations a obtenu un consensus. Celles-ci peuvent se résumer ainsi :

- La place du·de la MG ne sera pas remise en cause par le développement de l'accès au profil génétique de risque. Au contraire, les médecins se projettent comme une ressource clé pour le·la patient·e aux diverses étapes avant, pendant, après le test.
- Les nouvelles approches génétiques ne forment qu'un outil supplémentaire complétant mais ne se substituant pas aux outils existants.
- Les besoins d'information sont largement soulignés, notamment dans la nécessité d'une information claire et toujours à jour dans un contexte scientifique évolutif.
- Les besoins de nouvelles formations portent sur l'interprétation des données génétiques en termes de risque, les implications éthiques, la gestion de l'incertitude, et la gestion du risque de surmédicalisation (prévention quaternaire).
- Le cadre légal et déontologique devrait être approprié, notamment vis-à-vis de la liberté pour le·la médecin de proposer ou non un test génétique.
- Des ajustements dans l'organisation des soins et du système de santé seront nécessaires, parmi lesquels : la délégation des tâches administratives en lien avec ces nouvelles pratiques, l'accès à un réseau de spécialistes, la tarification ajustée pour des consultations de longue durée.

Cependant, cette étude permet aussi d'identifier des points de non-consensus. Trois points sont plus spécifiquement soulignés :

- Bien que reconnaissant la position importante du·de la MG face à ces nouvelles approches vis-à-vis des patient·e·s, un positionnement pro-actif des MG autour de ces démarches est bien moins partagé. En d'autres termes, il s'agit pour eux·elles

d'endosser ce rôle prépondérant du fait de leur position en première ligne du système sanitaire et non par véritable envie d'occuper cette place.

- Cela est en partie lié au fait que les MG ne sont pas convaincu·e·s de la plus-value des tests génétiques par rapport aux outils déjà en place.
- Plus particulièrement, les MG ne sont pas convaincu·e·s d'un changement dans les approches de prévention, la responsabilité desquelles devraient pour certains rester dans les mains des politiques de la santé publique.

4.4 Points principaux de convergence et de tension identifiés entre ces trois phases du projet

La place du·de la MG est très largement plébiscitée par les patient·e·s, ce à quoi consentent les médecins. Les patient·e·s ont besoin d'un·e répondant·e, d'un·e accompagnateur·trice, voire d'un·e médiateur·trice. En regard de ce besoin, les médecins sont à la recherche d'informations claires, pertinentes et à jour, et de nouvelles formations appropriées. Médecins et patient·e·s s'accordent aussi sur l'aide complémentaire que pourrait apporter un·e spécialiste du domaine concerné.

Les nouvelles possibilités de dépistage génétique des facteurs de risques aux maladies ne constituent pas pour autant une priorité, ni pour les un·e·s ni pour les autres, et n'ont par exemple pas encore convaincu les médecins. Des tests génétiques visant une meilleure précision et donc efficacité des traitements plus que la mise en place de prévention auraient ainsi un meilleur soutien.

Les patient·e·s et les médecins se rejoignent finalement aussi sur l'intérêt, la pertinence de la réalisation du test. En effet, les patient·e·s sont mitigé·e·s quant à l'envie de réaliser le test (« l'envie de savoir »). De plus, leurs intentions de changement de comportement sont liées au type de maladie avec une intention plus grande pour les maladies dont on sait que la prévention primaire joue un rôle important (diabète ou cancer du côlon), en contraste, dans une certaine mesure, à la maladie d'Alzheimer (même si le tabagisme double le risque de développer une telle maladie). Les médecins les rejoignent quand ils considèrent que l'approche n'est pas révolutionnaire.

Une possibilité de tension se présente en revanche dans le suivi d'un·e patient·e porteur·se d'un risque augmenté pour une maladie chronique. Le·La patient·e se dit prêt·e à changer ses habitudes de vie, mais souhaite aussi un changement de prise en charge par le·la médecin, avec des examens complémentaires plus fréquents. Le·La médecin s'inquiète du risque de surmédicalisation, de la gestion de l'anxiété des patient·e·s et souhaite avoir une formation spécifique vis-à-vis de la démarche dans l'ensemble de ses aspects et conséquences.

A noter que les interrogations identifiées lors de la phase exploratoire et concernant l'organisation du système de soins, les nouvelles charges administratives, le coût, les questions éthiques avec le risque d'une médecine à deux vitesses, et celles en rapport avec la propriété des données, n'ont pas été reprises dans les enquêtes Patient·e·s et Médecins qui ont suivi, raison pour laquelle elles ne réapparaissent pas dans ces dernières.

4.5 Regard d'acteur·trice·s impliqué·e·s en médecine générale

Une discussion des résultats, sous la forme d'un entretien individuel a été respectivement menée avec :

- Le Dr François Héritier, Président du Collège suisse des médecins de Premiers Recours (CMPR)
- Le Dr John Nicolet, Vice-président de l'Association des Jeunes Médecins Suisse de Premiers Recours (JHaS)

Au préalable une synthèse des résultats, via les trois documents de synthèse de la phase exploratoire et des axes patient·e·s et médecins, leur a été adressée.

4.5.1 Regard du CMPR

Le Dr Héritier n'a pas été particulièrement surpris des résultats présentés, notamment ceux de l'enquête patient·e·s. Cependant, pour cette partie de l'enquête, il souligne qu'il est difficile d'évaluer le biais lié au recrutement des patient·e·s volontaires au sein même des cabinets médicaux.

Concernant les médecins de premier recours, la thématique de la médecine personnalisée n'est clairement pas au cœur des discussions entre confrère·sœur·s. Et il ne s'agit pas d'un déficit d'information. En ville comme en campagne, le·la patient·e sait chercher sur Internet avant même de consulter son·sa médecin traitant. Mais en dehors de contextes familiaux où l'anamnèse suggère une forte composante génétique, ou de patient·e·s qui ont été en contact avec des personnes directement concernées par les tests génétiques, le·la médecin aujourd'hui n'est pas confronté·e à une demande de ces tests. Il·Elle n'est pas non plus prêt·e à les proposer à ses patient·e·s, car à ce jour, il n'est pas possible d'associer à cette démarche une attitude thérapeutique ou de prévention différente de celles déjà proposées par l'évaluation clinique des risques. Ainsi, le sentiment est que c'est surtout dans le domaine de l'oncologie que les avancées thérapeutiques bénéficient des approches génétiques. Plus globalement, la médecine personnalisée relèverait plus de certaines spécialités, autres que la médecine de premier recours.

Pour faire avancer la médecine personnalisée dans le cadre de la prévention des maladies chroniques, il faudrait en effet pouvoir faire de larges études populationnelles et le·la médecin de premier recours devrait pouvoir être partie prenante de ces études. La réponse du Dr Héritier à cet énoncé révèle un enthousiasme modeste. Il voit cependant quelques éléments clés qui pourraient faire changer le niveau d'investissement des médecins dans ce type de projets. En premier lieu, ces projets devront s'appuyer sur l'usage des dossiers électroniques des patient·e·s, qui ne sont pas encore implémentés dans tous les cabinets. Il faut ensuite que les outils et notamment les logiciels utilisés dans ces projets soient simples, d'utilisation intuitive. Surtout, le coût, en temps et en

argent, doit rester limité. Finalement, tant pour ces aspects techniques que pour le potentiel de suivi des patient·e·s sur un long terme, les jeunes médecins qui s'installent, seront certainement plus à même d'entrer en matière.

Mais l'argument le plus important pour n'offrir qu'une place relativement secondaire au développement de la médecine personnalisée, c'est celui de la priorisation des besoins. La médecine/santé Personnalisée est censée permettre un renouveau des pratiques de prévention. Mais aujourd'hui cette préoccupation n'est de loin pas au cœur du système de santé. Le système de tarification tout autant que la formation et la pratique des médecins praticien·ne·s sont centrés sur les traitements aigus, sur le soin. La prévention n'est qu'un parent pauvre disposant de faibles ressources. La prévention relève en premier lieu de la responsabilité de la Santé Publique, mais le·la médecin de premier recours devrait être plus impliqué·e, en tant que médecin mais aussi en tant que citoyen·ne. Ainsi, les approches préventives débordent largement l'interaction privilégiée entre le·la médecin et son·sa patient·e. C'est tout le système de santé qui doit être revu pour tenir compte des aspects liant santé/durabilité/environnement, ce qu'on appelle plus globalement « Planetary Health ». Cette vision globale de la prévention ouvre aussi les possibilités d'un usage facilité des approches intégratives, telles qu'acupuncture, hypnose, phytothérapie, etc... Considérant l'importance quantitative des troubles fonctionnels auxquels le·la médecin de premier recours doit répondre, la prévention doit pouvoir faire appel à tous ces atouts. Ainsi, la prévention devrait pouvoir bénéficier d'une priorité dans l'allocation des ressources, plutôt que de privilégier les développements plus techniques et spécifiques de la médecine personnalisée.

4.5.2 Regard des JHaS

Cet entretien a mis en lumière une bonne convergence des JHaS avec les résultats décrits par l'étude GenPerso, mais a aussi permis d'aborder certaines problématiques moins bien couvertes par cette étude.

La confusion autour du mot Médecine Personnalisée (MP) n'a pas été vraiment une surprise. La pratique de la médecine générale se fait toujours dans le contexte d'un tête-à-tête entre le·la médecin et un·e patient·e et, par essence, toutes les décisions sont personnalisées, et ce sans lien avec l'utilisation des approches génétiques.

Le manque d'enthousiasme des MG pour les approches génétiques, telles que proposées par la MP, vient du fait que le·la MG n'a qu'une information très partielle. La réalisation d'un test génétique devrait être précédée de la question : dans quelle mesure, le résultat qui sera obtenu va modifier la prise en charge du·de la patient·e ? Force est de constater qu'aujourd'hui, dans le cadre de la plupart des maladies qu'il·elle soigne au quotidien, le·la MG n'a pas de réponse évidente à cette question. Le même problème en fait est aussi ressenti quant à l'utilisation toujours plus grande des objets connectés (suivi de la tension, de l'ECG, du sommeil, etc.) par les patient·e·s. Les fichiers de résultats s'amoncellent chez le·la MG, qui n'a pas les clés pour les utiliser au mieux.

Cela amène la question de la formation et de l'information. Aujourd'hui, le·la MG en Suisse romande qui cherche une information s'adresse en priorité à deux sources : « Uptodate » et La Revue Médicale Suisse. Une plateforme qui soit focalisée sur les questions en lien avec les approches génétiques serait certainement un plus. Une formation appropriée, préférentiellement

de type postgrade, devrait être sous la responsabilité d'Institution publique, telle qu'UniSanté, pour ne pas laisser le champ libre aux assureurs et à l'industrie pharmaceutique pour aborder cette question.

L'implication du·de la MG dans la formation même doit garder son lien avec la pratique propre et concrète du·de la MG, dans le cadre de son cabinet. Ainsi, sa contribution à des enseignements plus structurés ou en auditoire n'est pas vraiment envisageable aujourd'hui. De même la contribution des MG à la recherche reste dépendante de sollicitations spécifiques, sans responsabilités de direction d'un projet. Cela peut changer avec l'évolution de la pratique du·de la MG. En effet, peu de jeunes médecins s'installent aujourd'hui à 100%. Le temps partiel rend ainsi de plus en plus possible un meilleur engagement dans la recherche. En résumé, l'implication des MG dans cette thématique est plutôt envisagée comme une réponse à des sollicitations et de loin pas de manière proactive.

Finalement, ces questions remettent en lumière une question-clé : comment aujourd'hui mieux valoriser le métier de MG ? Mettre le·la MG au cœur de la MP, en tant qu'acteur·trice central·e du lien entre médecine et patient·e, pourrait légitimement faire sens, si les informations et formations du·de la MG sont adéquates. Mais par ailleurs, souligne le Dr Nicolet, il serait également important de permettre au·à la patient·e de rester/devenir autonome. Ainsi toutes les mesures de prévention ne nécessitent pas nécessairement l'intervention d'un·e médecin et pourraient être transférées à d'autres professionnel·le·s au sein du cabinet ? Il faut être vigilant à ne pas créer de nouveaux besoins et à ne pas déresponsabiliser les patient·e·s.

C'est aussi le système de santé du futur qui devrait être pensé. Les avancées scientifiques sont tournées principalement vers l'innovation, coûte que coûte. La réflexion sur les conséquences ramène au terrain et à la nécessité de garder la maîtrise de celles-ci, en amont des développements et non après et trop tard. Un exemple très clair concerne la thématique de la protection des données, très peu abordée dans l'étude mais qui nécessite une démarche proactive urgente.

La réflexion sur la pratique future des MG aborde aussi la question d'une médecine plus intégrative, pluridisciplinaire, et bénéficiant des multiples approches de thérapies traditionnelles mais aussi alternatives. Cela nécessiterait une communication très fluide, qui ne peut exister que lorsque les thérapeutes travaillent sous le même toit.

5 Discussion

Il ne s'agit pas ici de faire une discussion exhaustive, chaque méthode, chaque questionnaire, chaque affirmation pouvant être revus ou interprétés en fonction d'un contexte ou d'un objectif précis. Ci-après, nous concentrerons les points de discussions sur quatre aspects, celui de la méthodologie choisie, celui de l'adéquation des observations obtenues avec les objectifs de l'étude, celui des limites actuelles des tests génétiques pour la prise en charge et la prévention des maladies chroniques, et enfin, celui de la complémentarité de cette étude avec d'autres études financées dans le cadre de l'appel « Santé Personnalisée » de la Fondation Leenaards.

5.1 Aspects méthodologiques

Le questionnaire dédié aux patient·e·s répond bien à une recherche « quantitative ». Le contenu en termes d'information est certes moins riche que celui obtenu lors des entretiens qualitatifs, mais cette enquête qui a inclus 28 cabinets de MG répartis sur le territoire vaudois et genevois, permettant d'obtenir les réponses de près de 1000 patient·e·s, a le mérite de représenter les opinions d'une large part de la population ciblée. A notre connaissance, peu d'études à ce jour ont pu être menées sur une patientèle de cette taille. De plus, le fait d'avoir été conduite dans une population suivie en médecine générale, par rapport aux enquêtes en population générale, offre à cette étude une plus grande pertinence, si on souhaite étudier les conséquences de la démarche sur le fonctionnement de la médecine générale. Par ailleurs, le fait que les questionnaires soient anonymes a limité le biais de déclaration des patient·e·s éventuellement dû à un remplissage en salle d'attente de leur médecin.

Enfin, il faut rappeler qu'il s'agit d'une enquête d'opinion face à certaines situations hypothétiques ; ces résultats pourraient ne pas être superposables à ce que seraient l'attitude des patient·e·s en situation réelle. Certaines études l'ont d'ailleurs montré(11, 24).

Le recrutement des MG pour l'enquête Delphi s'est révélé difficile. Les MG installé·e·s initialement sollicité·e·s ont en effet peu répondu à l'appel à participation. C'est donc dans un deuxième temps, après la phase exploratoire et la tenue du focus groupe, que l'équipe de projet a décidé de solliciter les jeunes médecins en cours de finalisation de leur formation en médecine générale. Cela a permis d'obtenir un nombre significatif de réponses. Cette population de MG n'est peut-être pas idéale quand il s'agit d'apprécier la pratique actuelle. Mais c'est probablement cette génération de médecins qui sera confrontée aux questions posées par l'accès au profil génétique de risques de maladies chroniques, cette démarche n'étant que peu répandue actuellement en Suisse d'après nos échanges avec les médecins généralistes impliqué·e·s dans le projet.

La méthode Delphi a pour but d'identifier auprès d'expert·e·s (ici les MG) les affirmations consensuelles touchant des domaines complexes. Elle peut ainsi être considérée comme la recherche du plus petit dénominateur commun, avec un risque de ne finir qu'avec des affirmations très « évidentes » et finalement peu informatives. Ceci est en partie circonvenu par le processus en plusieurs étapes, identifiant les termes de désaccord et les reformulant tout en gardant leur côté

informatif. Mais c'est aussi de l'analyse des désaccords que vient de nouvelles informations. Dans notre enquête, les affirmations qui donnent un résultat dispersé semblent liées à une certaine réticence à s'investir activement et à contribuer au développement de nouvelles approches génétiques, pour lesquelles un certain scepticisme semble prévaloir.

Enfin, qu'il s'agisse de l'enquête Patient-e ou de l'enquête MG, les personnes sollicitées se sont trouvées devant une situation hypothétique, ce qui doit être pris en compte dans l'analyse des résultats. En ce sens, le problème principal mis en évidence par la partie exploratoire est la confusion sémantique du terme « médecine personnalisée » qui nous a obligés dans les parties suivantes à définir ce dont on parlait et à faire réfléchir les interlocuteur·trice·s sur des scénarios auxquels ils·elles n'avaient pas forcément réfléchi. Le fait est que cette enquête survient tôt par rapport à l'évolution attendue, mais pas encore observée, de la pratique médicale en lien avec les tests génétiques. Néanmoins, il s'agit peut-être là d'un des points forts de l'étude. Le consensus formulé plus haut autour du rôle de la MG : « La place de la MG ne sera pas remise en cause par le développement de l'accès au profil génétique de risque. Au contraire, les médecins se projettent comme une ressource clé pour le·la patient·e aux diverses étapes avant, pendant, après le test » est une croyance dont il faudrait maintenant interroger les fondements. Si les MG tiennent à garder ce rôle, alors c'est maintenant qu'il faut aller en ce sens. Après, ce sera trop tard.

5.2 Adéquation des observations avec les objectifs du projet

Le premier objectif était d'identifier les attentes des médecins et des patient·e·s vis-à-vis du développement des tests génétiques prédictifs de maladies chroniques.

La première constatation, révélée lors de la phase exploratoire, est la méconnaissance du sujet. L'utilisation de l'expression « Médecine personnalisée » a confirmé la confusion que ce terme porte. Ce mot « personnalisé » devrait sans doute être évacué du discours pour ce qui concerne la médecine, au profit d'appellations plus techniques et appropriées comme « médecine génomique* » ou « médecine de précision », voire médecine de stratification* », selon les outils utilisés. Mais cela devient plus difficile lorsqu'on parle de santé (il n'y a pas de santé génomique !...). Dans tous les cas, il y a nécessité de déployer une information beaucoup plus large, claire, voire transparente, et qui doit pouvoir évoluer en fonction de l'état des connaissances et des pratiques.

Cela amène à la deuxième constatation : une fois le sujet de l'enquête clarifié, l'accueil est plutôt mitigé par les patient·e·s : en effet, comme exprimé dans la partie exploratoire, l'enquête auprès des patient·e·s montre que moins de la moitié d'entre eux·elles (43%) sont en effet intéressé·e·s par leur profil génétique de risque, et il n'y a pas d'attentes particulières de la part des médecins. Le·La patient·e est surtout intéressé·e si les tests sont effectués pour des maladies spécifiques et pour lesquelles une prévention efficace existe. Le·La médecin a besoin d'être convaincu·e de la validité de ces approches avant de s'intéresser à contribuer au développement de celles-ci. On peut ainsi souligner le besoin formulé par les médecins d'informations claires sur ce sujet et régulièrement mises à jour.

Le deuxième objectif était lié à l'importance de la prévention dans les maladies chroniques. Dans quelle mesure l'accès au profil génétique de risque était-il susceptible de modifier les pratiques en médecine générale, du côté du de la patient-e comme de celui du de la MG ? De façon assez logique par rapport à l'enthousiasme modeste manifesté pour les dépistages génétiques de risques vis-à-vis de certaines maladies chroniques, les MG ne voient pas là de changement significatif dans leur pratique. Certains voient la prévention comme une mission qui revient prioritairement à la santé publique, avant d'être la leur. C'est pourtant dans le domaine de la prévention primaire (qui vise à éviter la survenue d'une maladie) et dans la prévention secondaire (qui vise au diagnostic précoce, avant même l'apparition des troubles de la santé) que les approches génétiques dans les maladies chroniques pourraient avoir une place de choix. Mais sans doute faut-il d'abord faire la preuve de la pertinence de ces approches avant de pouvoir réellement susciter des attentes. Cependant, du côté des patient-e-s, un changement de mode de vie est envisagé en cas de risque élevé d'une maladie évitable. Donc même si les médecins n'envisagent pas de modification de pratique, ils-elles y seront peut-être contraint-e-s par une demande accrue de la part de leurs patient-e-s.

Toujours concernant la prévention, un point intéressant qui pourtant n'a pas reçu d'écho dans cette enquête est le fait que le profil génétique de risques pourrait être un moyen de mieux cibler la population au bénéfice des tests de dépistage souvent coûteux et parfois lourds (mammographie ou colonoscopie, par exemple), plutôt que de les proposer à toute la population sans discrimination. En ce sens, le profil génétique de risques deviendrait un moyen de limiter plutôt que d'augmenter les gestes médicaux. Cela n'empêche cependant pas le risque de surmédicalisation (ou prévention quaternaire, mouvement « smarter medicine ») des personnes jugées à risque, comme discuté plus haut.

5.3 Médecine personnalisée et maladies chroniques : entre promesses et réalités

Comme indiqué ci-dessus, les difficultés à rassembler les MG autour de la médecine personnalisée comme thème de débat viennent en partie d'une certaine distance entre promesses d'une médecine adaptée à chaque patient-e et la réalité ; entre la perspective d'une médecine plus précise dans ses choix thérapeutiques en lien avec les caractéristiques notamment génétiques de chaque patient-e et la réalité des prises en charge sur des bases standard encore aujourd'hui pour une très grande majorité des patient-e-s suivi-e-s en consultation par le-la MG. Et cette distance est surtout marquée dans le cadre des maladies chroniques, cible du projet discuté ici.

L'exemple du diabète de type 2 est assez emblématique de ce décalage. En 2017, Serge Halimi écrit : « *Cette Médecine de Précision inaugure l'ère d'une médecine centrée sur une approche hautement individualisée. Dans le domaine du diabète, cela signifie d'abord développer les outils de la génomique pour développer les prédicteurs de risque de diabète et de complications, et développer la pharmaco-génomique pour une approche sur mesure du traitement de cette maladie génétiquement très hétérogène et évolutive, donc ne répondant pas de la même façon aux traitements. Ainsi la recherche d'une typologie moins « globalisante » que « diabète de type 1, ou diabète de type 2 » [...] reste très insuffisante [...]* »(40).

Les progrès les plus remarquables vont vers l'identification de mutations responsables de diabète monogénique (dont l'apparition est liée à la perturbation d'un seul gène), tant chez les enfants et jeunes adultes que chez les personnes plus âgées (41, 42). Ces diagnostics génétiques permettent alors de proposer un traitement ciblant au mieux la perturbation causale. C'est incontestablement un progrès pour ces personnes. Mais elles ne représentent qu'une faible minorité (1 à 4%) des cas de diabète. Pour la très grande majorité, la quête de marqueurs prédictifs reste à ce jour infructueuse et ne permet pas d'améliorer les prédictions obtenues en pratique courante, soit le recours à des scores cliniques liées à la présence de facteurs de risques. Sans minimiser l'importance de pouvoir, dans un avenir très proche, utiliser des tests qui permettront d'identifier cette faible minorité porteuse de ces mutations, une prise en charge ciblée pour l'immense majorité n'existe pas. Cela explique l'attentisme du·de la MG.

L'autre problématique est la complexité de la contribution génétique dans la survenue des maladies chroniques pour l'immense majorité des patient·e·s. C'est aujourd'hui essentiellement un champ de recherches, encore loin de pouvoir clamer des résultats fiables. Cela ne veut pas dire qu'un jour, cela ne sera pas possible, mais le·la MG aujourd'hui faisant face à ses malades chroniques n'est pas confronté à l'urgence de savoir comment répondre à l'apparition de données prédictives fiables et utiles à ces patient·e·s.

Cela permet d'insister une fois encore sur la nécessité d'informer le·la médecin sur les avancées de la recherche dans ce domaine, pour qu'il·elle soit prêt·e, le cas échéant, à adapter ses pratiques.

5.4 Complémentarité de GenPerso et des autres projets soutenus par la Fondation Leenaards

Le projet GenPerso répondait à l'appel Initiative SantéPerso de la Fondation Leenaards, qui visait à « stimuler la recherche et le dialogue interdisciplinaires dans le domaine de la santé personnalisée et développer les échanges avec et au sein de la société ». Une synthèse des points de convergence et de complémentarité avec ces projets est proposé dans ce dernier point.

Les neuf projets sélectionnés en sus de GenPerso

Parmi les neuf autres projets également retenus par cet appel, trois ont focalisé leurs approches sur le cancer, un sur l'aspect spécifique du consentement et un autre sur la protection des données. Bien qu'il y ait certainement des points de convergence intéressants à discuter, notamment autour des forums citoyens réalisés, les thématiques de ces cinq projets se trouvent être finalement relativement périphériques par rapport aux aspects soulevés par GenPerso.

Deux autres projets ont privilégié la réalisation et la mise à disposition d'outils didactiques pour atteindre un public aussi large que possible. L'exposition itinérante « A votre santé » a sillonné la suisse romande pendant 3 mois. Elle a pu rencontrer nombre de citoyen·ne·s dont les retours ont été très positifs. L'autre projet était dédié à la réalisation d'un outil pédagogique interactif visant le grand public et ciblant la restitution de résultats d'analyses génomiques, pour une aide à la décision par le·la citoyen·ne/patient·e.

Les deux derniers projets montrent les plus grandes convergences avec le projet GenPerso, notamment dans son axe Patient·e. Le projet ECOS (Espace de convergence des savoirs sur la santé personnalisée) a interrogé au cours d'ateliers approfondis un collège de médecins-chercheurs, un collège de citoyen·ne·s, et un collège de médecins généralistes. Le projet « L'humain sur mesure : la santé personnalisée en débat » a surtout ciblé les citoyen·ne·s à travers des débats publics et s'est associé à une démarche assez similaire, organisé par l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) et par Science et Cité.

La confusion autour du terme médecine ou santé personnalisée et la méconnaissance générale de ce domaine.

L'ensemble des projets, notamment à travers les divers forums citoyens, mais plus particulièrement les 4 derniers cités montrent 1) la confusion autour du mot « personnalisé » est une constante 2) la nécessité de développer des outils appropriés pour faire comprendre ce qu'est la médecine personnalisée dans tous ses aspects complexes 3) la curiosité du public pour cette « médecine du futur » est manifeste.

Ceci est tout à fait cohérent avec les résultats de la phase exploratoire du projet GenPerso dont l'équipe de projet a en conséquence préparé un bref document permettant d'expliquer de façon aussi concise que possible le contexte du questionnaire aux patient·e·s. On peut donc de ce fait se demander si la diffusion de l'outil pédagogique développé dans l'un des projets ne devrait pas aussi être pensée dans l'enceinte même des cabinets médicaux, pour les patient·e·s qui viennent consulter.

Les citoyen·ne·s ne sont pas les seul·e·s en quête d'une meilleure information. GenPerso a aussi mis avant la relative méconnaissance des MG vis-à-vis de la médecine personnalisée. Et il y a une demande également très explicite de leur part, pour une information transparente, réaliste, et à jour. Celle-ci reste à réaliser.

Une participation citoyenne : qui ? pourquoi ? comment ?

Globalement environ une centaine de personnes ont participé à au moins un des 4 débats organisés par le projet « L'humain sur mesure ». Le questionnaire mis en ligne par le projet ASSM a obtenu plus de 250 réponses en suisse romande. Les forums citoyens du projet « Oncologie de précision » a vu un total de 73 participant·e·s. Le projet ECOS, très exigeant en termes d'investissement des personnes recrutées, a travaillé avec un collectif de 21 personnes.

Il est difficile de s'assurer que l'échantillonnage de la population ayant répondu à ces enquêtes est représentatif de la population en général, mais elles permettent bien de « prendre le pouls » et d'identifier les questions, attentes et craintes le plus souvent formulées.

Et là, on peut constater une certaine saturation des domaines couverts et le sentiment de ne pas découvrir de nouvelles craintes ou de nouvelles attentes, mais bien un corpus de réactions qui se confirme étude après étude. L'étude GenPerso, quant à elle, en obtenant les réponses de plus de 929 patient·e·s recruté·e·s dans l'enceinte des cabinets médicaux a permis d'avoir une assez bonne

représentation de la population ciblée et des résultats solides, bien que portant sur un domaine relativement spécifique (profil génétique de risques aux maladies chroniques).

Avant d'aller plus loin, plutôt que de multiplier les enquêtes « à façon », peut-être toutes ces études mériteraient-elles maintenant un point d'étape commun, synthétisant dans un document unique ce que l'on peut considérer comme caractérisant de manière fiable les attentes et les craintes de la population en général. Ce document aurait alors peut-être une vraie valeur ajoutée, pour une meilleure prise en compte de ces réactions dans les futures décisions politiques en matière de santé, qui aillent au-delà des bonnes intentions. Il faut cependant noter qu'une partie de la population restera toujours difficile à atteindre via ces enquêtes, qu'il s'agisse de problèmes de langue, de culture, ou de situations socio-économiques. Il est important de garder cette limite en tête lors de l'interprétation des résultats pour la pallier autant que faire se peut.

De la difficulté à obtenir la participation de médecins généralistes installé·e·s.

Qu'il s'agisse du projet ECOS ou de GenPerso, il a été difficile de mobiliser les médecins installé·e·s autour de cette thématique. C'est donc finalement vers les médecins en fin de formation que les enquêtes ont pu se déployer, 10 à 15 participant·e·s aux deux ateliers d'ECOS, et 108 et 77 réponses au 1^{er} et 2^{ème} tour de l'enquête Delphi de GenPerso, respectivement.

Il y a certes de bonnes raisons à cette difficulté, notamment la surcharge de travail des MG, un environnement administratif toujours plus lourd, l'implication dans d'autres études, etc.

On ne peut cependant pas occulter le gap qui semble s'installer entre les promoteurs de la MP plutôt proches des milieux académiques et de la recherche notamment au sein de spécialité telle que l'oncologie, et le·la MG installé·e face à sa pratique quotidienne. Si la MP veut vraiment contribuer à tous les domaines de la santé et de la médecine, il faut prendre en compte les questions, les attentes et les craintes des MG. Pour cela, peut-être faut-il commencer par une information claire, précise, réaliste et transparente...

Cela est d'autant plus important qu'une des observations communes à la plupart des études mentionnées ici est bien la place privilégiée (et humaniste...) du·de la médecin généraliste vis-à-vis de son·sa patient·e. En ce sens, la médecine basée sur la génétique ne peut être qu'une partie de la médecine centrée sur le·la patient·e.

6 Comment aller plus loin ?

Ci-après sont reprises les questions et principales suggestions égrenées dans ce rapport. Celles-ci pourraient représenter des actions ou des pistes de réflexions à venir :

- Il faut trouver un consensus sur le ou les qualificatif(s) à utiliser en place de « personnalisée », tant pour la médecine que pour la santé.
- Au vu de l'absence encore aujourd'hui de preuves tangibles d'efficacité de l'analyse des profils génétiques à risque pour les maladies chroniques, ne faudrait-il pas surtout accentuer la nécessité de mieux cibler la recherche dans ce domaine ? En commençant par exemple par une réflexion autour de « Comment, pour qui, pour quoi » ? »
- La mise à disposition d'une information réaliste, transparente, et surtout évolutive est une nécessité pour les MG.
- Cette démarche autour de la connaissance devrait aussi inclure une réflexion à partir d'histoires vécues par les MG, soulevant les questions relationnelles, psychologiques, et éthiques.
- La diffusion des outils didactiques pour les citoyens pourrait aussi se faire dans les cabinets médicaux, avec un format approprié.
- La rédaction d'un document « officiel » synthétisant les résultats des nombreuses enquêtes citoyennes faites à ce jour, pourrait identifier les fondamentaux maintenant « acquis » et former la base d'un savoir sur lequel s'appuyer pour aller plus loin.
- Une action devrait viser à identifier les besoins éventuellement spécifiques de toute une partie de la population non atteignable par les enquêtes actuelles.

7 Références

1. Manolio TA, Chisholm RL, Ozenberger B, Roden DM, Williams MS, Wilson R, et al. Implementing genomic medicine in the clinic: the future is here. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*. 2013;15(4):258-67.
2. Dulbecco R. A turning point in cancer research: sequencing the human genome. *Science (New York, NY)*. 1986;231(4742):1055-6.
3. Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine--a primer. *The New England journal of medicine*. 2002;347(19):1512-20.
4. Varmus H. Ten years on--the human genome and medicine. *The New England journal of medicine*. 2010;362(21):2028-9.
5. Dzau VJ, Ginsburg GS. Realizing the Full Potential of Precision Medicine in Health and Health Care. *Jama*. 2016;316(16):1659-60.
6. Horton R, Crawford G, Freeman L, Fenwick A, Wright CF, Lucassen A. Direct-to-consumer genetic testing. *BMJ (Clinical research ed)*. 2019;367:l5688.
7. Bellcross CA, Page PZ, Meaney-Delman D. Direct-to-consumer personal genome testing and cancer risk prediction. *Cancer journal (Sudbury, Mass)*. 2012;18(4):293-302.
8. McGuire AL, Burke W. Health system implications of direct-to-consumer personal genome testing. *Public health genomics*. 2011;14(1):53-8.
9. Skirton H, Jackson L, Goldsmith L, O'Connor A. Are health professionals ready for direct-to-consumer genetic and genomic testing? *Personalized medicine*. 2013;10(7):673-82.
10. Borry P, Bentzen HB, Budin-Ljøsne I, Cornel MC, Howard HC, Feeney O, et al. The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda-setting paper. *Journal of community genetics*. 2018;9(2):103-16.
11. Vassy JL, Christensen KD, Schonman EF, Blout CL, Robinson JO, Krier JB, et al. The Impact of Whole-Genome Sequencing on the Primary Care and Outcomes of Healthy Adult Patients: A Pilot Randomized Trial. *Annals of internal medicine*. 2017;167(3):159-69.
12. Goddard KA, Duquette D, Zlot A, Johnson J, Annis-Emeott A, Lee PW, et al. Public awareness and use of direct-to-consumer genetic tests: results from 3 state population-based surveys, 2006. *American journal of public health*. 2009;99(3):442-5.
13. Vassy JL, Korf BR, Green RC. How to know when physicians are ready for genomic medicine. *Science translational medicine*. 2015;7(287):287fs19.
14. Leighton JW, Valverde K, Bernhardt BA. The general public's understanding and perception of direct-to-consumer genetic test results. *Public health genomics*. 2012;15(1):11-21.
15. Kaphingst KA, McBride CM, Wade C, Alford SH, Reid R, Larson E, et al. Patients' understanding of and responses to multiplex genetic susceptibility test results. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics*. 2012;14(7):681-7.
16. Gray SW, O'Grady C, Karp L, Smith D, Schwartz JS, Hornik RC, et al. Risk information exposure and direct-to-consumer genetic testing for BRCA mutations among women with a personal or family history of breast or ovarian cancer. *Cancer epidemiology, biomarkers & prevention : a publication of the American Association for Cancer Research, cosponsored by the American Society of Preventive Oncology*. 2009;18(4):1303-11.
17. Henneman L, Timmermans DR, van der Wal G. Public experiences, knowledge and expectations about medical genetics and the use of genetic information. *Community genetics*. 2004;7(1):33-43.
18. Taber JM, Klein WMP, Persky S, Ferrer RA, Kaufman AR, Thai CL, et al. Interest in and reactions to genetic risk information: The role of implicit theories and self-affirmation. *Social science & medicine (1982)*. 2017;190:101-10.
19. Kaufman DJ, Bollinger JM, Dvoskin RL, Scott JA. Risky business: risk perception and the use of medical services among customers of DTC personal genetic testing. *Journal of genetic counseling*. 2012;21(3):413-22.
20. Wasson K, Cherny S, Sanders TN, Hogan NS, Helzlsouer KJ. Who are you going to call? Primary care patients' disclosure decisions regarding direct-to-consumer genetic testing. *Narrative inquiry in bioethics*. 2014;4(1):53-68.

21. Wasson K, Sanders TN, Hogan NS, Cherny S, Helzlsouer KJ. Primary care patients' views and decisions about, experience of and reactions to direct-to-consumer genetic testing: a longitudinal study. *Journal of community genetics*. 2013;4(4):495-505.
22. Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B. A survey of UK public interest in internet-based personal genome testing. *PloS one*. 2010;5(10):e13473.
23. Temps L. Forum des 100, SOPHIA 2017 - Système de santé et médecine personnalisée. 2017.
24. Hollands GJ, French DP, Griffin SJ, Prevost AT, Sutton S, King S, et al. The impact of communicating genetic risks of disease on risk-reducing health behaviour: systematic review with meta-analysis. *BMJ (Clinical research ed)*. 2016;352:i1102.
25. Nielsen DE, Carere DA, Wang C, Roberts JS, Green RC. Diet and exercise changes following direct-to-consumer personal genomic testing. *BMC medical genomics*. 2017;10(1):24.
26. Vassy JL. Can genetic information change patient behavior to reduce Type 2 diabetes risk? *Personalized medicine*. 2013;10(1).
27. Selby K, Cornuz J, Cohidon C, Gaspoz JM, Senn N. How do Swiss general practitioners agree with and report adhering to a top-five list of unnecessary tests and treatments? Results of a cross-sectional survey. *The European journal of general practice*. 2018;24(1):32-8.
28. Ram S, Russell B, Gubb M, Taylor R, Butler C, Khan I, et al. General practitioner attitudes to direct-to-consumer genetic testing in New Zealand. *The New Zealand medical journal*. 2012;125(1364):14-26.
29. Arora NS, Davis JK, Kirby C, McGuire AL, Green RC, Blumenthal-Barby JS, et al. Communication challenges for nongeneticist physicians relaying clinical genomic results. *Personalized medicine*. 2016;14(5):423-31.
30. Bernhardt BA, Zayac C, Gordon ES, Wawak L, Pyeritz RE, Gollust SE. Incorporating direct-to-consumer genomic information into patient care: attitudes and experiences of primary care physicians. *Personalized medicine*. 2012;9(7):683-92.
31. Carroll JC, Makuwaza T, Manca DP, Sopcak N, Permaul JA, O'Brien MA, et al. Primary care providers' experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. *Canadian family physician Medecin de famille canadien*. 2016;62(10):e626-e35.
32. Goldsmith L, Jackson L, O'Connor A, Skirton H. Direct-to-consumer genomic testing from the perspective of the health professional: a systematic review of the literature. *Journal of community genetics*. 2013;4(2):169-80.
33. Powell KP, Christianson CA, Cogswell WA, Dave G, Verma A, Eubanks S, et al. Educational needs of primary care physicians regarding direct-to-consumer genetic testing. *Journal of genetic counseling*. 2012;21(3):469-78.
34. Powell KP, Cogswell WA, Christianson CA, Dave G, Verma A, Eubanks S, et al. Primary care physicians' awareness, experience and opinions of direct-to-consumer genetic testing. *Journal of genetic counseling*. 2012;21(1):113-26.
35. Mahase E. GPs are advised to ignore genetic test results that have no clinical basis. *BMJ (Clinical research ed)*. 2019;367:l6374.
36. Kaufmann J-C. L'entretien compréhensif. Nathan - Paris1996.
37. Bourrée F, Michel P, Salmi LR. [Consensus methods: review of original methods and their main alternatives used in public health]. *Revue d'épidémiologie et de sante publique*. 2008;56(6):415-23.
38. Cohidon C, Cardinaux R, Cornuz J, Chenal R, Desvergne B, Guessous I, et al. May direct-to-consumer genetic testing have an impact on general practitioners' daily practice? a cross-sectional study of patients' intentions towards this approach. *BMC family practice*. 2021;22(1):79.
39. Cardinaux R, Cohidon C, Guessous I, Chenal R, Widmer D, Cerqui D, et al. [Not Available]. *Sante publique (Vandoeuvre-les-Nancy, France)*. 2021;Vol. 33(1):121-6.
40. Halimi S. Diabète de type 2 : concilier Médecine de Précision et Primauté des Soins de Premier recours. Pas simple ! *Médecine des Maladies Métaboliques*. 2017;11:5-7.
41. Bonnefond A, Boissel M, Bolze A, Durand E, Toussaint B, Vaillant E, et al. Pathogenic variants in actionable MODY genes are associated with type 2 diabetes. *Nature metabolism*. 2020;2(10):1126-34.
42. Stankute I, Verkauskiene R, Blouin JL, Klee P, Dobrovolskiene R, Danyte E, et al. Systematic Genetic Study of Youth With Diabetes in a Single Country Reveals the Prevalence of Diabetes Subtypes, Novel Candidate Genes, and Response to Precision Therapy. *Diabetes*. 2020;69(5):1065-71.

8 Annexes

8.1 Annexe 1



Polyclinique
Médicale
Universitaire
CH-Lausanne



iumf
Institut universitaire
de médecine de famille

ENQUETE GENPERSO
OPINIONS ET ATTENTES DES PATIENTS SUR L'APPORT DE LA MEDECINE PERSONNALISEE
EN MATIERE DE PREVENTION DES MALADIES CHRONIQUES EN MEDECINE GENERALE

Madame, Monsieur,


Votre médecin participe à une enquête sur la santé personnalisée en médecine générale mise en œuvre par l'Institut universitaire de médecine de famille et la Polyclinique Médicale Universitaire de Lausanne, en collaboration avec l'Université de Lausanne et les Hôpitaux universitaires de Genève.

Plus de 2000 patients dans toute la Suisse romande vont participer à cette enquête sous la forme d'un questionnaire à remplir. Dans ce cadre, vous avez été tiré au sort pour y prendre part. Votre participation n'a rien d'obligatoire et votre médecin ne sera pas informé de votre refus de participer le cas échéant.


Le but de cette étude est de connaître votre opinion par rapport à la possibilité d'accéder à votre profil génétique de risque de maladie (voir encadré à la page 2). Le questionnaire recueille aussi quelques données sociodémographiques et de santé. Aucune connaissance particulière n'est requise pour participer. Le remplissage du questionnaire prend moins de 10 minutes.

Le questionnaire est anonyme (merci de ne pas inscrire votre nom) et vos données sont confidentielles. A l'issue de l'analyse de l'ensemble des questionnaires recueillis, nous enverrons à votre médecin une synthèse des résultats. Vous pourrez aussi la consulter si vous le souhaitez. Les résultats seront sous forme de données groupées (non individuelles).


Nous vous serions très reconnaissants de votre participation à cette étude, car elle permettra de mieux anticiper la médecine de famille du futur !



Dre Christine Cohidon
Médecin associée,
IUMF, PMU



Pr Nicolas Senn
Directeur IUMF



Pr Jacques Cornuz
Directeur PMU et médecin chef

Pour des renseignements complémentaires sur l'étude, vous pouvez contacter la coordinatrice du projet, la Dre ès Sc. Regula Cardinaux regula.cardinaux@hospvd.ch

~~~~~

## Opinions et attentes des patients sur l'apport de la médecine personnalisée en matière de prévention des maladies chroniques en médecine générale

*Merci de lire attentivement cet encadré :*

*Dans un futur proche on pourrait vous proposer de déterminer quels seraient vos risques de développer certaines maladies telles que les cancers, les maladies du cœur, l'hypertension, le diabète, l'obésité, la maladie d'Alzheimer, des maladies inflammatoires. Pour cela, il suffirait de frotter un coton-tige à l'intérieur de votre bouche pour recueillir quelques cellules et les envoyer au laboratoire. Le test réalisé à partir de ces cellules vous donnerait un risque de développer une maladie au cours de votre vie en comparaison du risque moyen pour la population générale ; par exemple un risque de 1 sur 3 de faire un infarctus en comparaison d'un risque de 1 sur 5 pour l'ensemble de la population.*

1. Avez-vous déjà entendu parler de la possibilité décrite ci-dessus?

- Oui       Non       Je ne sais pas

Supposons que vous décidiez de faire ce test ...

2. Dans quelle mesure seriez-vous inquiet en attendant les résultats du test ?

- Pas du tout inquiet     Un peu inquiet     Assez inquiet     Très inquiet     Je ne sais pas

3. Selon vous, qui devrait recevoir les résultats ?

- Uniquement vous     Uniquement votre médecin     Les 2 en même temps     Autre .....

4. Pensez-vous que, sans l'aide d'un professionnel, vous serez en mesure de comprendre ces résultats ?

- Oui       Non       Je ne sais pas

5. A réception des résultats, souhaitez-vous en discuter avec un professionnel ?

- Oui       Non       Je ne sais pas

*Si oui, lequel (plusieurs réponses possibles)*  Médecin généraliste     Généticien

Infirmier(e) formé(e) dans le domaine     Autre professionnel .....

Scénario 1. Supposons que...

*Le résultat du test indique un risque plus élevé de développer un diabète par rapport à la population générale*

6. Pensez-vous que vous souhaitez...

|                                                                                     | Oui                      | Non                      | Ne sais pas              |
|-------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| a. modifier votre mode de vie (alimentation, sport, tabac, alcool, etc.) ?          | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| b. que le suivi par votre médecin de famille change (plus de visites par exemple) ? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| c. faire des examens complémentaires plus souvent (prise de sang, etc.) ?           | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

d. Pensez-vous que vous souhaitez être pris en charge pour ce problème par (plusieurs réponses possibles)

- Médecin généraliste     Spécialiste diabétologue     Généticien  
 Infirmier(e) formé(e) dans le domaine     Autre professionnel

**Scénario 2. Supposons que...**

*Le résultat du test indique un risque plus élevé de faire un cancer du côlon par rapport à la population générale*

| 7. Pensez-vous que vous souhaitez ...                                                           | Oui                      | Non                      | Ne sais pas              |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| a. modifier votre mode de vie (alimentation, sport, alcool, etc.) ?                             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| b. que le suivi par votre médecin de famille change (plus de visites par exemple) ?             | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| c. faire des examens complémentaires plus souvent (prise de sang, hémocult, coloscopie, etc.) ? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

- d. *Pensez-vous que vous souhaitez être pris en charge pour ce problème par (plusieurs réponses possibles)*  Médecin généraliste  Spécialiste du cancer  Généticien  
 Infirmier(e) formé(e) dans le domaine  Autre professionnel

**Scénario 3. Supposons que...**

*Le résultat du test indique un risque plus élevé de développer une maladie d'Alzheimer par rapport à la population générale*

| 8. Pensez-vous que vous souhaitez...                                                    | Oui                      | Non                      | Ne sais pas              |
|-----------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| a. modifier votre mode de vie (alimentation, sport, mots croisés, etc.) ?               | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| b. que le suivi par votre médecin de famille change (plus de visites par exemple) ?     | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| c. faire des examens complémentaires plus souvent (prise de sang, IRM cérébral, etc.) ? | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

- d. *Pensez-vous que vous souhaitez être pris en charge pour ce problème par (plusieurs réponses possibles)*  Médecin généraliste  Neurologue  Généticien  
 Infirmier(e) formé(e) dans le domaine  Autre professionnel

**De façon générale, après la lecture de ces exemples...**

9. Souhaiteriez-vous faire ce test pour obtenir une estimation de vos risques de développer différentes maladies au cours de la vie ?

Oui  Non  Je ne sais pas  Ça dépend de la maladie

10. Quelle que soit votre réponse, changeriez-vous d'avis :

a. Si le coût du test est pris en charge par l'assurance maladie ?

Oui  Non  Je ne sais pas

b. Si vous devez payer le test de votre poche (autour de 300 CHF)?

Oui  Non  Je ne sais pas

11. Souhaiteriez-vous que vos proches fassent ce test pour obtenir une estimation de leurs risques de développer différentes maladies au cours de la vie ?

a. Vos Parents et/ou frères et sœurs  Oui  Non  Je ne sais pas  Plus de parents

b. Votre Conjoint  Oui  Non  Je ne sais pas  Pas de conjoint

c. Vos Enfants  Oui  Non  Je ne sais pas  Pas d'enfant

12. Souhaiteriez-vous pouvoir en discuter avec votre médecin généraliste avant de prendre la décision de faire ce type de test ?

Oui  Non  Je ne sais pas



13. De manière générale, pensez-vous que vous serez inquiet tout au long de votre vie connaissant ce(s) risque(s) augmenté(s) ?

Pas du tout inquiet    Un peu inquiet    Assez inquiet    Très inquiet    Je ne sais pas

14. Seriez-vous d'accord pour que vos résultats soient transmis à ?

- a. Proches                     Oui                     Non                     Je ne sais pas  
 b. Chercheurs                 Oui                     Non                     Je ne sais pas  
 c. Assurances                 Oui                     Non                     Je ne sais pas

15. Souffrez-vous d'une maladie chronique ?

Oui                     Non                     Je ne sais pas

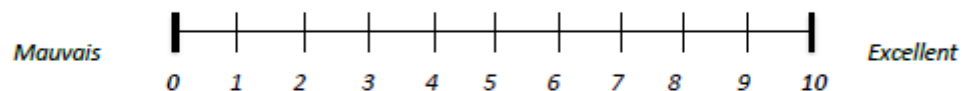
*Si oui,*  Hypertension    Diabète             Cholestérol    Cancer             Maladie du cœur

Dépression    Maladie génétique ; merci de préciser laquelle ; .....

16. Y a-t-il des personnes atteintes de maladies génétiques (ex trisomie 21, myopathie, ...) dans votre entourage proche (parents, frère et sœur, conjoint, enfants) ?

Oui                     Non                     Je ne sais pas

17. Comment estimez-vous globalement votre état de santé ?



Indiquez avec une croix sur cette échelle de 0 à 10 où vous situez votre état de santé global, 10 étant le meilleur état de santé possible et 0 le moins bon

#### DONNEES PERSONNELLES

18. Etes-vous ?                     Un homme                     Une femme

19. Quelle est votre année de naissance ? .....

20. Quel est votre code postal NPA ? .....

21. Vivez-vous ?

Seul(e)             Seul(e) avec enfant(s)             En couple avec enfant(s)  
 En couple sans enfant             Avec vos parents             Je ne souhaite pas répondre

22. Quel est votre niveau d'études ?

Avant la fin de la scolarité obligatoire             Fin de scolarité obligatoire

Formation professionnelle générale (apprentissage)             Etudes supérieures

23. Quel est votre statut d'emploi ?

En apprentissage             Etudiant             En emploi             Retraité             En recherche d'emploi

Autres inactifs, au foyer, bénéficiaire rente invalidité (AI), ...

24. Quel est approximativement le revenu mensuel net de votre ménage ?

<4'500 CHF    4'500-6'000 CHF             6'000-9'000 CHF             >9'000 CHF

Je ne souhaite pas répondre

**MERCI DE VOTRE PARTICIPATION !**

## 8.2 Annexe 2-a

**unisanté**  
Centre universitaire  
de médecine générale  
et santé publique  
Lausanne

**HUG** Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

### Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 1

#### Introduction

**La santé ou médecine personnalisée est constituée de trois avancées fulgurantes: l'accélération du décodage génomique, le captage et le stockage de quantités croissantes de données individuelles et la capacité d'analyser et de comparer les gigantesques quantités de données ainsi recueillies. Son but est de délivrer des diagnostics et des traitements médicaux sur mesure. Elle ouvre aussi la porte à une évaluation beaucoup plus précise des risques de développer des maladies, longtemps avant qu'elles ne se déclarent.**

**Cf. <https://www.leenaards.ch/interdomaines/sante-personnalisee-societe/>**

**Les affirmations sur lesquelles nous vous invitons à vous positionner visent à déterminer les besoins, perceptions et attentes du médecin généraliste quant aux enjeux de la médecine personnalisée (MP) dans le domaine de la prévention des maladies chroniques.**

**\* 1. Etes-vous:**

- Médecin assistant ou médecin interne
- Chef de clinique
- Médecin installé en cabinet
- Autre

**\* 2. Pratiquez vous dans le canton de**

- Vaud
- Genève
- Autre

**\* 3. Merci de préciser votre genre**

- Homme
- Femme
- Autre

**1**



Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête  
- Round 1

Information en MP

**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**

**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**

**Si vous ajoutez un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

- \* 4. Le médecin généraliste doit être le professionnel de santé de référence en MP pour ses patients.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 4. Max. 100 caractères:

- \* 5. Les centres universitaires de médecine générale doivent être acteurs de la formation et de l'information du médecin généraliste au sujet de la MP.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 5. Max. 100 caractères:

- \* 6. Une information continue et fiable doit être développée pour bien informer le médecin généraliste en matière de MP, tels que colloques, newsletter, helpline, ...

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 6. Max. 100 caractères:

\* 7. Le médecin généraliste doit être impliqué précocement dans les choix des domaines de recherche en MP. (Si score  $\leq 1$ , passer à la question 9.)

| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 7. Max. 100 caractères:

8. Le cas échéant, ceci doit se faire via :

|                                                            | 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
|------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| a. Les centres universitaires de médecine générale.        | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| b. Le Collège de médecine de premier recours (CMPR).       | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| c. L'Académie suisse des sciences médicales (ASSM).        | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| d. La Société suisse de médecine interne générale (SSMIG). | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| e. L'industrie pharmaceutique.                             | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 8. Max. 100 caractères:

\* 9. La recherche en MP doit intégrer des chercheurs en sciences humaines dans ses réflexions et travaux.

| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 9. Max. 100 caractères:

\* 10. La médecine générale doit être partie prenante des activités de l'organisme public de subventionnement qu'est le Swiss Personalized Health Network (SPHN).

0



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



Commentaire facultatif au sujet de la question 10. Max. 100 caractères:

Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête  
- Round 1

Conséquences de la MP

**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**

**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**

**Si vous ajoutez un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

- \* 11. Le médecin généraliste doit disposer d'outils permettant de faire face à la complexité de la MP : outils d'appréciation du risque de surdiagnostic, délégation de tâches administratives, accès à un réseau de spécialiste, tarification pour consultations longue durée.



|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 11. Max. 100 caractères:

- \* 12. Le médecin généraliste doit être en première ligne pour faire face à l'impact psychologique d'une annonce de risque augmenté de maladies ou d'affections, lié à l'information générée par la MP.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 12. Max. 100 caractères:



 Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

**Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 1**

**Aspect bio-psycho-social**  
**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**  
**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**  
**Si vous ajoutez un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

\* 13. Le médecin généraliste doit être le garant d'une utilisation appropriée de la médecine personnalisée.

0    1    2    3    4    5    6    7    8    9    10

Commentaire facultatif au sujet de la question 13. Max. 100 caractères:

\* 14. Le médecin généraliste doit attendre de connaître l'impact de la MP sur la prise en charge des patients avant de proclamer qu'une révolution de la médecine est en marche.

0    1    2    3    4    5    6    7    8    9    10

Commentaire facultatif au sujet de la question 14. Max. 100 caractères:

\* 15. La MP est une opportunité pour valoriser l'engagement du médecin généraliste dans la priorisation des soins et des interventions.

0    1    2    3    4    5    6    7    8    9    10

Commentaire facultatif au sujet de la question 15. Max. 100 caractères:

\* 16. La MP n'est finalement qu'un nouvel outil qui s'ajoute à ceux déjà existants.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 16. Max. 100 caractères:

\* 17. Le médecin généraliste doit formellement discuter avec ses patients d'un consentement spécifique lors du recours à la MP.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 17. Max. 100 caractères:

\* 18. La MP a le potentiel d'être un nouveau levier pour favoriser la prévention dans l'activité du médecin généraliste.



|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 18. Max. 100 caractères:

\* 19. La MP risque de rendre le médecin généraliste inutile.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 19. Max. 100 caractères:



 Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

**Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 1**

**De nouvelles formations nécessaires ?**

**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**  
**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**  
**Si vous ajoutez un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

\* 20. L'information sur la MP devra être claire dans un contexte scientifique évolutif, ce qui implique une mise à jour très régulière par les services compétents.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire facultatif au sujet de la question 20. Max. 100 caractères:

\* 21. La formation du médecin généraliste en matière de MP doit être basée sur des situations vécues.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire facultatif au sujet de la question 21. Max. 100 caractères:

\* 22. La formation du médecin généraliste en matière de MP devra être dispensée via des colloques, info-letters, newsletter, sites internet, helpline, application smartphone.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire facultatif au sujet de la question 22. Max. 100 caractères:

\* 23. Le MG devrait recevoir une information/formation sur:

|                                                                                                                                                                       | 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| a. les connaissances de base en matière de médecine génomique.                                                                                                        | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| b. les implications éthiques : droit de ne pas savoir, secret médical, anonymisation des données pour la recherche, information intergénérationnelle et consentement. | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| c. la lecture critique des données de la MP.                                                                                                                          | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| d. la statistique épidémiologique afin de gérer le risque de manière appropriée dans le dialogue avec le patient.                                                     | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| e. la gestion de l'incertitude.                                                                                                                                       | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| f. la prévention quaternaire, visant à éviter les risques de surmédicalisation.                                                                                       | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 23. Max. 100 caractères:



Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enqu  
- Round 1

Cadre légal

**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**

**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**

**Si vous ajoutez un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

- \* 24. Un cadre légal doit protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests susceptibles de donner des prédictions.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 24. Max. 100 caractères:

- \* 25. Le cadre légal doit permettre de s'assurer de la protection des données issues des tests génétiques, notamment vis-à-vis des assureurs.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 25. Max. 100 caractères:

- \* 26. Une consultation chez le médecin généraliste doit être préalable à un test génétique.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 26. Max. 100 caractères:

27. Une consultation chez le médecin généraliste doit être fixée pour la discussion des résultats des tests génétiques.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif au sujet de la question 27. Max. 100 caractères:

## 8.3 Annexe 2-b

**unisanté**  
Centre universitaire  
de médecine générale  
et santé publique  
Lausanne

**HUG** Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête  
- Round 2

**Introduction**

Nous vous invitons à participer au second round de l'enquête sur la médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques (que vous ayez participé au premier round ou pas). Ce deuxième round reprend uniquement les points qui n'ont pas abouti à un consensus à l'issue du premier round. Sous chaque affirmation, légèrement affinée, nous vous présentons la distribution des réponses du premier round, ainsi que les commentaires les accompagnant. Ces résultats vous aideront dans votre réflexion pour vous positionner au second round. Pour les personnes qui participent pour la première fois, vous pouvez également baser votre réflexion sur ces résultats et commentaires issus du premier round.

Le remplissage du questionnaire devrait vous prendre environ 20 minutes.

Aidés de ces éléments, nous vous invitons à vous prononcer sur les affirmations ci-dessous.

**Pour rappel:** La santé ou médecine personnalisée est constituée de trois avancées fulgurantes: l'accélération du décodage génomique, le captage et le stockage de quantités croissantes de données individuelles et la capacité d'analyser et de comparer les gigantesques quantités de données ainsi recueillies. Son but est de délivrer des diagnostics et des traitements médicaux sur mesure. Elle ouvre aussi la porte à une évaluation beaucoup plus précise des risques de développer des maladies, longtemps avant qu'elles ne se déclarent.

Cf. <https://www.leenaards.ch/interdomaines/sante-personnalisee-societe/>

Les affirmations sur lesquelles nous vous invitons à vous positionner visent à déterminer les besoins, perceptions et attentes du médecin généraliste quant aux enjeux de la médecine personnalisée (MP) dans le domaine de la prévention des maladies chroniques.

\* 1. Avez-vous participé au 1er round?

Oui

Non

\* 2. Etes-vous:

Médecin assistant ou médecin interne

Chef de clinique

Médecin installé en cabinet

Autre

1

\* 3. Pratiquez vous dans le canton de

- Vaud
- Genève
- Autre

\* 4. Merci de préciser votre genre

- Homme
- Femme
- Autre

Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête  
- Round 2

**Affirmations**

**Nous vous remercions de bien vouloir évaluer les affirmations ci-dessous sur une échelle de 0 à 10 :**

**0 = pas du tout d'accord et 10 = complètement d'accord.**

**Vous pouvez ajouter un commentaire, celui-ci ne peut dépasser 100 caractères.**

- \* 5. Le patient devrait pouvoir compter sur le médecin généraliste comme ressource clé en matière de MP.**

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 7, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

**Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :**

Affirmation originale du 1er round:

*"Le médecin généraliste doit être le professionnel de santé de référence en MP pour ses patients".*

Commentaires recueillis:

1. Un suivi conjoint avec une infirmière serait également optimal. 2. Cette médecine personnalisée fondée sur le big data ne tient pas compte de l'empreinte environnementale qu'elle génère par l'accumulation exponentielle des données informatiques stockées dans des serveurs énergivores. Au vu de la raréfaction des énergies fossiles, ce système ne peut être assuré à long terme. Je suis d'avis que les patients ont déjà des difficultés à suivre correctement les recommandations médicales alors qu'ils sont déjà atteints de maladies chroniques invalidantes et que le rôle du MT est d'accompagner le patient depuis jeune adulte et de développer une relation de confiance permettant un aiguillage vers un comportement favorisant la bonne santé. Je trouve donc superflu et nuisible (empreinte carbone) d'ajouter cette couche d'information. 3. A condition de recevoir une formation de base et continue adéquate, et que lui soient fournis les outils informatiques nécessaires. Enfin, que cette prestation soit valorisée comme il se doit. 4. En collaboration avec des médecins généticiens et épidémiologistes. 5. Lorsque l'encadrement infirmier est important, l'infirmier peut être référent. 6. Oui, car il s'agit finalement d'un domaine de prévention, mais donner une information n'est pas suffisante, il faudra probablement organiser un réseau de consultations amenant un soutien par d'autres professionnels de santé: psychologues, psychiatres, professionnels de santé physique et malgré tout des avis de spécialistes. 7. En collaboration avec d'autre professionnels de la santé, infirmier/ère, ligues de la santé... 8. Oui et non. Le généraliste voit le tout, donc oui. Par contre, une grande part des patients qui s'intéressera à la MP nécessiteront un avis de spécialiste. 9. Rôle de coordination du généraliste. 10. Domaine spécialisé devant faire appel à des médecins formés en médecine personnalisée.

Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6     | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 1,06% | 0,00% | 1,06% | 0,08% | 0,00% | 3,02% | 7,84% | 10,78% | 24,51% | 16,67% | 31,37% | 102   | 8,09             |

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enqu - Round 2

\* 6. Les domaines de recherche en MP, financés par les deniers publics, sont définis en concertation avec les médecins généralistes via les représentants des organisations professionnelles et des sociétés savantes .

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 5, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round et la répartition des réponses :

Affirmation originale du 1er round:

"Le médecin généraliste doit être impliqué précocement dans les choix des domaines de recherche en MP".

Pas de commentaires recueillis au 1er round

Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5      | 6      | 7      | 8      | 9     | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|--------|-------|------------------|
| 2,94% | 2,94% | 0,98% | 2,94% | 5,88% | 14,71% | 14,71% | 10,78% | 17,65% | 8,82% | 17,65% | 102   | 6,72             |

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

### \* 7. La MP est une opportunité pour renforcer le rôle du médecin généraliste dans la priorisation des soins et des interventions.



Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 6, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

#### Affirmation originale du 1er round:

"La MP est une opportunité pour valoriser l'engagement du médecin généraliste dans la priorisation des soins et des interventions".

#### Commentaires recueillis:

1. Comme toute nouveauté, il existe une opportunité. Tout dépendra de la manière d'utiliser les nouveaux outils. Car mal utilisés, ils peuvent être une opportunité de perdre de vue l'essentiel (de la problématique de patient, et des aspects relationnels).
2. Oui et non, car cela ne valorisera pas nos compétences cliniques.
3. C'est trop tôt pour le dire.

#### Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5      | 6      | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 3,03% | 0,00% | 1,01% | 2,02% | 1,01% | 14,14% | 10,10% | 15,15% | 27,27% | 13,13% | 13,13% | 99    | 7,17             |



## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

\* 8. La MP est un outil supplémentaire qui complète la palette des outils déjà existants des MG, mais ne s'y substitue pas.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 6, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

### Affirmation originale du 1er round:

"La MP n'est finalement qu'un nouvel outil pour valoriser l'engagement du médecin généraliste qui s'ajoute à ceux existants".

### Commentaires recueillis:

1. Comme tout nouvel outil en médecine, il n'en est qu'un parmi tant d'autres. 2. Cela permettra de hiérarchiser les problèmes des patients et d'aider à établir une priorisation en fonction bien sûr de l'avis des patients et leur entourage et d'aider le praticien et ses patients à faire des choix de prise en charge parfois difficile et l'absence de recommandation ou consensus. 3. Révolution de la médecine. 4. La MP ne va pas apporter une révolution particulière à la pratique des MG. 5. C'est un gadget.

### Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6      | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 3,03% | 2,02% | 2,02% | 4,04% | 4,04% | 9,09% | 13,13% | 12,12% | 26,26% | 10,10% | 14,14% | 99    | 5,86             |

Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enqu  
- Round 2

\* 9. La MP a le potentiel de favoriser la prévention dans les activités du médecin généraliste.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 6, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

Affirmation originale du 1er round:

"La MP a le potentiel d'être un nouveau levier pour favoriser la prévention dans l'activité du médecin généraliste".

Commentaires recueillis:

1. De façon marginale oui mais la majorité des maladies chroniques sont des maladies dites de civilisation (allergie, maladies respiratoires, maladies CV, tabac, alcool) et la santé publique joue un rôle majeur dans la prévention de celles-ci. 2. Oui et Non, car je pense que des modifications externes globales et si logiques comme, améliorer la qualité de vie des gens par une alimentation saine, la possibilité de faire de l'exercice physique et offrir un environnement sain ( non pollué ) a bien plus d'impact et de satisfaction que d'utiliser une médecine personnalisée et individuelle. 3. Le MG est en première ligne. 4. C'est un argument supplémentaire pour aborder de questions de prévention avec les patients: profiter de ce moment-là avec le patient pour parler de prévention. 5. Il n'y a pas assez d'éléments pour se positionner. 6. Je ne crois pas en la MB. C'est un gadget.

Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6      | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 2,02% | 1,01% | 2,02% | 2,02% | 2,02% | 8,08% | 11,11% | 16,16% | 21,21% | 14,14% | 20,20% | 90    | 7,38             |

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

\* 10. Il est nécessaire que la formation du médecin généraliste en matière de MP s'appuie sur des situations concrètes (vignettes cliniques).



Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 5, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

Affirmation originale du 1er round:

*"La formation du médecin généraliste en matière de MP doit être basée sur des situations vécues".*

Commentaires recueillis:

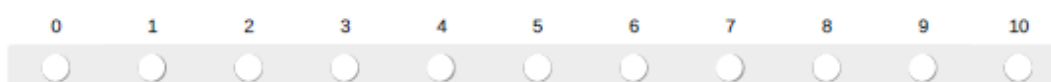
1. Notamment, mais pas uniquement. 2. Et aussi sur l'impact en santé publique. 3. Vérifiées et reproductibles. 4. Des situations pratiques mais pas nécessairement vécues. 5. Formation théorique tout aussi importante.

Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5      | 6     | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|--------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 2,13% | 0,00% | 3,18% | 5,32% | 4,26% | 11,70% | 8,57% | 20,21% | 18,09% | 10,64% | 14,89% | 94    | 5,85             |

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

\* 11. Le médecin généraliste devrait recevoir une information/formation afin d'interpréter les risques identifiés par les outils de MP, et de savoir en discuter avec le patient.



Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 7, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

### Affirmation originale du 1er round:

"Le MG devrait recevoir une information/formation sur la statistique épidémiologique afin de gérer les risques de manière appropriée dans le dialogue avec le patient".

### Commentaires recueillis:

1. Il est crucial de connaître les statistiques/l'épidémiologie pour aborder de façon correcte le sujet avec les patients. Intérêt plus général pour cette formation. 2. Même en ayant une bonne notion de statistiques et de bonnes connaissances, l'estimation du risque est un sujet difficile à aborder même en étant bien formé. Même une bonne formation n'est probablement pas suffisante pour juger. 3. Il faut une formation très forte et poussée.

### Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6     | 7      | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 1,06% | 1,06% | 0,00% | 2,13% | 3,19% | 2,13% | 5,32% | 15,96% | 14,09% | 22,34% | 31,97% | 94    | 5,14             |

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

- \* 12. Le cadre déontologique doit explicitement protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests génétiques susceptibles de donner des prédictions.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 8, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

### Affirmation originale du 1er round:

"Un cadre légal doit protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests susceptibles de donner des prédictions".

### Commentaires recueillis:

1. Droit du patient versus droit du médecin. 2. Le MG a-t-il le droit de refuser le test génétique à un patient?
3. Décision partagée?

### Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6     | 7     | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 2,17% | 1,09% | 1,09% | 1,09% | 0,00% | 6,52% | 0,00% | 9,78% | 16,30% | 11,96% | 50,00% | 92    | 8,48             |

Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enqu  
- Round 2

\* 13. Les tests en MP dans le domaine du dépistage devraient être soumis à prescription, principalement par le médecin généraliste.

|                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |                       |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 0                     | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     | 6                     | 7                     | 8                     | 9                     | 10                    |
| <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |

Commentaire facultatif. Max. 100 caractères:

unisanté

Centre universitaire  
de médecine générale  
et santé publique  
Lausanne

HUG Hôpitaux  
Universitaires  
Genève

## Médecine personnalisée dans le domaine de la prévention des maladies chroniques: enquête - Round 2

### \* 14. La restitution des résultats en MP devrait s'accompagner d'une consultation médicale.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Commentaire. Si vous attribuez une note au-dessous de 7, merci de l'argumenter par un commentaire. Max. 100 caractères:

Afin d'affiner votre opinion, vous trouverez ci-après l'affirmation originale du 1er round, la répartition des réponses ainsi que les commentaires recueillis :

#### Affirmation originale du 1er round:

"Une consultation chez le médecin généraliste doit être fixée pour la discussion des résultats des tests génétiques".

#### Commentaires recueillis:

1. S'il est bien formé. 2. Ou co le/la généticien-ne. 3. Voir même plusieurs... comme le diabète qui doit être suivi, il faudra rajouter une brique problème suivi suite a l'annonce de diagnostics prédictifs, car il est probable que ce soit rediscuté a chaque consultation. 4. Absolument. 5. Oui avec au préalable une consultation interdisciplinaire avec les spécialistes de la génétique. 6. Ou médecin généticien. 7. Cette discussion est plus approprié avec un spécialiste en médecine génétique. 8. Consultation chez médecin généticien. 9. Oui mais pas seulement, chez le médecin spécialiste également.

#### Répartition des réponses du 1er round:

| 0     | 1     | 2     | 3     | 4     | 5     | 6     | 7     | 8      | 9      | 10     | TOTAL | MOYENNE PONDÉRÉE |
|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|--------|--------|-------|------------------|
| 5,43% | 2,17% | 0,00% | 0,00% | 0,00% | 5,43% | 6,52% | 8,70% | 15,02% | 18,30% | 40,22% | 92    | 8,00             |



## 8.4 Annexe 3

### Santé Personnalisée et prévention des maladies chroniques: besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes

#### Synthèse des résultats de la phase exploratoire

##### INTRODUCTION

Le Centre universitaire de médecine générale et santé publique, Unisanté, de Lausanne, le Service de médecine de premier recours des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) et l'Institut des Sciences Sociales de l'UNIL ont mis en place en 2018 une étude sur le thème « Santé Personnalisée et prévention des maladies chroniques: besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes ». Cette étude a été financée par la Fondation Leenaards, dans le cadre d'un appel à projet intitulé « Santé personnalisée & Société ».

Le projet a pour objectif global de connaître les attentes et les potentielles répercussions en médecine générale quant à la possibilité d'accès aux profils génétiques de risque<sup>1</sup>, de la part des patients et des médecins. Deux axes constituent donc ce projet (patients et médecins (MG)). Ils ont été précédés d'une phase exploratoire qualitative qui a permis d'affiner les thématiques abordées dans les deux axes, en rendant visible un certain nombre de préoccupations présentes chez des médecins et des patients. Cette synthèse est précisément relative à la phase exploratoire du projet.

##### MÉTHODE ET CONTEXTE

Durant la phase exploratoire, 5 entretiens avec des patients et 5 entretiens avec des médecins généralistes ont été menés selon la méthode de l'entretien compréhensif<sup>2</sup>. Propre à la sociologie et à l'anthropologie, cette méthode inductive (par opposition aux méthodes hypothético-déductives) consiste à s'appuyer sur une grille souple comportant des questions dont l'ordre n'est pas figé mais varie au gré des interlocuteurs. Pour le premier entretien, la grille comporte déjà les éléments que le chercheur considère *a priori* comme pertinents, mais l'objectif est de laisser l'interviewé s'exprimer librement et prendre l'initiative des sujets à aborder. On peut ainsi identifier les sujets qui sont abordés en premier, la logique du discours et des enchaînements d'un thème à l'autre, les problématiques sur lesquelles l'interlocuteur s'appesantit, celles qu'il ignore ou qu'il ne fait qu'effleurer. Le chercheur est attentif à ce que tous les thèmes de sa grille soient commentés, soit spontanément par l'interlocuteur, soit après qu'il les a lui-même mentionnés, cette distinction étant très importante car elle indique si le sujet abordé est une réelle préoccupation de l'interviewé ou s'il n'en parle que parce que la question a été soulevée.

Un rapport relatif à cette phase exploratoire a été rédigé en août 2018 à usage interne afin d'informer les deux autres phases (questionnaire patients et Delphi médecins). Ce rapport figure en annexe 1. Notre présentation des résultats intermédiaire du projet en mars 2019 à la Fondation Leenaards s'est basée sur ce rapport. Comme suite à cette présentation, la Fondation Leenaards a suggéré de développer la phase exploratoire pour pallier une éventuelle non saturation des données. Un financement complémentaire a été accordé fin juin 2019 pour la réalisation de 5 entretiens avec des médecins et 5 entretiens avec des patients.

Cette deuxième série d'entretiens a commencé en septembre 2019 mais a été interrompue en mars 2020 par l'épidémie de la Covid. Les entretiens sont maintenant terminés et en cours d'analyse. Pour mener à bien cette dernière, nous avons, sur la base d'un accord inter-codeurs, élaboré une grille de codage (annexe 2) à partir des 10 premiers entretiens. Nous verrons si de nouveaux codes apparaissent dans la seconde série d'entretiens et si nous obtenons une saturation des données. Trois codeurs sont impliqués: Daniel Widmer et Marie Sandy Boyer, médecins généralistes qui codent avec un logiciel MAXQDA et Daniela Cerqui, anthropologue, qui a une approche contextualisante du codage. Un deuxième accord intercodeurs aura lieu dès la fin du codage avant la rédaction finale qui devrait faire l'objet d'une publication pour la fin 2020.

<sup>1</sup> Dans la suite du document, le terme de médecine personnalisée (MP) est utilisé en référence à la démarche d'accès au profil génétique de risques.

<sup>2</sup> Voir à ce propos l'ouvrage méthodologique suivant : Kaufmann, Jean-Claude, 1996, *L'entretien compréhensif*, Paris : Nathan.



Ce type d'approche méthodologique ne se veut pas représentatif, c'est pourquoi les interviewés n'ont pas été sélectionnés sur la base de critères stricts. Nous avons toutefois été attentifs à interviewer des hommes et des femmes, des citadins et des personnes de la campagne, des jeunes et plus âgés afin de multiplier les contextes et récolter ainsi le plus d'idées possible.

### RÉSULTATS INTERMÉDIAIRES

En guise de synthèse, nous pouvons évoquer les quelques éléments suivants :

- Notre première interrogation portait sur le fait de savoir si médecins et patients savaient ce que recouvre la notion de « médecine personnalisée ». Nous leur avons donc demandé de manière très large ce que leur inspirait cette expression sans leur fournir de définition préalable. Il s'est avéré que les deux catégories d'interviewés avaient très peu réfléchi à la question en amont. Du côté des patients, une seule avait une idée claire de ce dont nous parlions, les autres n'ayant jamais entendu l'expression avant notre sollicitation pour un entretien. Après explicitation, il s'est toutefois avéré que, si cette dénomination leur était inconnue, le dépistage génétique leur évoquait quelque chose. En ce qui concerne les médecins interviewés, tous avaient déjà entendu parler du dépistage génétique, mais ce n'est pourtant pas la première chose à laquelle la plupart d'entre eux ont pensé lorsqu'ils ont été invités à réagir à la notion de « médecine personnalisée ». Dans les deux groupes, spontanément, c'est la vision d'une médecine centrée sur la personne et prenant en compte la totalité de l'individu qui s'est imposée comme étant de la médecine personnalisée, et non le dépistage génétique ; dans cette optique, il est ressorti du discours de plusieurs interviewés que la médecine générale est depuis toujours une médecine personnalisée et que ce dont nous parlions dans l'entretien constituait une autre forme de personnalisation, complémentaire à la première.
- Une fois sensibilisés au fait que nous parlions de dépistage génétique, les deux catégories d'interviewés ont manifesté, de manière générale, un intérêt limité ; des médecins ont souligné qu'ils ne se voyaient pas mettre en pratique une telle médecine dans leur consultation parce qu'elle était trop éloignée du quotidien de leurs patients. Ils se sont montrés plus sensibles à l'aspect curatif, particulièrement en oncologie avec la perspective d'offrir des traitements personnalisés, qu'à l'aspect préventif. De leur côté, les patients se sont montrés plutôt réticents à subir de tels tests. Tous s'accordent à dire qu'un dépistage n'a d'intérêt que si un traitement existe ; se pose aussi pour les médecins la question de savoir quoi faire, très concrètement, de tous de ces résultats, tout en sachant que, sur le principe, il faudrait tout dire au patient.
- Les médecins ont tenu des discours très clairs quant aux craintes qu'ils avaient de voir leurs patients développer des angoisses en cas de dépistage génétique. Ils se sont accordés à dire que la tâche de gérer les angoisses des patients incomberait au médecin de famille ; d'où la nécessité, selon eux, de développer toujours plus l'aspect communicationnel dans la relation patient- médecin de famille, quitte à ce que ce dernier doive se former plus dans le domaine communication / psychologie. Les patients interrogés rejoignaient les médecins pour dire que le généraliste restait leur interlocuteur privilégié, avec un rôle d'accompagnant ou de médiateur.
- L'aspect clinique est considéré comme fondamental pour certains patients et médecins au point de l'emporter sur les résultats génétiques, ce qui met en évidence la volonté partagée de maintenir une approche axée sur la globalité ;
- Un certain nombre de conséquences pratiques ont été mises en évidence aussi bien par les médecins que par les patients. Elles ont pour dénominateur commun la question des coûts, qu'il s'agisse de l'augmentation des charges administratives liées à la gestion des dossiers ou de savoir qui doit prendre en charge le financement des dépistages. Sur cette dernière question, les avis étaient partagés. Plusieurs interviewés ont mis l'accent sur les limites de notre système de santé qui ne pourrait pas prendre en charge tous ces coûts émergents et sur la médecine à deux vitesses qui pourrait aller en s'accroissant.
- Certains interviewés ont mis en avant le fait que ces données deviennent des marchandises et insistent sur le fait qu'elles devraient appartenir aux patients.

### CONCLUSION

Il est ressorti des dix premiers entretiens exploratoires que la médecine personnalisée ne cristallisait pas de grandes attentes de la part de nos interviewés qui, souvent, ne savaient que partiellement ou pas du tout en quoi elle consiste. Cet élément est à prendre en compte lorsque l'on examine les résultats obtenus dans les deux axes car il faut partir de l'idée que les opinions qui y ont été exprimées l'ont été en réponse à des questions précises et se doivent donc d'être légèrement nuancées car elles ne reflètent pas forcément les préoccupations spontanées des interviewés (cf plus haut, point « méthode et contexte »).

## 8.5 Annexe 4

# unisanté

Centre universitaire de médecine générale  
et santé publique • Lausanne

### ENQUETE GENPERSO

« Santé Personnalisée et prévention des maladies chroniques: besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes »

### SYNTHESE DES PREMIERS RESULTATS A L'ATTENTION DES MÉDECINS DU RÉSEAU SPAM

#### Rappels sur l'étude

Le centre de médecine générale et santé publique Unisanté, en collaboration avec les Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) et l'Institut des Sciences Sociales de l'Université de Lausanne, a mis en place une étude sur le thème **de la Santé Personnalisée et de la prévention des maladies chroniques : besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes** ». Cette étude, financée par la Fondation Leenaards, a pour objectif de connaître les opinions et les attitudes des patients et des médecins généralistes par rapport à la **possibilité d'accéder au profil génétique de risque**.

En tant que médecin romand du réseau de recherche SPAM, vous avez été sollicité pour participer à cette étude afin de recueillir des données auprès de vos patients. L'enquête s'est déroulée entre l'automne 2018 et le printemps 2019. Il s'agit ici de vous informer des principaux résultats.

***Nous remercions très sincèrement les médecins SPAM qui ont permis ce recueil de données !***

#### Participation

Sur les 107 médecins généralistes (MG) romands du réseau SPAM sollicités, 28 d'entre vous ont effectivement participé, permettant de recueillir 929 questionnaires de patients.

#### Description de la population de patients interrogés

Parmi les 929 participants, 57 % étaient des hommes ; l'âge médian était de 58 ans. Une majorité d'entre eux vivait en zone urbaine ou péri-urbaine (76 %), 46 % étaient en emploi. Un peu plus d'un tiers des patients rapportaient souffrir d'une maladie chronique et, sur une échelle de 1 à 10 (excellent), la valeur médiane reflétant l'état de santé perçue était de 7,5. (Tableau 1)

**Tableau 1. Description de l'échantillon de patients**

| Caractéristiques                                       | % ou médiane |
|--------------------------------------------------------|--------------|
| <b>Genre</b>                                           |              |
| Homme                                                  | 57,1         |
| <b>Age médian</b>                                      | 58 ans       |
| <b>Zones de résidence</b>                              | %            |
| Urbaine                                                | 28,0         |
| Peri-urbaine                                           | 48,0         |
| Rurale                                                 | 24,3         |
| <b>Mode de vie</b>                                     | %            |
| Vit seul                                               | 32,6         |
| Vit en couple                                          | 60,8         |
| Autre (vit avec ses parents, ne souhaite pas répondre) | 6,6          |
| <b>Statut d'emploi</b>                                 | %            |
| En emploi                                              | 45,8         |
| Retraité                                               | 34,5         |
| Autre <sup>1</sup>                                     | 19,7         |
| <b>Santé perçue (/10)</b>                              | 7,5          |

<sup>1</sup> Autre : en apprentissage, étudiant, en recherche d'emploi, autres inactifs, au foyer, rente AI, etc.

**Accéder à son profil génétique de risque : connaissances et intentions (Tableau 2)**

Parmi les participants, 57% d'entre eux affirmaient ne pas avoir entendu parler de la possibilité d'accéder à son profil génétique de risque. Après présentation de la démarche, 43 % des patients déclaraient qu'ils souhaiteraient y accéder, 17 % le feraient pour certaines maladies seulement et 16 % ne se prononçaient pas. Des différences significatives (ou à la limite de la signification à 5%) selon les variables sociodémographiques étaient observées (en dehors des variables de niveau d'éducation et de salaire, non présentées).

**Tableau 2. Proportion des patients qui souhaiterait faire le test selon les critères socio-démographiques**

| Critère                     |                    | Réponses (%) |             |                      |             |
|-----------------------------|--------------------|--------------|-------------|----------------------|-------------|
|                             |                    | Non          | Oui         | Dépend de la maladie | Ne sais pas |
| Genre                       | Homme              | 23,8         | 39,9        | 19,4                 | 17,0        |
|                             | Femme              | 22,6         | 48,3        | 14,8                 | 14,3        |
| Age                         | <=50               | 19,6         | 51,1        | 14,5                 | 14,8        |
|                             | 50-65              | 23,0         | 42,4        | 18,1                 | 16,5        |
|                             | >66                | 28,0         | 35,5        | 20,1                 | 16,5        |
| Ruralité                    | Urbain             | 19,8         | 48,6        | 14,6                 | 17,0        |
|                             | Péri-urbain        | 22,5         | 45,3        | 17,5                 | 14,7        |
|                             | Rural              | 28,0         | 37,0        | 19,9                 | 1,2         |
| Mode de vie                 | Vit seul           | 21,7         | 48,3        | 16,6                 | 13,5        |
|                             | Vit en couple      | 24,4         | 39,5        | 19,0                 | 17,2        |
|                             | Autre <sup>1</sup> | 21,1         | 55,0        | 8,5                  | 15,5        |
| Statut d'emploi             | En emploi          | 21,3         | 43,1        | 18,6                 | 17,0        |
|                             | En retraite        | 27,3         | 37,0        | 19,7                 | 16,0        |
|                             | Autre <sup>2</sup> | 20,2         | 56,2        | 10,1                 | 13,5        |
| Existence maladie chronique | Non                | 25,5         | 39,5        | 17,4                 | 17,6        |
|                             | Oui                | 23,1         | 45,9        | 18,2                 | 12,9        |
| <b>Ensemble</b>             |                    | <b>23,4</b>  | <b>43,5</b> | <b>17,2</b>          | <b>15,9</b> |

<sup>1</sup>Autre : avec ses parents / <sup>2</sup> Autre : en apprentissage, étudiant, en recherche d'emploi, autres inactifs, au foyer, rente AI, etc.

**Inquiétude dans l'attente des résultats et tout au long de la vie en cas de risque élevé (Tableau 3)**

Près de 80 % des femmes déclaraient qu'elles ne seraient pas inquiètes dans l'attente des résultats des tests (69 % des hommes). Les plus âgés seraient les moins inquiets à ce sujet avec (85 % de non). Si les résultats des tests devaient révéler un risque élevé de maladie, environ un tiers des femmes et un tiers des patients de moins de 50 ans demeureraient inquiets tout au long de leur vie (différences statistiquement significatives pour le sexe et l'âge).

**Tableau 3. Proportion des patients inquiets en attente des résultats ou tout au long de la vie en cas de risque élevé selon les critères socio-démographiques**

| Critère                     |             | Inquiétude en attente des résultats |             | Inquiétude vie entière si risque élevé |             |
|-----------------------------|-------------|-------------------------------------|-------------|----------------------------------------|-------------|
|                             |             | Non                                 | Oui         | Non                                    | Oui         |
| Genre                       | Homme       | 68,7                                | 31,4        | 65,2                                   | 34,8        |
|                             | Femme       | 79,3                                | 20,7        | 73,5                                   | 26,5        |
| Classes d'âge               | <=50        | 64,4                                | 35,7        | 62,1                                   | 37,9        |
|                             | 50-65       | 71,9                                | 28,1        | 66,6                                   | 33,4        |
|                             | >66         | 85,0                                | 15,0        | 78,9                                   | 21,1        |
| Ruralité                    | Urbain      | 67,9                                | 32,1        | 66,7                                   | 33,3        |
|                             | Péri-urbain | 76,4                                | 23,7        | 72,4                                   | 27,6        |
|                             | Rural       | 72,8                                | 27,2        | 65,6                                   | 34,5        |
| Existence maladie chronique | Non         | 75,3                                | 24,8        | 70,5                                   | 29,5        |
|                             | Oui         | 69,4                                | 30,6        | 66,9                                   | 33,1        |
| <b>Ensemble</b>             |             | <b>73,2</b>                         | <b>26,8</b> | <b>68,7</b>                            | <b>31,3</b> |

### Perception du rôle du médecin généraliste autour de la démarche

#### Prise de décision, destinataires des résultats (Tableau 4)

Une large majorité des patients (78 %) souhaiterait discuter avec son MG avant de décider de faire le test. Les patients pensent aussi majoritairement (58 %) ne pas être en mesure de comprendre les résultats des tests seuls, sans l'aide d'un professionnel (24 % ne savent pas).

Ainsi 92% des patients souhaiteraient discuter des résultats avec un professionnel, dont 97% avec un MG (sans différence significative selon les variables sociodémographiques).

**Tableau 4. Implication des professionnels dans la démarche**

| Souhaitez-vous en discuter avec votre MG avant de prendre la décision de faire ce type de test ? (%)       |      |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|
| Non                                                                                                        | 15,3 |
| Oui                                                                                                        | 78,2 |
| Je ne sais pas                                                                                             | 6,5  |
| Pensez-vous que, sans l'aide d'un professionnel, vous serez en mesure de comprendre ces résultats ? (%)    |      |
| Non                                                                                                        | 57,7 |
| Oui                                                                                                        | 18,5 |
| Je ne sais pas                                                                                             | 23,8 |
| A réception des résultats du test, souhaitez-vous en discuter avec un professionnel ? (%)                  |      |
| Non                                                                                                        | 1,9  |
| Oui                                                                                                        | 91,7 |
| Je ne sais pas                                                                                             | 6,5  |
| Si vous souhaitez discuter des résultats avec un professionnel, lequel ? (Plusieurs réponses possibles, %) |      |
| Médecin généraliste                                                                                        | 97,4 |
| Généticien                                                                                                 | 18,4 |
| Infirmier.ère                                                                                              | 7,6  |
| Autre prof. de la santé                                                                                    | 6,9  |

#### Destinataires des résultats (Tableau 5)

Quant aux destinataires des résultats du test, 76% des personnes souhaiteraient qu'ils leur soient transmis ainsi qu'à leur MG alors que 17% des patients estimaient que seul leur MG devrait recevoir les résultats (différences significatives selon le genre).

**Tableau 5. Destinataires des résultats du test**

|          |       | Selon vous, qui devrait recevoir les résultats du test ? (%) |      |                  |       |
|----------|-------|--------------------------------------------------------------|------|------------------|-------|
|          |       | Que vous                                                     | Que  | Vous             | Autre |
|          |       | votre médecin                                                |      | et votre médecin |       |
| Genre    | Homme | 3,3                                                          | 18,7 | 74,2             | 3,8   |
|          | Femme | 5,9                                                          | 13,8 | 79,1             | 1,3   |
| Age      | <=50  | 6                                                            | 16,7 | 74,5             | 2,8   |
|          | 50-65 | 4,2                                                          | 17,2 | 75,3             | 3,3   |
|          | >66   | 2,8                                                          | 15,0 | 80,1             | 2,1   |
| Ensemble |       | 4,4                                                          | 16,8 | 76,0             | 2,8   |

#### Attitude envisagée par les patients en cas de risque élevé (Tableau 6)

Trois situations de risque élevé de développer une maladie étaient proposées: diabète, cancer du côlon, et maladie d'Alzheimer. Dans ces trois situations, les patients déclaraient qu'en cas de risque élevé, ils modifieraient leur mode de vie (respectivement 81 %, 80 % et 65 %), ils souhaiteraient que la prise en charge de leur MG change (respectivement 48 %, 59 % et 56 %) et ils souhaiteraient faire des examens complémentaires plus souvent (respectivement 67 %, 77 % et 63 %).



Tableau 6. Attitude envisagée par les patients en cas de risque élevé selon le scénario

| Risque élevé de :   |             | Modification mode de vie (%) | Changement dans suivi MG (%) | Examens complémentaires plus souvent (%) |
|---------------------|-------------|------------------------------|------------------------------|------------------------------------------|
| Diabète             | Non         | 8,7                          | 36,3                         | 20,0                                     |
|                     | Oui         | 81,0                         | 48,2                         | 67,5                                     |
|                     | Ne sais pas | 10,3                         | 15,5                         | 12,5                                     |
| Cancer du côlon     | Non         | 10,2                         | 28,1                         | 12,7                                     |
|                     | Oui         | 80,5                         | 59,4                         | 77,0                                     |
|                     | Ne sais pas | 9,3                          | 12,5                         | 10,3                                     |
| Maladie d'Alzheimer | Non         | 19,5                         | 31,7                         | 22,1                                     |
|                     | Oui         | 65,2                         | 55,9                         | 63,0                                     |
|                     | Ne sais pas | 15,3                         | 12,4                         | 14,9                                     |

**Choix du professionnel pour la prise en charge selon les différentes situations (Tableau 7)**

En cas de risque élevé de développer un diabète, un cancer du côlon ou une maladie d'Alzheimer, les patients souhaiteraient être pris en charge avant tout par leur MG (respectivement à 87 %, 80 % et 82 % selon la situation). Néanmoins, la place du spécialiste de la maladie dans la prise en charge est à souligner (souhait des patients respectivement de 49% pour le diabète, 57% pour le cancer du côlon et la maladie d'Alzheimer).

Tableau 7. Souhait de prise en charge par un professionnel de santé en cas de risque

| Pensez-vous que, selon la situation, vous souhaitez être pris en charge pour ce problème par : (plusieurs réponses possibles)... |             |                     |                         |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|---------------------|-------------------------|
|                                                                                                                                  | Diabète (%) | Cancer du côlon (%) | Maladie d'Alzheimer (%) |
| MG                                                                                                                               | 87,0        | 79,5                | 82,3                    |
| Spécialiste <sup>1</sup>                                                                                                         | 48,8        | 57,0                | 57,2                    |
| Généticien                                                                                                                       | 6,1         | 6,0                 | 7,5                     |
| Infirmier.ère <sup>2</sup>                                                                                                       | 7,6         | 4,9                 | 6,0                     |
| Autre prof.                                                                                                                      | 4,8         | 5,7                 | 7,1                     |

1. Spécialistes : diabète, diabétologue ; cancer, spécialiste du cancer ; Alzheimer, neurologue.

2. Infirmier.ère formée dans le domaine

**Conclusion**

Cette enquête permet d'appréhender la perspective des patients en médecine générale face à la possibilité d'obtenir facilement des prédictions de développer certaines maladies au cours de la vie. Les résultats montrent que la démarche est actuellement connue par environ 4 patients sur 10. Cependant une majorité d'entre eux semblerait finalement intéressée à faire un test et l'inquiétude potentiellement résultante, aussi bien dans l'attente des résultats que dans la gestion d'un risque élevé de maladie ne semble pas majeure. En revanche, dans de telles circonstances, un changement de comportement est clairement envisagé par les patients, aussi bien dans leur mode de vie que dans leur utilisation du système de santé. Enfin, les patients accordent une place majeure au médecin généraliste à toutes les étapes de la démarche, depuis l'intention de faire un test (à discuter avec leur médecin) jusqu'à des changements de prise en charge attendus en cas de risque élevé de maladie. Ces résultats offrent un éclairage intéressant pour envisager les enjeux autour de ces tests génétiques directement accessibles pour les patients, en particulier, pour son impact sur la médecine générale. Le nombre de patients participants (929) est suffisamment élevé pour considérer ces résultats comme robustes. Cependant, il est à noter qu'il s'agit ici d'une enquête d'opinion face à certaines situations hypothétiques ; ces résultats pourraient ne pas être strictement superposables à ce que serait l'attitude des patients en situation réelle. Enfin, d'autres exploitations plus approfondies de ces données sont en cours et feront l'objet de publications.

## 8.6 Annexe 5

### Santé Personnalisée et prévention des maladies chroniques: besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes

#### Synthèse des résultats de l'enquête menée auprès des médecins généralistes

##### INTRODUCTION

Le Centre universitaire de médecine générale et santé publique, Unisanté, de Lausanne et le Service de médecine de premier recours des Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) et l'Institut des Sciences Sociales de l'UNIL ont mis en place en 2018 une étude sur le thème « Santé Personnalisée et prévention des maladies chroniques: besoins, perceptions et attentes des patients et des médecins généralistes ». Cette étude a été financée par la Fondation Leenaards, dans le cadre d'un appel à projet intitulé « Santé personnalisée & Société ».

Le projet a pour objectif global de connaître les attentes et les potentielles répercussions en médecine générale quant à la possibilité d'accès aux profils génétiques de risque<sup>1</sup>, de la part des patients et des médecins. Deux axes constituent donc ce projet (patients et médecins (MG)). Ils ont été précédés d'une phase exploratoire qualitative permettant d'appréhender au mieux la thématique.

Ce document présente synthétiquement les résultats du volet mené auprès des médecins généralistes.

##### MÉTHODE

La description des perceptions et attentes des médecins s'est basée sur une méthode de consensus de type Delphi<sup>2</sup>. Les enquêtes Delphi, menées auprès d'acteurs concernés par la question étudiée (qualifiés « d'experts ») permettent de rassembler des points de vue sur des tendances complexes et de les discuter afin de tendre vers un consensus. Il s'agit d'enquêtes structurées qui se déroulent en plusieurs phases successives (ou tours). Les experts sont invités à se prononcer quant à leur degré d'accord avec des propositions, avec la possibilité de justifier leur réponse.

Les étapes ont été les suivantes :

##### 1. Identification des thèmes à aborder dans le questionnaire

Les thèmes à aborder ont pu être identifiés lors de la phase exploratoire grâce à cinq entretiens avec des médecins généralistes et à la conduite d'un focus groupe mené auprès de neuf médecins généralistes volontaires (huit MG exerçant en cabinet et un MG exerçant en Centre universitaire de médecine générale). Après transcription et codage du contenu, 24 affirmations ont été formulées pour constituer le questionnaire d'enquête. Les principaux thèmes abordés étaient les suivants : l'image que se fait le MG de la médecine personnalisée (MP), l'impact actuel de la MP dans la pratique du MG, l'intérêt du MG à contribuer au développement de la MP, la perception des attentes du patient, la gestion « personnalisée » des données statistiques liées à la notion de risque, et la nécessité de nouvelles formations du MG dès aujourd'hui et pour sa pratique de demain. (Annexes synthèse FG et questionnaire, pour le rapport final seulement).

##### 2. Choix et recrutement de professionnels qualifiés « d'experts » pour répondre à l'enquête.

Les experts ont été sollicités parmi les médecins assistants et chefs de cliniques des deux institutions partenaires du projet, Unisanté et HUG.

##### 3. Réalisation de l'enquête en deux tours

Au premier tour, le questionnaire a été envoyé à 185 médecins assistants et chefs de clinique. Les experts devaient se positionner sur chacune des affirmations à l'aide d'une échelle de 0 à 10 (la note de 10 équivalant à « tout à fait d'accord »). Ils pouvaient en outre ajouter des justifications et commentaires.

Les résultats de ce premier tour ont été analysés afin de déterminer si certaines affirmations atteignaient déjà un consensus (critère fixé à 70% des réponses entre 8 et 10 ou 0 et 2).

Les affirmations n'ayant pas obtenu de consensus à l'issue du premier tour ont été discutées en ateliers par les experts (une quarantaine d'entre eux réunis en séminaire) d'après les résultats et les indications fournies par les commentaires, en les regroupant en trois catégories : distribution des réponses étendue, ambiguïté dans la

<sup>1</sup> Dans la suite du document, le terme de médecine personnalisée (MP) est utilisé en référence à la démarche d'accès au profil génétique de risques.

<sup>2</sup> Jones J, Hunter D. Consensus methods for medical and health services research. BMJ. 1995;311:376380  
F Bourrée 1, P Michel, LR Salmi. Consensus Methods: Review of Original Methods and Their Main Alternatives Used in Public Health. Rev Epidemiol Sante Publique. 2008 Dec;56(6):415-23

formulation, affirmation ayant suscité de nombreux commentaires. Les affirmations ont ensuite été reformulées en fonction des discussions lors de ces ateliers et ont été proposées lors d'un deuxième tour d'enquête auprès de ces mêmes experts.

## RÉSULTATS

Cent-huit experts (58%) ont répondu au premier tour et 77 (44%) au second tour. Soixante-cinq pourcents des répondants ont participé aux deux tours, compte tenu du tournus du personnel médical. (Tableau 1)

**Tableau 1. Participants à l'étude**

|                               |                        | Premier tour | Deuxième tour |
|-------------------------------|------------------------|--------------|---------------|
| Nombre de médecins sollicités |                        | 185          | 174           |
| Nombre de réponses            |                        | 108          | 77            |
| Médecin (%)                   | Chef de clinique       | 50.9         | 50.6          |
|                               | Méd. assistant/interne | 45.4         | 44.2          |
|                               | Autre                  | 3.7          | 5.2           |
| Genre (%)                     | Femme                  | 63.0         | 62.3          |
| Canton (%)                    | Vaud                   | 33.3         | 42.9          |
|                               | Genève                 | 66.7         | 57.1          |

### Premier tour de l'enquête Delphi

Quinze affirmations (soit 62%) ont obtenu un consensus au premier tour. (Tableau 2)

**Tableau 2. Affirmations avec consensus à l'issue du premier tour de l'enquête Delphi**

| Premier tour - Affirmations avec consensus                                                                                                                                                                                                                               | % réponses entre 8 et 10 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|
| Les centres universitaires de médecine générale doivent être acteurs de la formation et de l'information du médecin généraliste au sujet de la MP                                                                                                                        | 83                       |
| Une information continue et fiable doit être développée pour bien informer le médecin généraliste en matière de MP, tels que colloques, newsletter, helpline, ...                                                                                                        | 89                       |
| La recherche en MP doit intégrer des chercheurs en sciences humaines dans ses réflexions et travaux.                                                                                                                                                                     | 70                       |
| Le médecin généraliste doit disposer d'outils permettant de faire face à la complexité de la MP : outils d'appréciation du risque de surdiagnostic, délégation de tâches administratives, accès à un réseau de spécialiste, tarification pour consultations longue durée | 93                       |
| Le MG doit être en première ligne pour faire face à l'impact psychologique d'une annonce de risque augmenté de maladies                                                                                                                                                  | 71                       |
| Le MG doit attendre de connaître l'impact de la MP sur la prise en charge des patients avant de proclamer qu'une révolution de la médecine est en marche                                                                                                                 | 79                       |
| Le MG doit formellement discuter avec ses patients d'un consentement spécifique lors du recours à la MP                                                                                                                                                                  | 80                       |
| La MP risque de rendre le médecin généraliste inutile                                                                                                                                                                                                                    | 3*                       |
| L'information sur la MP devra être claire dans un contexte scientifique évolutif, ce qui implique une mise à jour très régulière par les services compétents                                                                                                             | 81                       |
| La formation du médecin généraliste en matière de MP devra être dispensée via des colloques, info-letters, newsletter, sites internet, helpline, application smartphone                                                                                                  | 81                       |
| Le MG devrait recevoir une information/ formation sur:                                                                                                                                                                                                                   |                          |
| Les implications éthiques (...)                                                                                                                                                                                                                                          | 75                       |
| La lecture critique des données de la MP                                                                                                                                                                                                                                 | 76                       |
| La gestion de l'incertitude                                                                                                                                                                                                                                              | 79                       |
| La prévention quaternaire                                                                                                                                                                                                                                                | 82                       |
| Un cadre légal doit protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests susceptibles de donner des prédictions                                                                                                                                         | 78                       |
| Le cadre légal doit permettre de s'assurer de la protection des données issues des tests génétiques, notamment vis-à-vis des assureurs                                                                                                                                   | 96                       |
| Une consultation chez le médecin généraliste doit être préalable à un test génétique                                                                                                                                                                                     | 77                       |
| Une consultation chez le médecin généraliste doit être fixée pour la discussion des tests génétiques**                                                                                                                                                                   | 72                       |

\* Le consensus est obtenu par 70% des réponses entre 0 et 2.

\*\* Bien qu'ayant obtenu le consensus au 1<sup>er</sup> tour, cette affirmation a été reprise au 2<sup>ème</sup> tour pour la scinder en deux (consultation avant et après le test).



**2<sup>ème</sup> tour de l'enquête Delphi**

Deux affirmations n'ont pas été reprises du fait de leur redondance avec d'autres et une troisième a été reformulée en deux affirmations distinctes. Parmi les 10 affirmations reformulées et soumises pour évaluation au 2<sup>ème</sup> tour, cinq ont obtenu un consensus (Tableau 3), les cinq autres n'en ont pas obtenu. Les cinq affirmations qui n'ont pas obtenu de consensus au deuxième tour, ont suscité de nombreux commentaires. (Tableau 4).

**Tableau 3. Affirmations avec consensus à l'issue du second tour de l'enquête Delphi**

| Deuxième tour - Affirmations avec consensus.                                                                                                                               | % réponses entre 8 et 10 |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|
| Le patient devrait pouvoir compter sur le MG comme ressource clé en matière de MP                                                                                          | 72                       |
| La MP est un outil supplémentaire qui complète la palette des outils déjà existants des MG, mais ne s'y substitue pas                                                      | 77                       |
| Le médecin généraliste devrait recevoir une information/formation afin d'interpréter les risques identifiés par les outils de MP, et de savoir en discuter avec le patient | 92                       |
| La restitution des résultats en MP devrait s'accompagner d'une consultation médicale                                                                                       | 92                       |
| Le cadre déontologique doit explicitement protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests génétiques susceptibles de donner des prédictions          | 89                       |

**Tableau 4. Affirmations n'ayant pas obtenu de consensus à l'issue des deux tours 2<sup>ème</sup> tour**

| Deuxième tour - Affirmations sans consensus<br><i>En italique : commentaires libres des participants</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | Notes 0-4<br>« Contra »<br>% | Note 5-6<br>« Neutre »<br>% | Notes 7-10<br>« Pro »<br>% | Notes 8-10<br>(Consensus)<br>% |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|-----------------------------|----------------------------|--------------------------------|
| Les domaines de recherche en MP, financés par les deniers publics, sont définis en concertation avec les médecins généralistes via les représentants des organisations professionnelles et des sociétés savantes                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 3                            | 35                          | 62                         | 40                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Sous quelles modalités?</i></li> <li>- <i>Avec une portion congrue de médecins généralistes très spécialisés en MP. Avec risque de ne pas pouvoir adopter le point de vue des généralistes qui n'y connaissent presque rien, et qui seraient en première ligne pour la prise en charge des patients.</i></li> <li>- <i>Important d'avoir la vision globale. Souvent spécialistes surestiment l'importance de leur domaine.</i></li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                              |                             |                            |                                |
| La MP est une opportunité pour renforcer le rôle du médecin généraliste dans la priorisation des soins et des interventions                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 11                           | 27                          | 65                         | 42                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Déjà le cas, et comporte beaucoup d'éléments à gérer, sera une tâche de plus à gérer</i></li> <li>- <i>Si bien utilisée</i></li> <li>- <i>Une opportunité, si elle est bien amenée. Un risque si elle est mal utilisée, par des médecins peu formés.</i></li> <li>- <i>Médecin généraliste est important dans le rôle des bilans préventifs et suivie mais sans savoir quoi faire exactement (des guidelines) avec les résultats cela risque de mettre plus de chaos et au contraire plus savoir qu'est-ce qui est prioritaire</i></li> <li>- <i>Oui une opportunité, mais difficile à dire.</i></li> <li>- <i>Perte de valeurs des compétences cliniques. Toujours difficile d'expliquer et de faire comprendre au patient des résultats "numériques" tant que n'ont pas de symptômes physiques.</i></li> </ul> |                              |                             |                            |                                |
| La MP a le potentiel de favoriser la prévention dans les activités du médecin généraliste.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 5                            | 23                          | 72                         | 51                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Déjà d'autres moyens pour parler de la prévention.</i></li> <li>- <i>A pondérer en fonction du degré de compréhension du patient et de son adhésion aux traitements/explications.</i></li> <li>- <i>L'impact est plus fort avec des stratégies de santé publique: forcer les états à prendre des mesures de protection de la nature, diminuer la pollution, arrêter la vente de boissons sucrées...</i></li> <li>- <i>Avec un risque non négligeable de surprescription et de surcoût</i></li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                              |                             |                            |                                |
| Il est nécessaire que la formation du médecin généraliste en matière de MP s'appuie sur des situations concrètes (vignettes cliniques).                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 3                            | 13                          | 84                         | 69                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Oui, et le plus tôt possible (formation prégraduée +++)</i></li> <li>- <i>Il serait à mon avis plus "judicieux" que "nécessaire" que la formation s'appuie entre autre sur des situations concrètes</i></li> <li>- <i>Oui ainsi qu'un support théorique solide</i></li> <li>- <i>Je ne connais que peu la médecine personnalisée</i></li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                              |                             |                            |                                |
| Les tests en MP dans le domaine du dépistage devraient être soumis à prescription principalement par le médecin généraliste.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 7                            | 18                          | 75                         | 59                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Les possibilités sont trop vastes pour être prescrites principalement par le MG. Il faut plutôt un réseau, voir un centre d'expertise pouvant évaluer les patients, ordonner les prescriptions et transmettre l'information au MG. Ceci pourrait fonctionner comme pour le dépistage du CCR!</i></li> <li>- <i>Cela ne devrait pas être propriété / responsabilité exclusive des généralistes. D'autres professionnels formés en médecine personnalisée pourraient s'en charger tel qu'un interniste, généticien... Il faudrait protéger les généralistes en leur donnant le droit de ne pas interpréter des tests qu'ils n'ont pas prescrits eux même. Un test devrait être précédé d'une discussion avec le même docteur des intérêts / bénéfices / risque / utilité ou pas.</i></li> </ul>                    |                              |                             |                            |                                |



- *Idéalement oui. Sinon, pour les patients polymorbides, chaque spécialiste voudra réaliser ses propres panels. Risque d'explosion des coûts ++. Le médecin généraliste a et doit garder un rôle de régulateur/gatekeeper, dans ce domaine également.*
- *La plupart des médecins (généralistes ou non) sont à mon avis à même de prescrire de tels tests s'ils l'estiment judicieux*
- *Si on croit effectivement que la MP est importante et a un impact favorable sur le patient, mieux vaut favoriser des portes d'entrée multiples pour augmenter les nombres de dépistages.*

## SYNTHÈSE ET CONCLUSION

Une large majorité des affirmations proposées a obtenu un consensus après un, respectivement deux tours d'enquête (80 % de consensus sur les deux tours). Seules, 20% des propositions n'ont pas obtenu de consensus auprès des experts.

Les experts ont clairement identifié un rôle en première ligne pour la médecine générale sur la question de l'accès au profil génétique de risque. Ils se sont projetés dans les consultations avant et après un test génétique, respectivement pour discuter des enjeux du test et pour la restitution des résultats. Ils considèrent que le patient devrait pouvoir compter sur le médecin généraliste comme ressource clé dans ce domaine et lui confèrent un rôle majeur pour faire face à l'impact psychologique d'une annonce de risque augmenté de maladies. Ils se sont accordés sur le fait que la MP ne risquait pas de rendre le médecin généraliste inutile et que, plutôt qu'une révolution, elle n'était qu'un outil supplémentaire complétant la palette de leurs outils déjà existants, sans pour autant s'y substituer.

Les besoins de formation et d'information ont été largement soulignés. Pour cela, les experts souhaitent un rôle actif des centres universitaires de médecine générale. L'information (sous forme de colloques, newsletter, helpline) devrait être claire et régulièrement mis à jour dans un contexte scientifique évolutif. Quant à la formation du médecin généraliste en MP, elle devrait notamment porter sur l'interprétation des risques identifiés par les outils de MP, les implications éthiques, la gestion de l'incertitude et la prévention quaternaire. Enfin, les experts ont souligné la nécessité d'un encadrement de ces pratiques. Ainsi, un cadre légal devrait permettre de s'assurer de la protection des données issues des tests génétiques, notamment vis-à-vis des assureurs. Le cadre légal et le cadre déontologique devraient aussi explicitement protéger le médecin généraliste qui s'abstient de pratiquer des tests génétiques susceptibles de donner des prédictions. Enfin, les experts ont également souhaité disposer d'outils permettant de faire face à la complexité de la MP, incluant la délégation de tâches administratives relatives à ces questions, l'accès à un réseau de spécialiste, et la tarification pour des consultations de longue durée.

Une affirmation sur cinq n'a pas obtenu de consensus de la part des experts. Une origine d'ordre méthodologique est toujours possible : même à l'issue de deux tours avec un travail de reformulation, il est possible que la formulation soit demeurée encore insuffisamment explicite ou précise par rapport à l'idée sous-jacente.

Pour autant, deux domaines d'incertitude regroupant des opinions divergentes se dégagent de ces résultats. Le premier concerne la position du MG face à ce type de démarche. Si les experts reconnaissent la position importante des MGs, celle-ci serait plutôt la conséquence de leur position de professionnel de santé privilégié auprès de leurs patients. En revanche un positionnement pro-actif des MGs autour de ces démarches est bien moins partagé, que ce soit dans l'implication en recherche sur ce thème ou dans le cadre d'une prescription exclusive de ces tests par les généralistes. Le sentiment de la nécessité d'une collaboration pluridisciplinaire tant dans le domaine de la recherche que le souhait d'une implication par les spécialistes est mis en avant.

Le second concerne les éventuelles répercussions sur la pratique du MG, que ce soit en termes de priorisation des prises en charges ou en termes d'actions de prévention. L'impact potentiel d'une prévention ciblée sur les personnes à risque, plutôt que visant la population en générale, est un argument important utilisé par les promoteurs de la MP dans les maladies chroniques. L'affirmation en rapport ne reçoit pas pour autant un consensus. En particulier, il est intéressant de noter un commentaire sur le renvoi des missions de prévention vers les politiques de santé publique. Globalement, les experts semblent plutôt mitigés sur l'utilité de ces tests pour un changement de leurs pratiques et surtout quant à leur plus-value par rapport à l'ensemble des outils dont ils disposent déjà.

Un rôle majeur des médecins généralistes se dessine autour de la démarche d'accès aux profils génétiques de risque, même si pour l'instant, leur positionnement est quelque peu conditionné par leur place de professionnels de la santé de première ligne et que des doutes subsistent sur l'impact de ces démarches pour orienter leur pratique. Ce constat démontre la nécessité, et les experts interrogés dans l'enquête l'ont fortement souligné, d'anticiper les besoins en développant un programme de formation et d'information pointu et évolutif dans ce domaine et plus généralement dans le domaine de la médecine personnalisée. Cette enquête prend tout son sens dans le fait que les participants sont des médecins assistants et des chefs de clinique en institutions universitaires. Ce sont les médecins généralistes de demain.

**unisanté**

Centre universitaire de médecine générale  
et santé publique · Lausanne