

Le Partenariat Patient pour améliorer les soins

Répétitoire, 27 mars 2026

**Ce cours est enregistré
et mis en ligne sur les
plateformes UNIGE.**



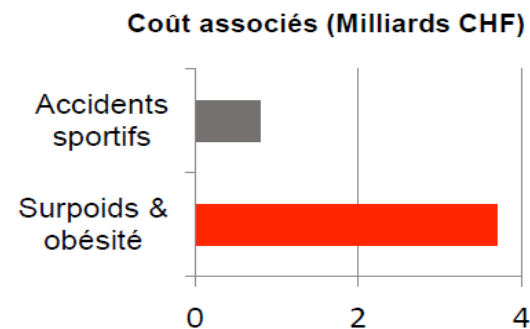
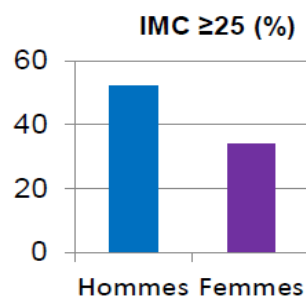
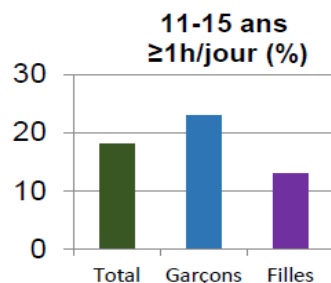
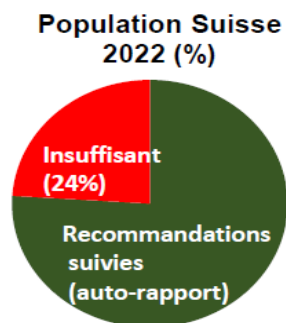
**UNIVERSITÉ
DE GENÈVE**



Promouvoir la santé des patients à travers l'activité physique : le rôle des théories de la motivation

Kinga IGLOI PhD
Université de Genève
Hopitaux Universitaires de Genève

Pourquoi : Sédentarité et son coût en Suisse

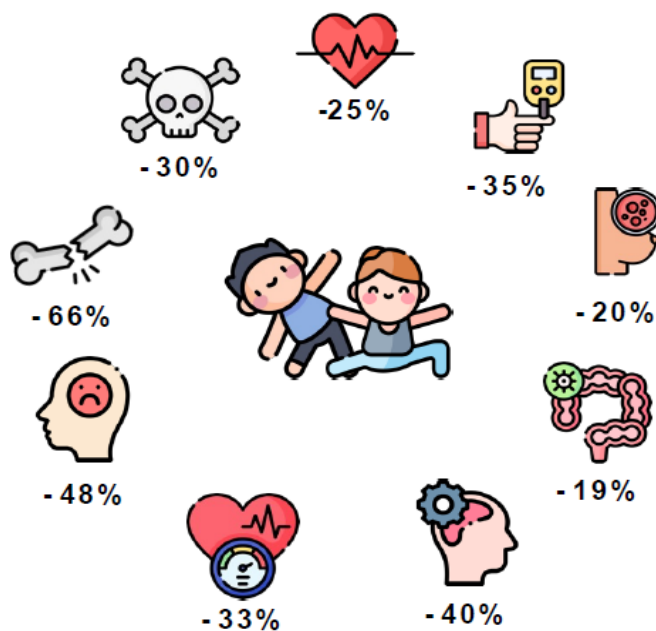


⚠ Malgré une majorité de personnes physiquement actives (mais c'est de l'auto-rapporté!), l'excès pondéral concerne près d'1 adulte sur 2, avec une forte disparité hommes-femmes.

🧠 Chez les jeunes (11-15 ans), l'inactivité est la norme et s'aggrave avec l'âge.

💰 Le coût de l'inactivité et de l'obésité dépasse largement celui des accidents liés à l'activité physique.

Pourquoi : Activité physique et santé: devrait faire partie intégrante des soins aux patients

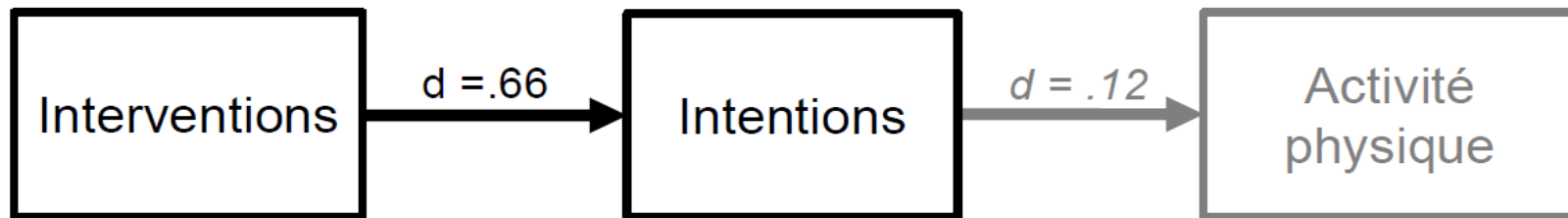


Inactivité Physique :

- 4^e rang des facteurs de risques responsables du plus grand nombre d'années de vie perdues ou altérées par une incapacité fonctionnelle en Europe de l'Ouest (Lim 2012).
- contribution indirecte: surcharge pondérale, diabète de type 2, dyslipidémie et hypertension artérielle, 4 facteurs dans le « top 10 » des facteurs de risque en Europe de l'Ouest.

La différence entre intention et comportement...

Le décalage intention – action dans le contexte de l'activité physique est d'environ 50%



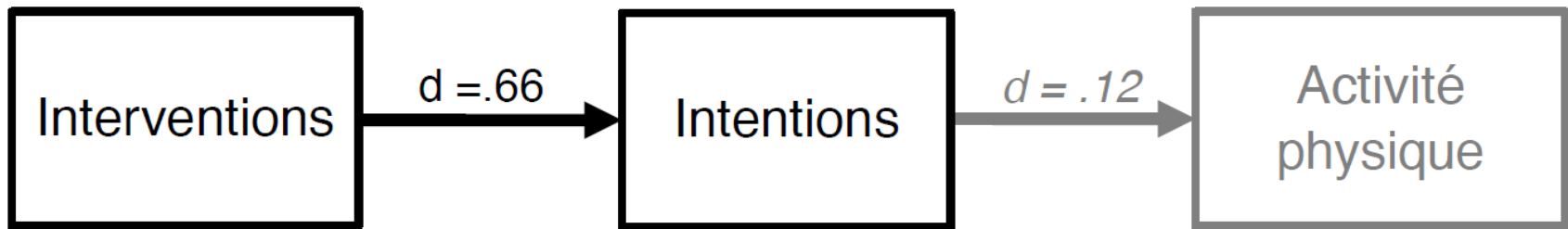
Sur 100 personnes ayant l'intention d'être physiquement actives, 47,6 % ne parviennent pas à traduire cette intention en comportement effectif.

- La traduction réussie d'une intention positive en comportement est presque aléatoire.
- D'où l'importance de la motivation

Feil et al. *BMJ Sport Med.* 2023; Webb & Sheeran. *Psychol Bull.* 2006

La différence entre intention et comportement...

Le décalage intention – action dans le contexte de l'activité physique est d'environ 50%



Sur 100 personnes ayant l'intention d'être physiquement actives, 47,6 % ne parviennent pas à traduire cette intention en comportement effectif.

→ La traduction réussie d'une intention positive en comportement est presque aléatoire.

Qu'est-ce que la motivation

Définition de la motivation

Selon Fenouillet: Les théories de la motivation, Paris Dunod, 2ème édition (2016)

«La motivation désigne une hypothétique force intra-individuelle protéiforme, qui peut avoir des déterminants internes et/ou externes multiples, et qui permet d'expliquer la direction, le déclenchement, la persistance et l'intensité du comportement ou de l'action » (p. 11).

Qu'est-ce que la motivation

➤ Le « déclenchement » du comportement

La motivation déclenche ou dynamise le comportement. Le passage d'un état passif à un état actif suppose une motivation.

➤ La « direction » du comportement.

La motivation canalise notre énergie vers des buts appropriés : elle dirige le comportement.



➤ L'intensité du comportement (l'effort).

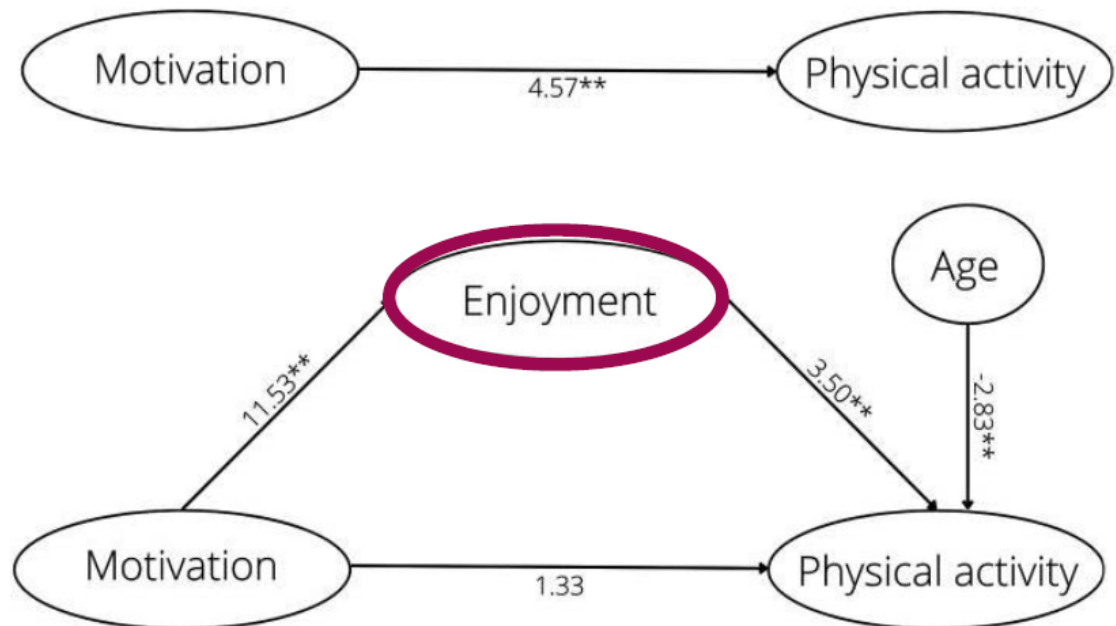
Vigueur, vitesse, force, ... la quantité de ressources énergétiques consacrée à une action

Qu'est-ce que la motivation

➤ La persistance du comportement.

Tendance à continuer dans une direction donnée, pendant une période de temps + ou - grande, malgré les obstacles et les difficultés..., en bref la quantité de ressources temporelles investie par l'individu.

Importance d'apprécier l'exercice physique au-delà de la motivation pure



Modèle dual

Processus contrôlés

- Attitudes "raisonnables"
- Intentions explicites

Indication concernant la volonté d'une personne à faire un comportement donné (i.e., jusqu'à quel point elle est prête à essayer de faire un comportement et quelle quantité d'effort elle consent à lui allouer) Ajzen & Fishbein (1980).

Processus automatiques

- Réactions affectives
- Approche-évitement

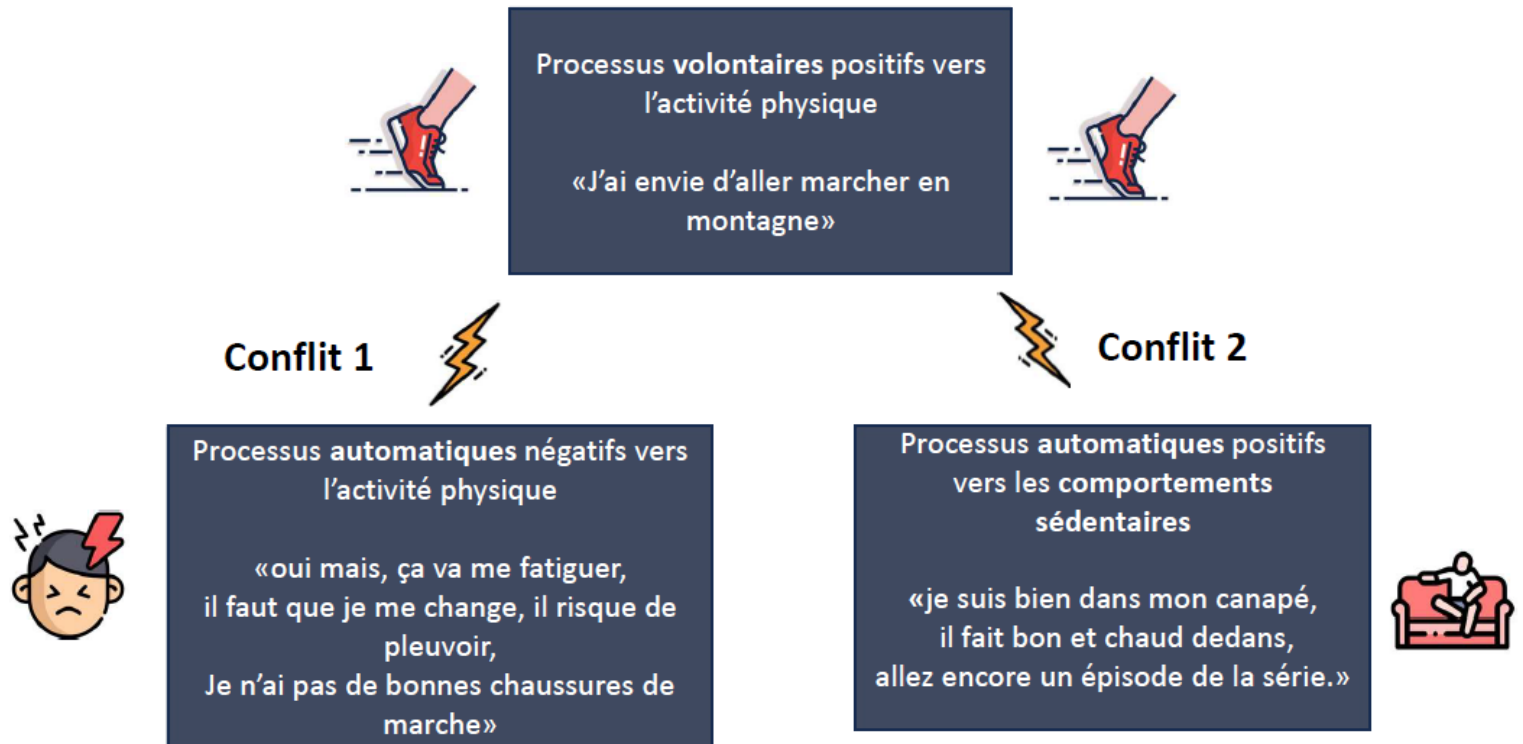
« Dans les 3 prochains mois, j'ai l'intention de faire 60 min d'AP modérée, au moins 3 fois par semaine »
« Pas du tout d'accord » (1) - « Tout à fait d'accord » (7) »



Comportements

Approche duale idiosyncratique (individuelle)

2 grands types de conflits :

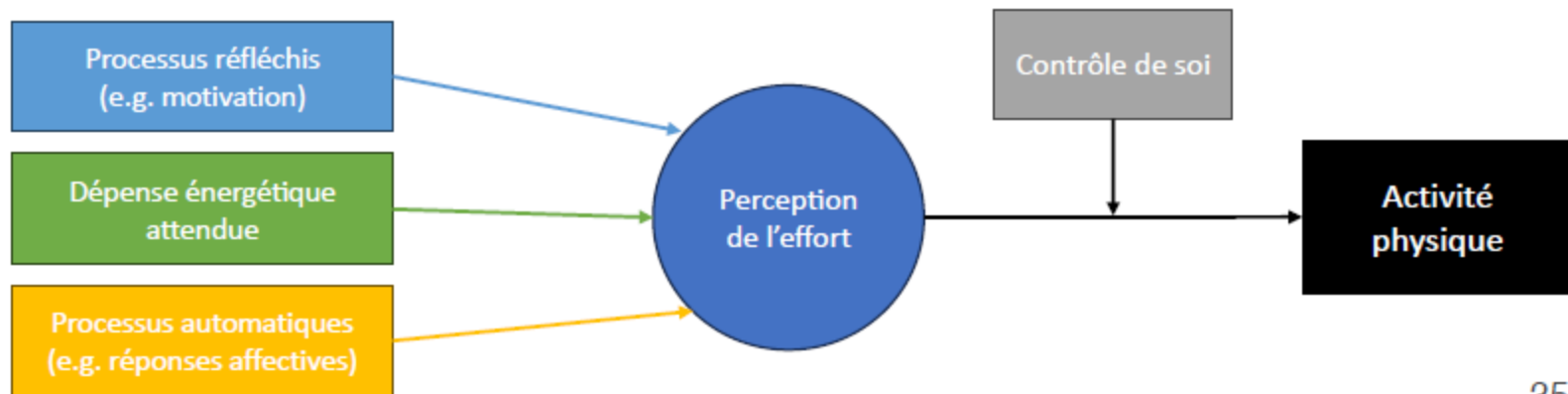


Minimisation de l'effort dans l'activité physique

Theory of Effort Minimization in Physical Activity (TEMPA) (Cheval & Boisgontier; 2021; in *Exerc Sport Sci Rev*)

Intégration dans un seul **framework**:

- Réactions automatiques à des **indices d'activité physique** (forces motrices)
- Attraction automatique vers la **minimisation de l'effort** (forces restrictives)



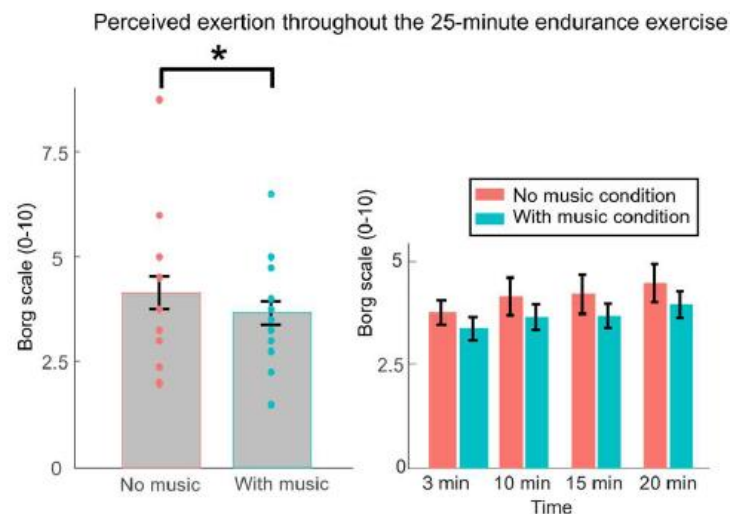
Comment faire pour bouger plus alors: Cibler les associations entre activité physique et d'autres facteurs environnementaux



Rechercher
des réactions
affectives
positives



Au SMIR-BS : écouter de la musique pendant la
réadaptation réduit l'effort perçu



Comment:

différents niveaux d'action pour augmenter l'adhésion au programme d'activité physique

HUG

Intrapersonnel:
Peur de se lever, douleurs.
Le repos est bénéfique et je suis fatigué
Problèmes physiques : cathéter

Intrapersonnel: soutien, encouragements, déroulement expliqué, promotion des auto-exercices via tous les soignants, bénéfices attendus, agir sur l'effort perçu, affects

Institutionnel:

Initiatives comme «smarter move»
Environnement sécuritaire et stimulant (habiller les couloirs avec des messages type «nudge», musique pendant physio
Relaxation avec réalité virtuelle
Objectifs mesurables: actimétrie



Favoriser la situation du patient pour le mouvement (retrait cathéters), traitement de la douleur, permettre la déambulation
Vaincre les craintes anticipatoires



Soignant et rôle modèle

Comment: en se basant sur les objectifs SMART

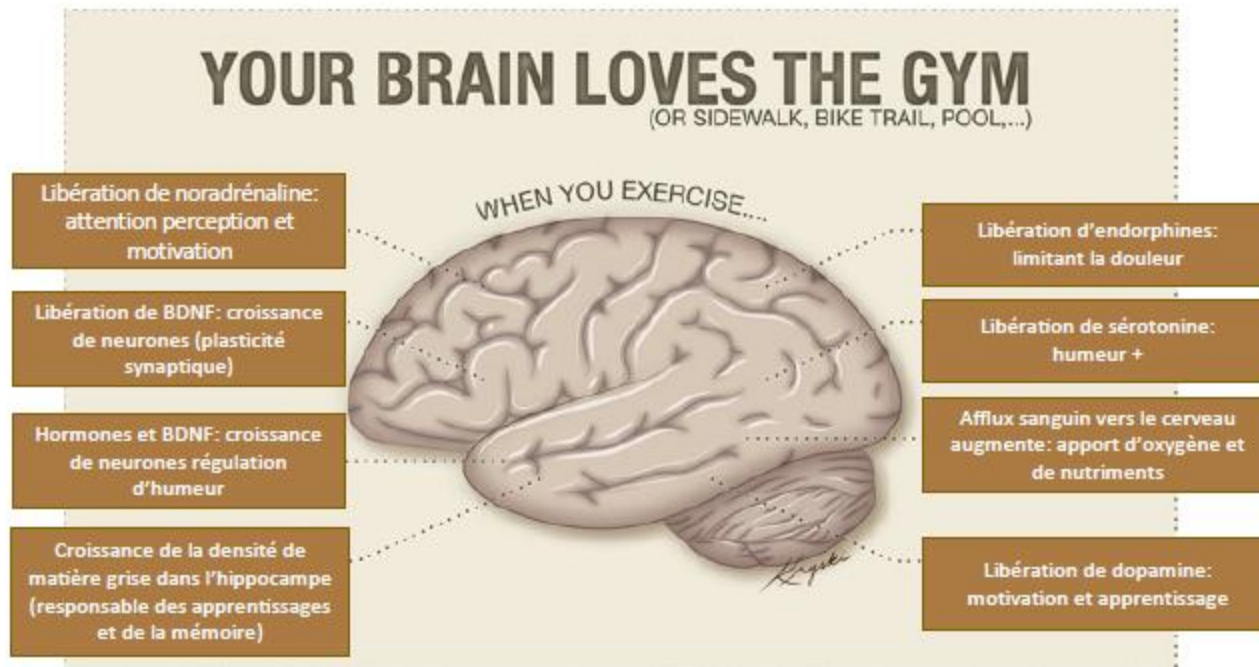
Stratégies de motivation plébiscitées par nos soignants:

- Valoriser les progrès
- Proposer des exercices de réadaptation orientés vers un but
- Pratiquer des exercices de réadaptation adaptés à l'expérience du patient
- Porter attention à la difficulté de la tâche

SMART



L'exercice et les fonctions cognitives



L'exercice et les fonctions cognitives

L'exercice physique régulier protège contre le déclin cognitif chez les personnes âgées

Abbott et al. (2004)
Honolulu heart program

2257 hommes retraités à Hawaï (âge: 71-93)
 Ceux qui marchent <0,4 km par jour ont un risque de
 démence x1.8 par rapport à ceux marchant >3.2km



Weuve et al. (2004)
Nurses Health Study, Harvard University

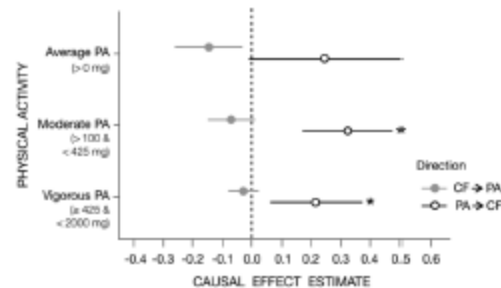
18 000 femmes (âge: 71-81)
 Les femmes qui marchent pendant au moins 1.5h par
 semaine ont des performances cognitives meilleures que
 celles qui marchent moins de 40 min par semaine

41

L'exercice et les fonctions cognitives

Activité physique

Fonctions
cognitives



➤ Les individus qui font plus d'exercice ont des meilleures fonctions cognitives (PA agit sur CF), mais l'inverse n'est pas vrai (CF n'agit pas sur PA)



Conclusions

- L'activité physique nous fait nous sentir bien → effets sur le cerveau et sur les fonctions cognitives
- Mais pour réaliser l'activité physique planifiée, l'intention ne suffit pas (mais elle est, en général, nécessaire)
- Besoin de motivation, qui passe par le plaisir ressenti pendant l'activité → c'est un levier sur lequel vous pouvez potentiellement agir ? (musique, environnement, encouragements etc)
- Evolutivement, notre corps minimise les efforts, et les processus qui rationnellement poussent vers plus d'effort sont en général réfléchis et plus lents que les processus automatiques qui nous font prendre l'ascenseur plutôt que l'escalier.

La place de l'éducation thérapeutique dans le suivi des maladies chroniques

Pr Zoltan Pataky

Unité d'éducation thérapeutique du patient
Centre collaborateur OMS



**UNIVERSITÉ
DE GENÈVE**
FACULTÉ DE MÉDECINE



Hôpitaux
Universitaires
Genève

Les maladies chroniques sont responsables de plus de 63 million de décès par an



- Selon l'OMS, 80% de toutes les maladies cardiovasculaires pourraient être évitées

- Cancers
- Cardiovascular disease
- Chronic respiratory diseases
- Diabetes
- Digestive diseases
- Other noncommunicable diseases

World Health Statistics. OMS, Genève, 2016

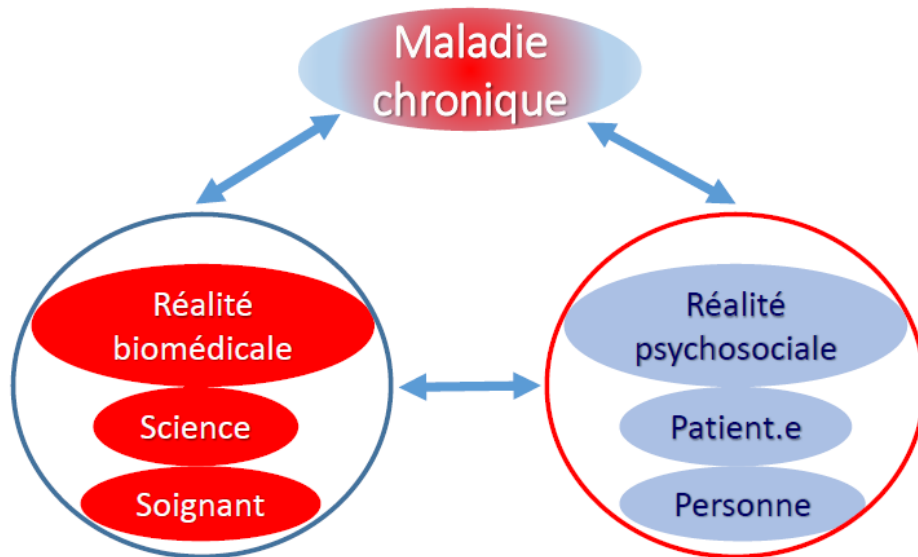
Hygiène de vie : modifiable ?!

- La plupart des maladies chroniques sont fortement associées d'une manière causale aux quatre **comportements modifiables**:
 - Alimentation déséquilibrée
 - Sédentarité
 - Tabagisme
 - Alcool

Pourquoi est-il difficile de changer ses habitudes ?

Environ 3.2 millions de décès sont attribués à la sédentarité

Le suivi des maladies chroniques nécessite non seulement des connaissances techniques



La participation des patients à leur traitement fait partie du processus de suivi

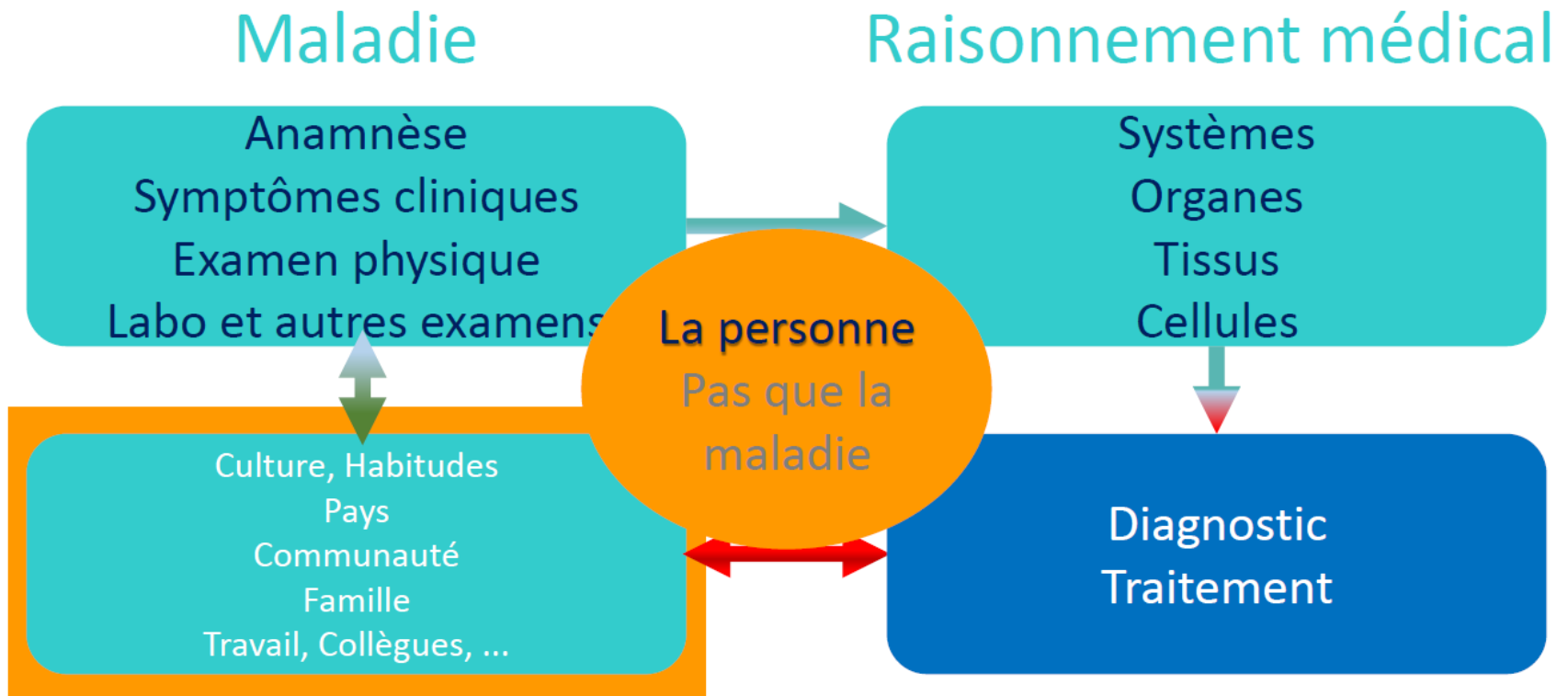
Alliance thérapeutique
Personne – soignant

L'adhésion thérapeutique

- Une difficulté dans toutes les maladies chroniques
- 20 – 50% des patients ne prennent pas correctement leurs traitements
- Les maladies chroniques représentent 80% d'une consultation ambulatoire

Nous ne sommes pas suffisamment efficaces
dans le suivi à long terme

La décision thérapeutique doit tenir compte de la dimension psychosociale de la maladie



Qu'est-ce que l'ETP

Processus d'apprentissage structuré centré sur la personne qui soutient les personnes vivant avec des maladies chroniques

Réalisée par des professionnels de santé formés

ETP ≠ Information

Adaptée au patient et à son état et se poursuit tout au long de sa vie

Fait partie intégrante du traitement des maladies chroniques

Therapeutic patient education: an introductory guide.
Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2023

L'éducation thérapeutique du patient

Est un processus d'apprentissage structuré, continu et centré sur la personne, qui soutient la personne en situation de maladie dans l'acquisition.

Z. Pataky. Therapeutic patient education as the basis for diabetes long-term follow-up. Leading Opinion, Médecine interne 5–6 / 2023

Les trois piliers fondamentaux de l'ETP



1. La connaissance

Acquérir des connaissances sur sa maladie et son traitement.



2. La compétence

Développer des compétences pratiques pour gérer sa santé au quotidien.



3. La confiance

Construire une confiance en soi pour agir positivement sur sa santé.

Étapes en éducation thérapeutique du patient

- Étapes qui fournissent des conseils pratiques aux professionnels de santé lors des interventions d'ETP.
- Parmi ceux-ci :
- Connaître la situation et le point de vue du patient
- Définition d'objectifs
- Planification d'actions
- Prise de décision partagée

Therapeutic patient education: an introductory guide. Copenhagen: WHO Regional Office for Europe; 2023

LES ÉTAPES DU PROCESSUS D'ÉDUCATION THÉRAPEUTIQUE



Quand pratiquer l'ETP ?

- Au moment du diagnostic
- À chaque consultation
- Lors des suivis annuels
- Au moment du diagnostic d'une complication
- Lors d'une transition de vie ou de soins
- À tout autre moment jugé opportun par le professionnel de santé et le patient

L'ETP est un
processus

Davis, J. et al. (2022). 2022. The science of diabetes self-management and care, 48(1), 44-59

Messages sur l'impact de l'ETP



L'ETP permet d'induire un changement d'habitudes et du style de vie



Effets au-delà des attentes classiques «biomédicales»

Exemples: Poids
Syndrome métaboliques



Améliorations des paramètres psychosociaux

Exemples: Qualité de vie
Comportement alimentaire
Anxiété et dépression

Le savoir des patients et les partenariats patients-soignants dans le système de santé

Mme Emmanuella Jean Mary
Mme Christine Martinez-Fortis
Mme Juliana Mordant

Patient.e.s partenaires
Programme + 3P
Hôpitaux Universitaires de Genève

Prof Thomas Agoritsas

Médecin adjoint agrégé
Service de Médecine Interne, HUG
Faculté de Médecine, UNIGE

Personne, Santé, Société – 1ère année médecine – Mars 2026

Objectifs

1. Reconnaître le **savoir** que les patient.e.s. acquièrent au travers leurs **expériences** de la **maladie** et de ses impacts au **quotidien**
2. Promouvoir le **partenariat** des patient.e.s, proches-aidants et professionnel.le.s de santé, et sa contribution unique à la **qualité** des soins, l'**enseignement**, la **recherche** et l'organisation du **système de santé**



Bienfaits d'une bonne communication

Pour les patients

- ✓ Mieux comprendre son traitement et sa maladie
- ✓ Moins d'anxiété : se sentir écouté, rassuré, accompagné
- ✓ Autonomie : pouvoir participer activement aux décisions concernant sa santé

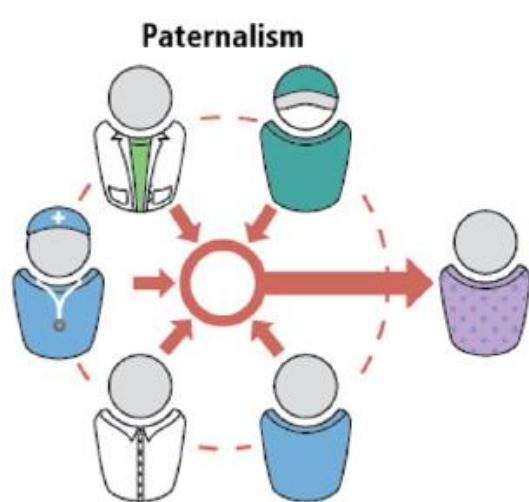
Pour les professionnels

- ✓ Meilleure anamnèse : recueil des symptômes et ressentis du patient
- ✓ Diagnostic plus précis : relier les plaintes à un tableau clinique grâce à une meilleure écoute.
- ✓ Relation de confiance

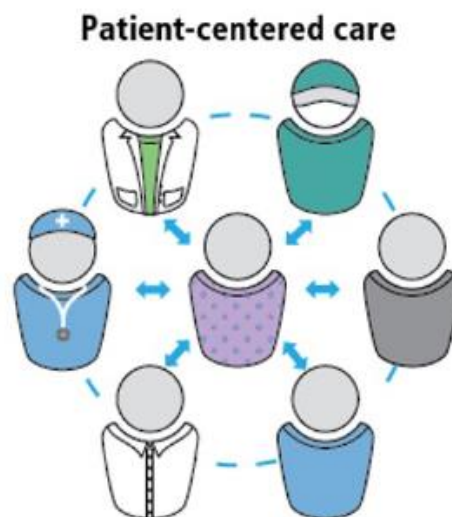
Pour la qualité des soins

- ✓ Réduction des erreurs : éviter les malentendus
- ✓ Efficacité thérapeutique : augmenter les chances de succès
- ✓ Approche centrée sur le patient : adapter les soins aux besoins, aux valeurs et au fonctionnement quotidien du patient.

Un changement progressif de paradigme (1)



VERS LE PATIENT
PATERNALISME



POUR LE PATIENT
APPROCHE CENTRÉE



AVEC LE PATIENT
PARTENARIAT PATIENT

Un changement progressif de paradigme (2)

- Aspects légaux: consentement informé
- Changements sociétaux et éthiques, valeur de l'autonomie
- Changement de la confiance a priori?
- Diffusion & accès à l'information
- Associations de patients/usagers, droit du corps
- OMS: droit au partage de décision (*Waterworth, 1990*)
- Mouvement de l'Evidence-Based Medicine, rôle central des valeurs et préférences (*Guyatt 1991, Sacket 1992*)

Evidence-Based Medicine

A New Approach to Teaching the Practice of Medicine

Evidence-Based Medicine Working Group

A NEW perspective is emerging in medicine, one that de-emphasizes clinical expertise in favor of rational, evidence-based clinical decision-making. This new approach requires new teaching methods, including the application of evidence evaluation.

An impediment to the implementation of evidence-based medicine in the practice of medicine. Struggling with the traditional academic model, many medical schools have voted to limit the recruitment of physicians with evidence-based medicine; to adopt new approaches to teaching evidence-based medicine; and providing faculty with feedback on their performance as role models and teachers of evidence-based medicine. The influence of evidence-based medicine on clinical practice and

CAN
Faisable?



NEED
Approprié?

WANT
Souhaitable?
Souhaité?

and at 3 and 60%. 18 months likely be his information with a record of medication 18 months. an idea of

scientific problems that and the that may defects in relate to the no longer

in a state of vague trepidation about his risk of subsequent seizure.

The Way of the Future

The resident asks herself whether she

tenable, the paradigm is challenged and replaced by a new way of looking at the world. Medical practice is changing, and the change, which involves using the medical literature more effectively in



Vous êtes LA génération du partenariat

Révolution technologique

Révolution de communication

Révolution d'attentes et d'attitude



LET THE PATIENT REVOLUTION BEGIN

Le Savoir Patient (1)

«Le savoir médical ne peut se construire sans la parole des premières personnes concernées par la maladie: les patient-e-s.»

- Le savoir que les patient-e-s. acquièrent au travers leurs expériences de la maladie et de ses impacts au quotidien
- Connaissance & expérience
 - Deux notions étroitement liées
 - Connaître est prendre acte des données de l'expérience et de chercher à les rendre intelligibles.
 - La construction du Savoir Patient (SP) est empirique puisqu'elle part de l'expérience pour arriver à la connaissance.

1. Association Savoir Patient: <https://savoirpatient.ch/savoir-patient>
2. Le savoir patient a une place légitime au cœur de la relation de soins, Revue de santé intégrative, Vol 3, 2024.

Le Savoir Patient (2)

«Chaque savoir individuel, chaque expérience, est toujours légitime, vraie, pertinente et crédible.»

- Un savoir qui porte en soi une vision non-discontinue, non morcelée de la maladie
- Les différentes étapes, les différentes facettes, les différents impacts de la maladie s'y trouvent tous intégrés, imbriqués de façon indissociable...
- ...tels qu'ils le sont dans le corps, l'esprit, la pensée et la vie de la personne souffrante
- Un savoir inclusif, complémentaire à l'expertise professionnel

1. Association Savoir Patient: <https://savoirpatient.ch/savoir-patient>
2. Le savoir patient a une place légitime au cœur de la relation de soins, Revue de santé intégrative, Vol 3, 2024.

Dans la relation de soin, le langage non verbal est souvent le premier message perçu par le patient et parfois celui qui laisse la trace la plus durable.

Qualité de la présence, congruence entre verbal et non verbal, climat émotionnel. Tout est passé au crible par le patient.

Point de vue du patient

➤ **Le manque de connaissances pousse le patient à interpréter tous les signaux non verbaux**

Par définition le patient arrive en rendez-vous dans une posture d'infériorité lié à la posture du médecin et de son niveau de connaissances. Son manque de compréhension augmente son observation de la communication non verbale.

➤ **Le climat émotionnel**

Son interprétation est influencée par sa culture, son niveau d'études et la supériorité de posture de la part du soignant. Les attentes dépassent souvent la compréhension réelle. La peur est le climat émotionnel dominant, propice à une mauvaise interprétation du discours réel.

➤ **Besoin de cohérence**

Le patient cherche à créer des liens entre l'attitude du professionnel et ses mots. Il retiendra la façon dont le message à été transmis plus que le message en lui-même.

Niveaux de partenariat

Individuel

1. Partenariat dans **sa propre prise en charge**
→ *ex. décision partagée, advanced care planning*
2. Partenariat pour l'amélioration de la **qualité** des soins, la **formation** & la **recherche**
→ *eg. Projets, cours, études cliniques*
3. Partenariat dans la **gouvernance/leadership**
4. Partenariat **citoyen** dans la **politique de santé**

Communauté



Patients et enseignement / formation

- Etudiants : VOUS!
- Accueil des nouveaux collaborateurs
- Regards croisés, Café Rencontres
- Co-organisateur de conférences
- ...
- ✓ Co-enseignement patient-e-s et professionnel-les
- ✓ Tant sur le Savoir Patients que sur le partenariat!



Patients et recherche (1)

Participant ou sujet

- Étude clinique
- Focus group

Le patient est un « **sujet** » de recherche et une source de données

recherche **'faite sur'** ou **'faite pour'** les patients

Patient-e-s partenaire

- Equipe de recherche
- Patient-chercheur

Le patient partenaire en recherche **agit activement** au sein de l'équipe de recherche, avec un rôle et des responsabilités préétablis.

recherche **'faite avec'** ou **'faite par'** les patients

Healthcare without **care** is unsustainable

PATIENTS

40%

Unsustainable
burden of
treatment

Tran VT et al.
Mayo Clin Proc
2019; 95: 504-12

RENCONTRE

40%

Express
agenda

11"
to interrupt

Sinsky C et al. Ann Intern
Med 2016 165: 753-760
Singh Ospina N et al. J Gen
Intern Med 2019; 34: 36-40

CLINICIENS

40%

Intent to
leave

Linzer M et al. JAMA
Health Forum.
2022;3(11):e224163

FACULTÉ DE MÉDECINE

LA FACULTÉ ENSEIGNEMENT RECHERCHE FACULTÉ ET CITÉ CONTACTS & ACCÈS

PRÉSENTATION

 Collège des
professeur-es

Commissions

Conseil participatif

 Les grands
auditoires
Faculté
de médecine

 Fresque de Tami
Hopf

Commission de l'enseignement

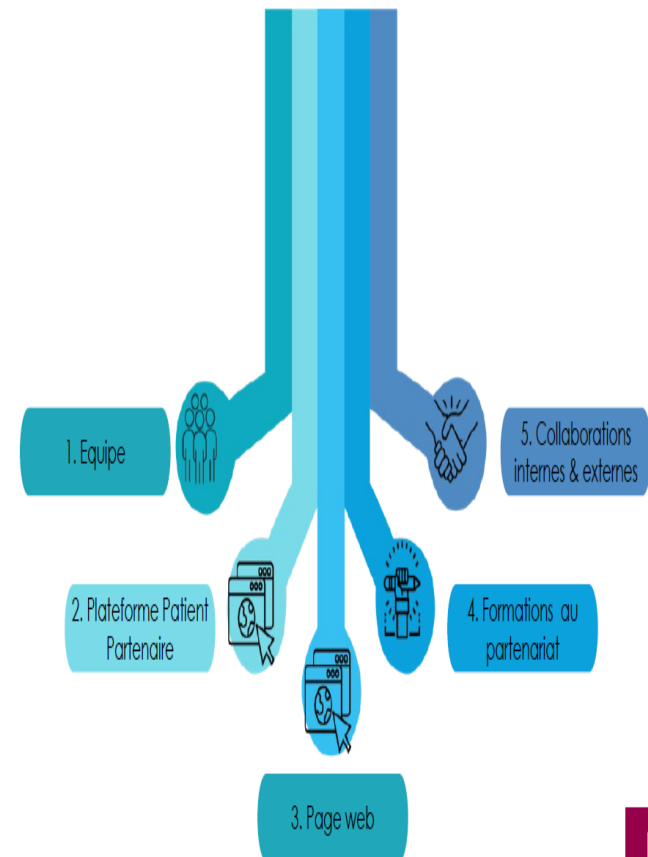
Le curriculum général des études de médecine humaine, de médecine dentaire, et de sciences biomédicales est sous la supervision de la Commission de l'Enseignement (CE), présidée par le Vice-doyen responsable de l'enseignement.

Voir aussi

- Bureau de la commission de l'enseignement (BUCE)
- Evaluation de l'enseignement

Historique de la composition

CE	Mme Katja DECARLO	Patiente partenaire
représentant-es d'institutions partenaires et de la Cité, incluant une représentation de patient-es.	2020-2021	2019-2020
La CE supervise l'ensemble des activités d'enseignement assurées par la Faculté de médecine (aux étudiants en médecine humaine, dentaire, en sciences biomédicales, aux autres Facultés, ou dans des institutions partenaires).	2017-2018	2016-2017
	2015-2016	2015-2016
	2014-2015	2014-2015
	2013-2014	2013-2014
Elle examine et propose les grandes orientations concernant les	2012-2013	2012-2013



LE PARTENARIAT PATIENT POUR AMÉLIORER LES SOINS

Maladies Rares: comprendre l'enjeu de santé publique des maladies rares grâce à l'engagement des patients



Dr Loredana D'Amato Sizonenko
Médecin adjointe - HUG
Coordinatrice Orphanet Suisse
Coordinatrice Centre maladies rares HUG



Programme d'enseignement "Personne, Santé, Société" (PSS)
Première année de médecine, Faculté de Médecine de Genève
25 mars 2026

Les Maladies Rares en bref

- Prévalence <1/2000 habitants : définition européenne établie par le règlement européen sur les médicaments orphelins de 2000.
- Plus de 6 000 maladies rares, dont plus de 200 cancers rares selon Orphanet
- Plus de 30 millions de citoyens européens atteints d'une maladie rare, environ 300 millions dans le monde entier. Plus de 500'000 en Suisse.
- La plupart des maladies rares concernent un petit nombre de patients individuellement
- Cliniquement hétérogènes, la plupart débutant dans l'enfance (70%), chroniques, invalidantes
- Les maladies rares comprennent, sans s'y limiter, les maladies génétiques rares
- 25% attendent 5 à 30 ans pour être diagnostiquées
- 40 % sont mal diagnostiquées, donc traitées de manière inappropriée
- Mauvaise reconnaissance en raison d'un codage inapproprié dans les systèmes d'information sur la santé
- Besoin d'une expertise spécifique : en Europe, elle réside dans les réseaux européens de référence (ERNs).
- Les médecins généralistes et les autres professionnels de la santé ne peuvent pas connaître toutes les maladies rares, mais ils doivent être sensibilisés à ces maladies et savoir comment orienter leurs patients vers les ressources et les structures de soins .

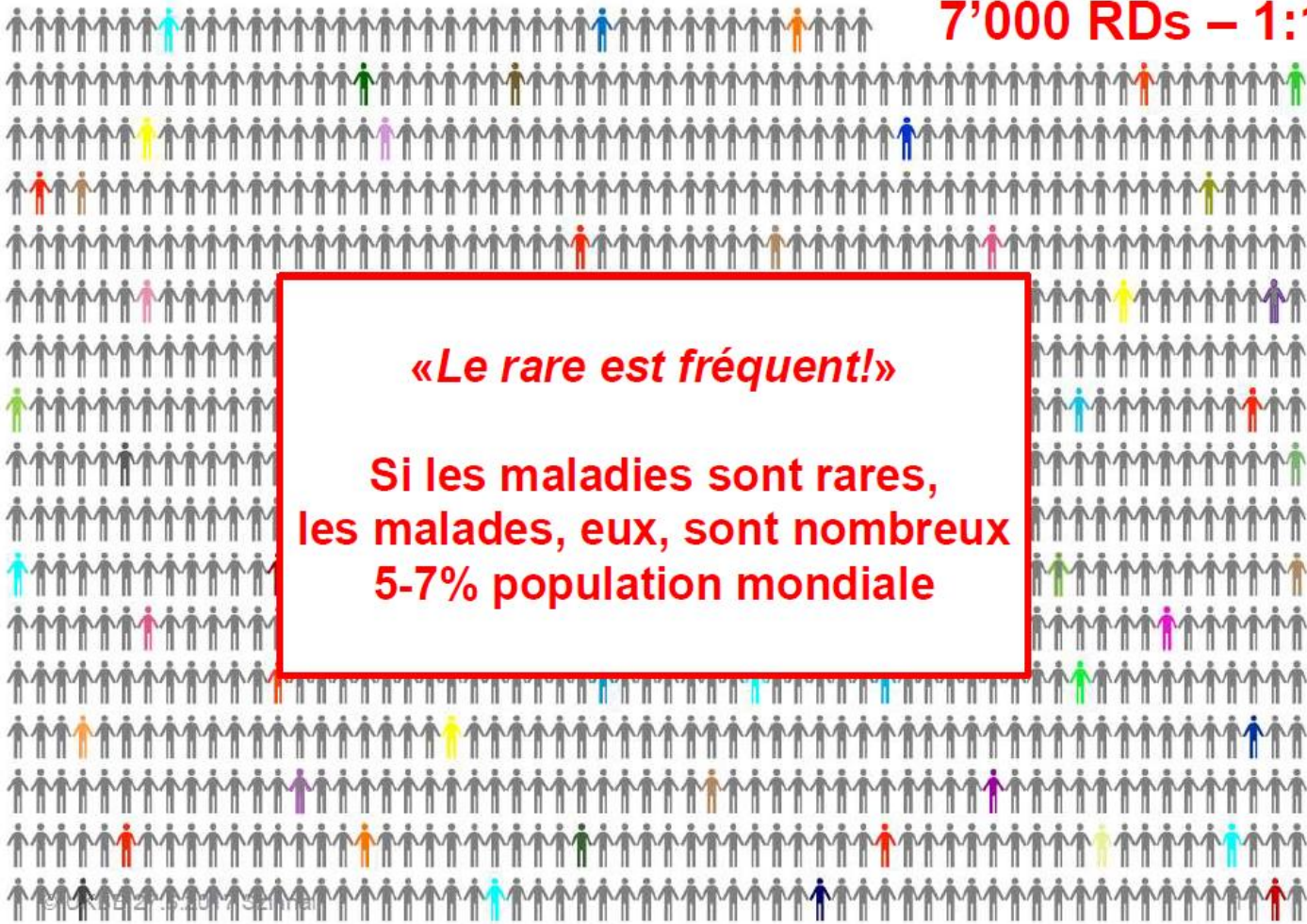
European Regulation on orphan medicinal products:

A disease that affects less than five in 10,000 persons in the European population

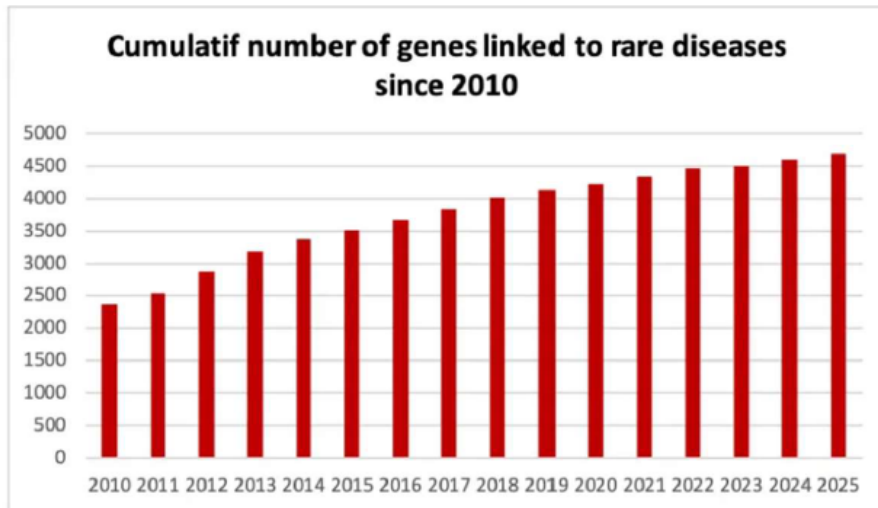
Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products.



7'000 RDs – 1:14

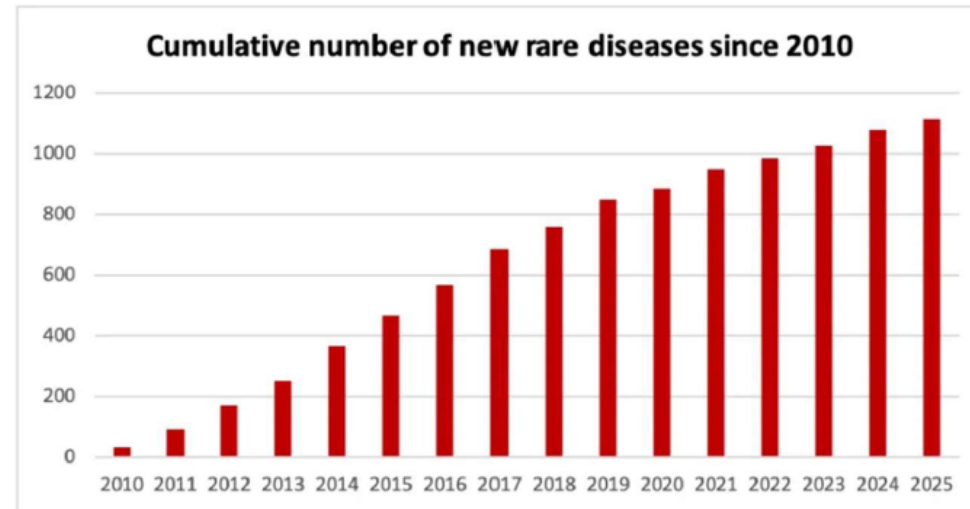


Mendelian Gene Discovery: *Fast and Furious with No End in Sight*



Gene discoveries underlying RDs

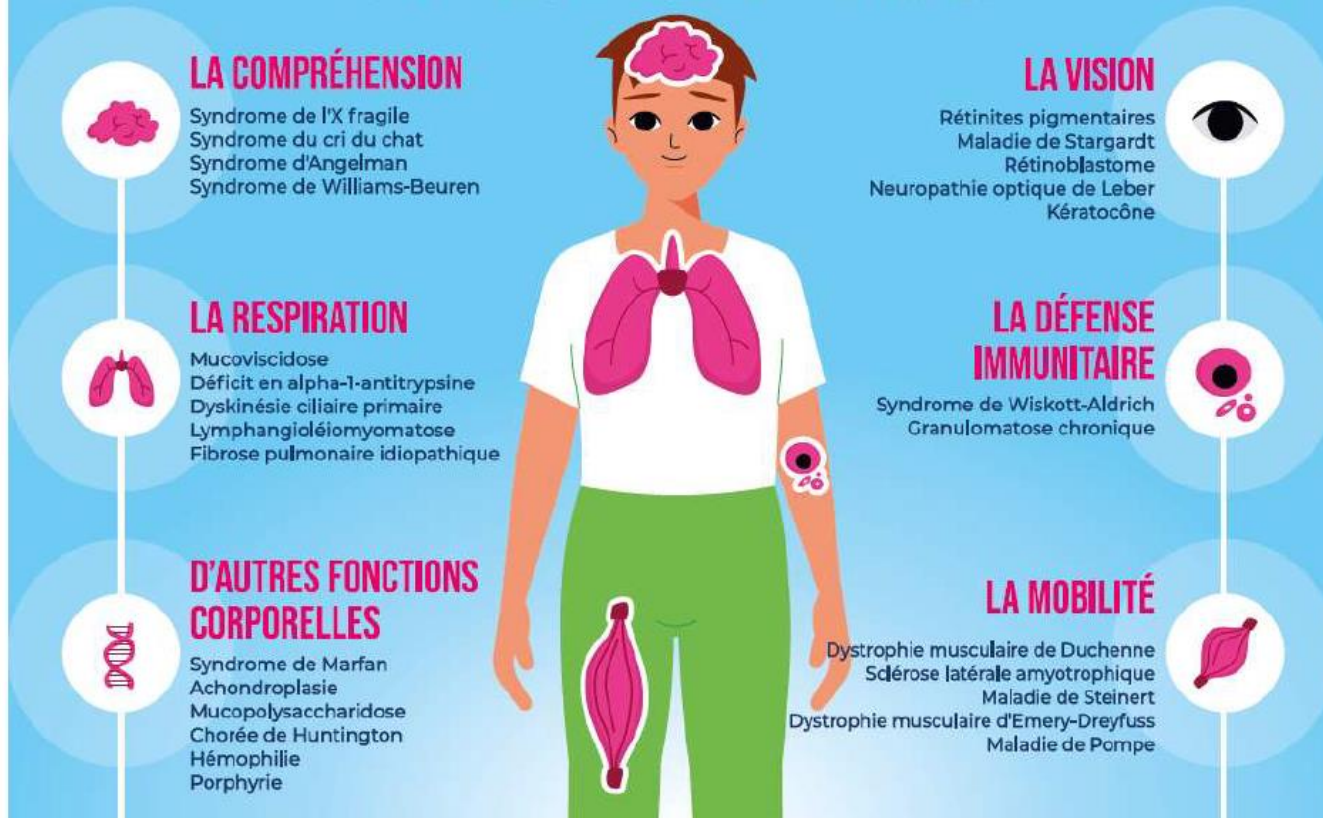
<https://irdirc.org/resources-2/rd-metrics/>



Number of new rare diseases extracted from the [OrphaNews](#) “New syndromes” section on a yearly basis. This section presents a list of peer-reviewed publications where the authors describe new candidate rare diseases.

<https://irdirc.org/resources-2/rd-metrics/>

LES MALADIES RARES ONT UN IMPACT SUR

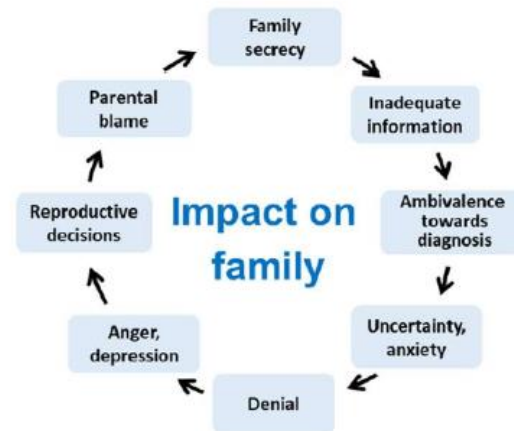
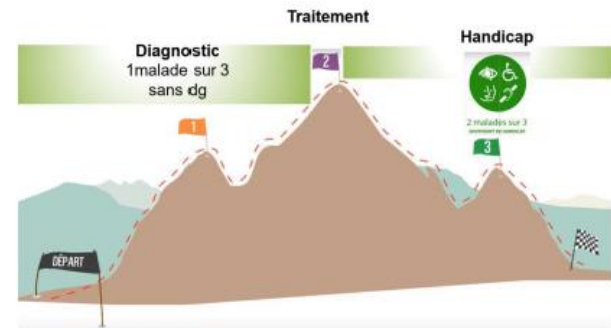


La plupart des maladies sont **sévères, chroniques, évolutives, invalidantes** et nécessitent des efforts combinés pour leur prise en charge

Vivre avec une maladie rare

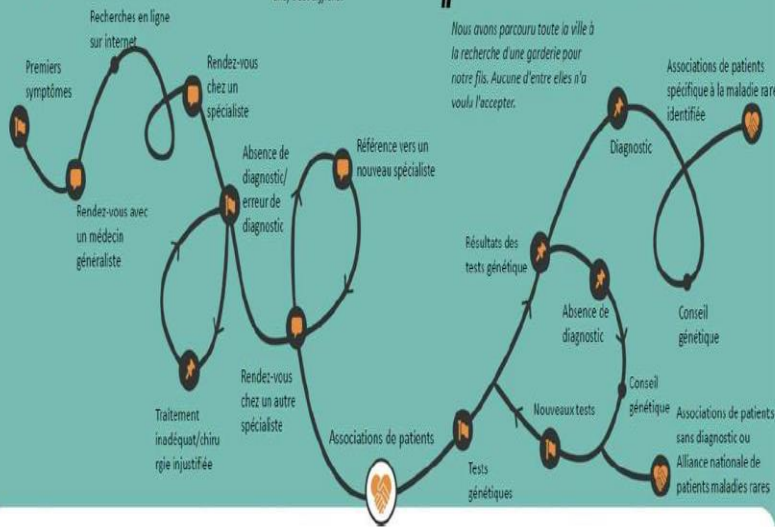
Spécificités and défis

- **Odysée diagnostique** (absence d'accès à un diagnostic correct, retard dans le diagnostic). 1 patient sur 3 n'est pas diagnostiqué.
- Trop rare pour être connu/reconnu par les professionnels de la santé. Non enseignées!
- Manque de **recherche et de connaissances scientifiques** sur la maladie
- Absence de **traitement**
- Absence de **prise en charge appropriée**
- **Inégalités** et difficultés d'accès au traitement et aux soins (incertitude juridique quant au remboursement et odysée administrative)
- Lourdes **conséquences psycho-sociales** pour les patients et leurs familles (intégration scolaire, professionnelle et sociale)
- **manque de sensibilisation** du grand public



L'errance diagnostique

Les différentes étapes de l'errance diagnostique



“ Cela demande beaucoup de patience, mais quand vous devez dire à une mère d'attendre alors que c'est ce qu'elle fait depuis 15 ans, c'est difficile.

“ Les gens ont commencé à demander de quel côté de la famille ça venait... ça été une période difficile pour nous en tant que parents.

“ Nous avons parcouru toute la ville à la recherche d'une garderie pour quatre fils. Aucune d'entre elles n'a voulu l'accepter.

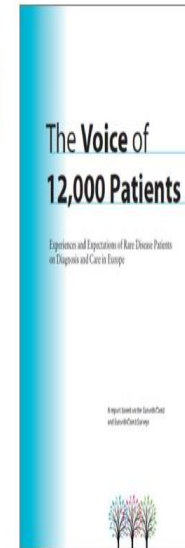
“ Un diagnostic peut être une mauvaise nouvelle, une très mauvaise nouvelle ou une absence de nouvelle. Mais c'est OK tant qu'il y a de l'aide et du soutien, peu importe dans quelle partie du spectre on se retrouve.

EURORDISCare2

8 maladies rares*, 17 pays d'Europe

25% des patients attendent 5 à 30 ans pour avoir le bon dg.

Faux dg dans 40% des cas.



35% référés chez le psy.

Jusqu'à 9 médecins consultés

* Cystic fibrosis, Duchenne muscular dystrophy, Ehlers-Danlos syndrome, Marfan syndrome, Prader Willi syndrome, Tuberous sclerosis, Fragile X syndrome

L'importance du diagnostic

Impacts médicaux, sociaux et personnels

- Intervention médicale appropriée, accès à des prestations sociales
- Meilleure transition pédiatrie-adulte
- Permet au patient de s'autonomiser et modifier son mode de vie
- Possibilité de communiquer avec groupes de soutien MR
- Déculpabilisation
- Peut fournir des informations pertinentes pour la planification de la vie et la prise de décisions en matière de reproduction.
- Meilleure maîtrise des coûts de la santé

J Community Genet
DOI 10.1007/s12587-017-0320-x

ORIGINAL ARTICLE

Diagnosis of rare diseases under focus: impacts for Canadian patients

Daphne Esquivel-Sada¹ • Minh Thu Nguyen¹

No policy without patients!

Initiatives Européennes

IRDIRC : OUR VISION
"Enable all people living with a rare disease to receive an accurate diagnosis, care, and available therapy within one year of coming to medical attention"

2009
«Rare diseases:
Europe's challenges»



EURORDIS
orphanet

 orphan drug regulation

  RD plan



European reference
Networks ERN



IRDiRC
International Rare Disease Research
Consortium



EUCERD
European Council Recommendation
on an action in the field of RDs

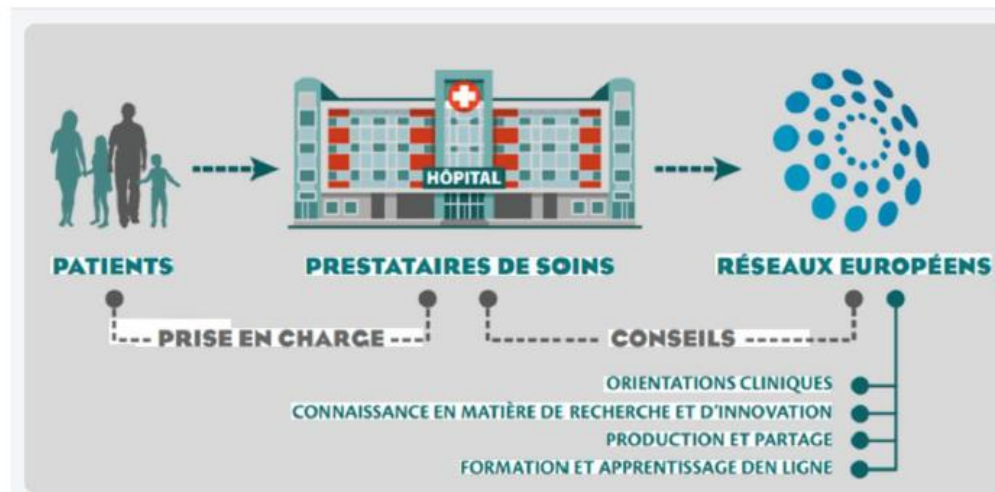


EC communication

Les maladies rares constituent clairement un domaine où l'Union européenne apporte une valeur ajoutée, et l'existence de l'UE a permis que des approches transfrontalières en matière de maladies rares voient le jour plus tôt en Europe qu'ailleurs

1997 1998 1999 2000 2001 2002 2003 2004 2005 2006 2007 2008 2009 2010 2011 2012 2013 2014 2015 2016 2017

La mission des réseaux européens de référence : ce ne sont pas les patients qui doivent se déplacer, mais l'expertise !



- Consultations virtuelles (*CPMs – Clinical Patient Management*)
- Élaboration de recommandations, formation et partage des connaissances
- Facilitation de vastes études cliniques visant à améliorer la compréhension des maladies
- Développement de nouveaux médicaments et dispositifs médicaux grâce à la collecte de données sur les patients
- Développement de nouveaux modèles de soins, de solutions de santé en ligne et d'outils de télémédecine
- Recommandations cliniques relatives au COVID pour les maladies rares

Où trouver
des
informations
sur cette
maladie?

Où trouver
des
spécialistes
sur cette
maladie?

Y a-t-il une
association de
patients en
Suisse ou
ailleurs?

MALADIES RARES

Où trouver des informations de qualité?

Est-ce que
c'est
transmissible?

Y a-t-il de la
recherche
sur cette
maladie?

Comment rompre
l'isolement?
Rencontrer d'autres
patients?

Peut-on guérir
de cette
maladie?

orphanet

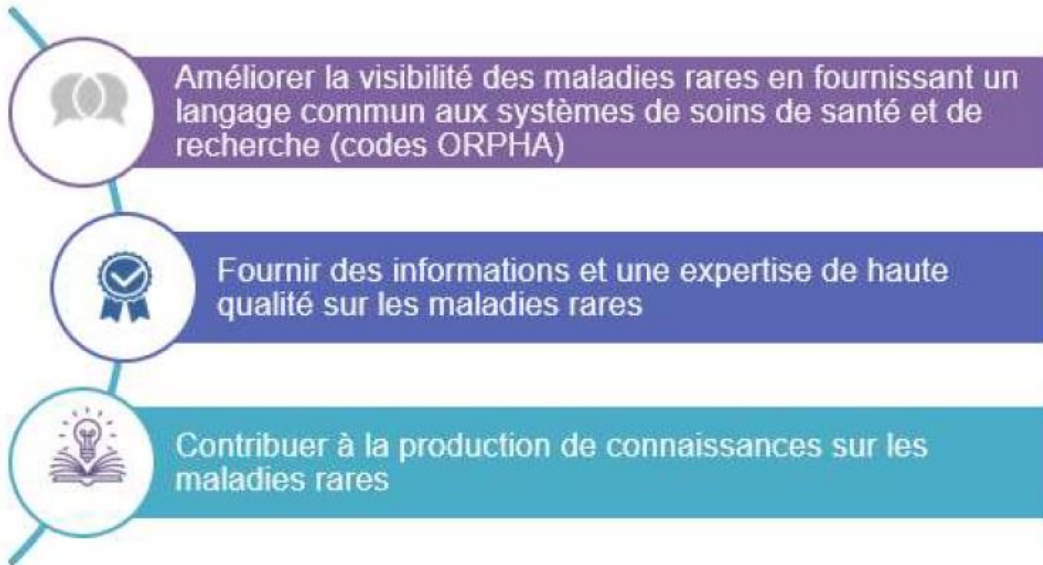
Know the rare for better care

La base de connaissance de référence international
pour l'information sur les maladies rares et les
médicaments orphelins.

www.orpha.net

www.orphanet.ch

Missions d'Orphanet



Être la ressource de référence en matière de codage, d'information et de connaissances sur les maladies rares

Take home messages

- **« Plus que vous ne pouvez l'imaginer »**
 - Les maladies rares sont fréquentes, hétérogènes, génétique, pédiatrique, invalidantes et orphelines de traitement
 - L'établissement d'un diagnostic est primordial
- **Fortes initiatives de l'UE en faveur des maladies rares depuis 2000**
- **«Savoir c'est pouvoir»**: Orphanet donne ce pouvoir aux patients ainsi qu'à tous les acteurs de l'écosystème des maladies rares:
 - Référence internationale pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Multilingue et d'accès libre pour tous les publics
 - Seule nomenclature spécifique aux maladies rares (Orphacodes) et donc un langage commun pour identifier chaque pathologie pour mieux la prendre en charge
- **« Nothing about us without us »**: l'autonomisation des patients et leur engagement dans les initiatives MR
- Les médecins généralistes et les autres professionnels de la santé ne peuvent pas connaître toutes les maladies rares, mais ils doivent être sensibilisés à ces maladies et savoir comment orienter leurs patients vers les ressources et les structures de soins .
 - Réseaux européens de référence (ERNs)
 - Centres maladies rares et centres de référence suisse



Hôpitaux
Universitaires
Genève



**UNIVERSITÉ
DE GENÈVE**

Health Care
Doctor
Hospital
Pharmacist
Nurse
Dentist
First Aid
Surgeon
Emergency



Health Care
Doctor
Hospital
Pharmacist
Nurse
Dentist
First Aid
Surgeon
Emergency



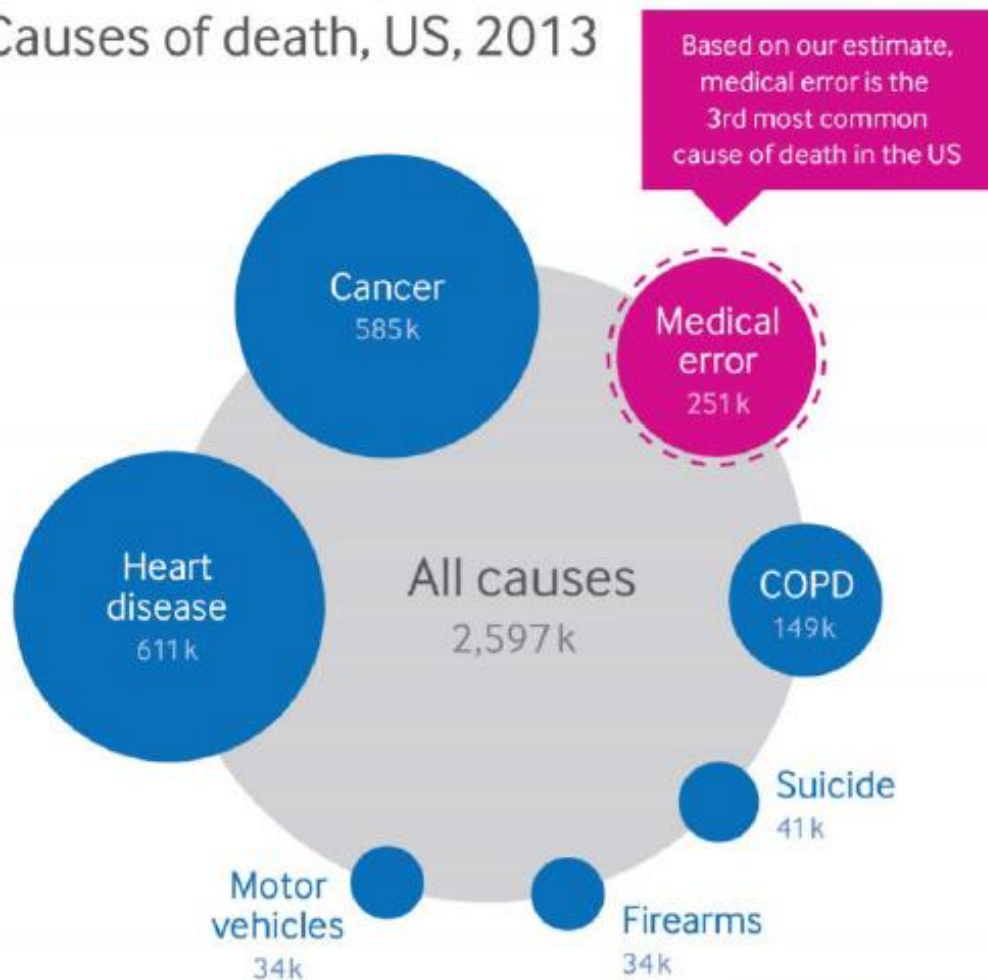
La santé et les soins à l'ère du numérique.

Prof. Antoine Geissbuhler

Les sujets de ce cours

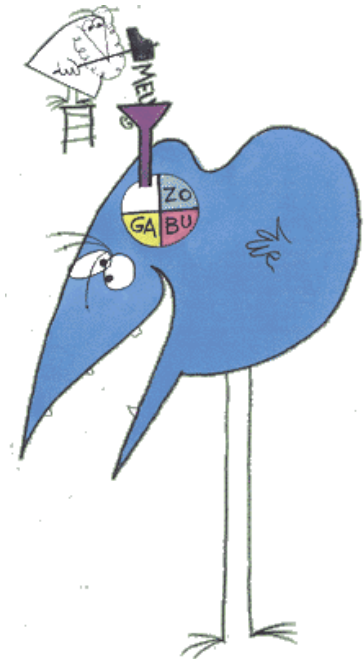
- Pourquoi faut-il des outils numériques dans les soins ?
- Comment renforcer la collaboration entre les différents acteurs de la santé grâce au numérique ?
- Quel est le rôle du numérique pour le « patient empowerment » ?
- Quelle est la place de l'intelligence artificielle ?

Causes of death, US, 2013



Le cerveau humain: quelques limites

- une capacité limitée à traiter l'information
- une mémoire à long-terme limitée
- une vigilance limitée
- des biais dans l'estimation des probabilités



L'ordinateur: quelques limites

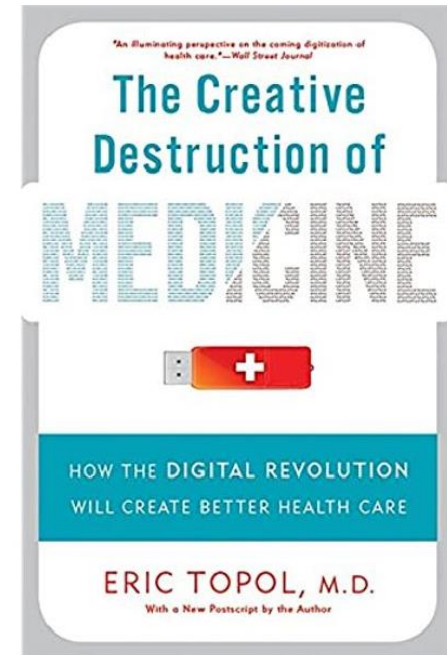
- ne sait pas représenter le bon-sens
 - et encore moins l'empathie
- ne sait qu'imiter le comportement des experts

→ **synergie humain-machine**

→ **réseaux humains-machines**

Le progrès technologique nous promet une médecine de précision – médecine des 4P

- Personnalisée
 - Un traitement adapté aux caractéristiques précises du patient ou de sa maladie
- Prédicative et Préventive
 - Identification précoce des prédispositions génétiques
- Participative
 - Le numérique permet une participation accrue des citoyens
 - «Patient empowerment»





**Outils d'aide
à la décision**

**Dossier
médical
informatisé**

**Prescription
informatisée**

**Dossier
électronique
du patient**

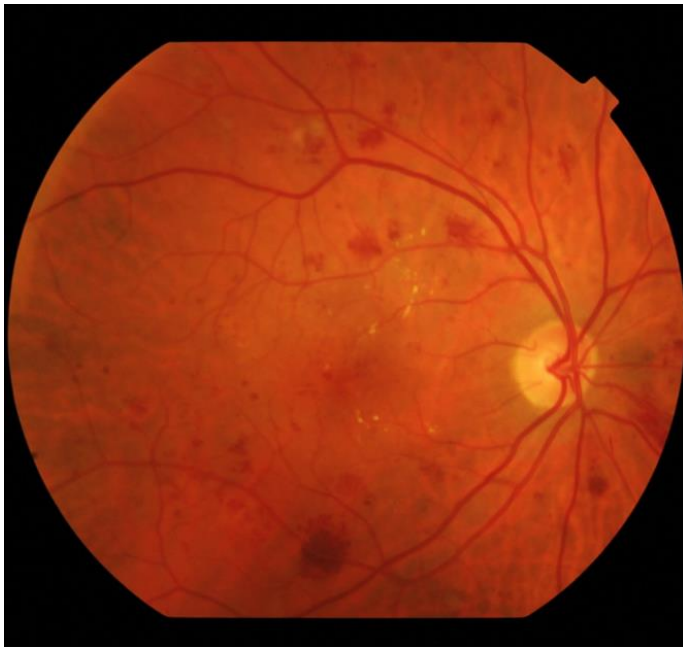


C'est quoi un DEP

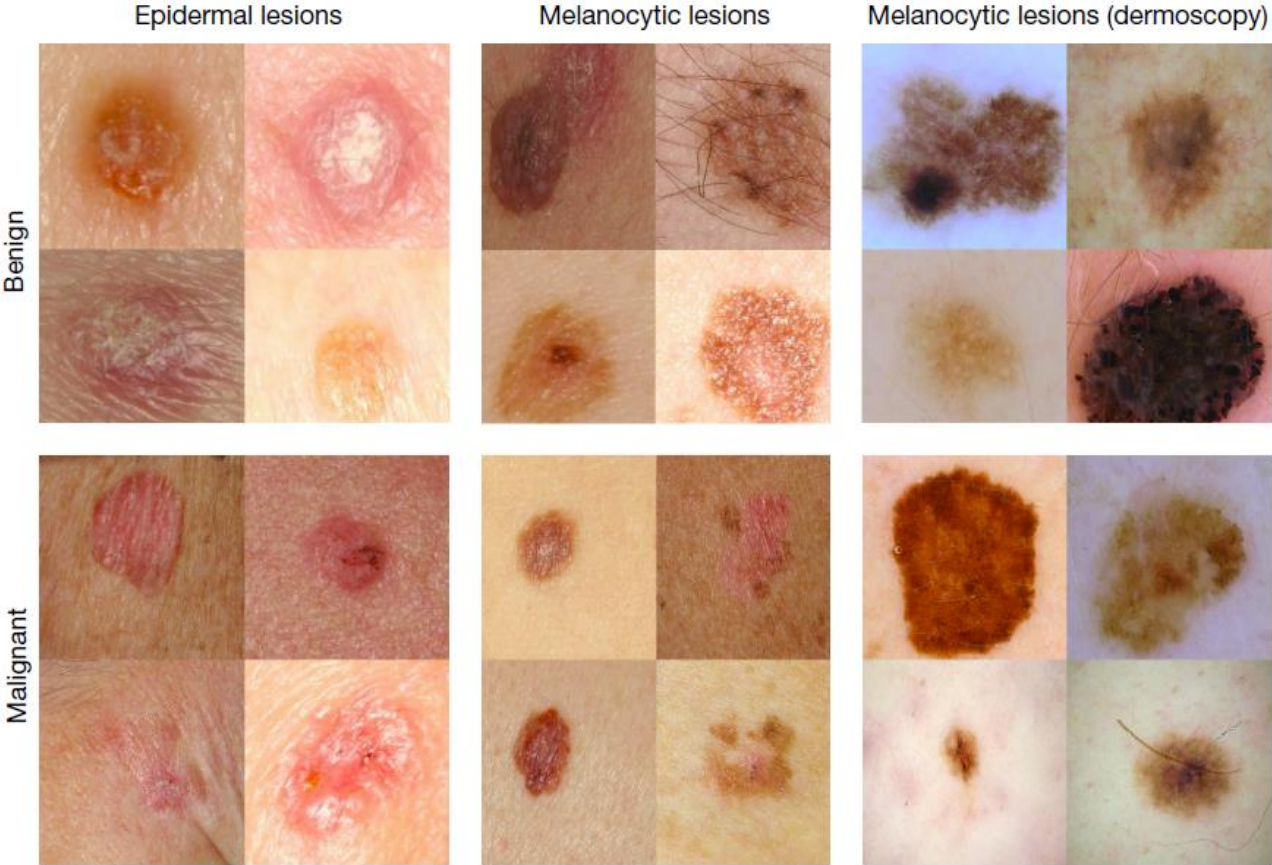
Le DEP: Dossier Electronique du Patient

- Un Dossier Patient Réparti et Partagé
- Une plateforme pour le développement de services à valeur ajoutée pour les patients, leurs proches, et les professionnels
- Une source d'information pour mieux piloter le système de santé et la recherche médicale

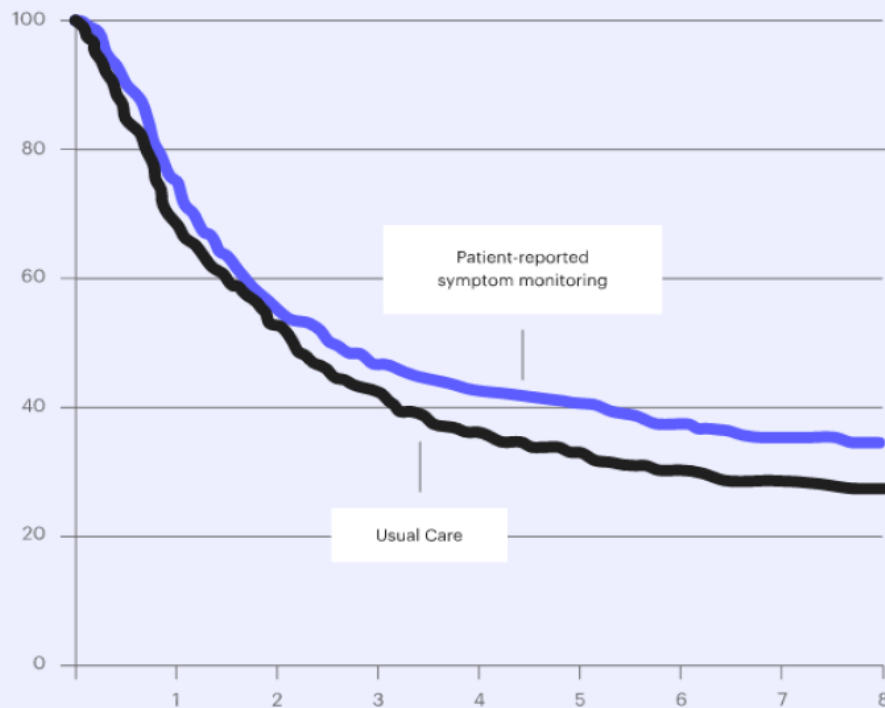
Détection autonome de la rétinopathie diabétique



Dermatologist-level classification of skin cancer with deep neural networks



Impact of digital patient monitoring



OVERALL SURVIVAL

Studies show increased overall survival with patient-reported symptom monitoring compared to usual care.

A randomised controlled trial with 766 metastatic cancer patients shows that digital symptom monitoring during chemotherapy helps patients live longer (5.2 months longer median overall survival), improves quality of life (31% of patients), and reduces hospitalisation (4%) and ER visits (7%). (Basch & al. 2016–2017).

Basch E, Deal AM, Dueck AC, Scher HI, Kris MG, Hudis C, Schrag D. Overall Survival Results of a Trial Assessing Patient-Reported Outcomes for Symptom Monitoring During Routine Cancer Treatment. *JAMA*. 2017 Jul 11; 318(2): 197–198.

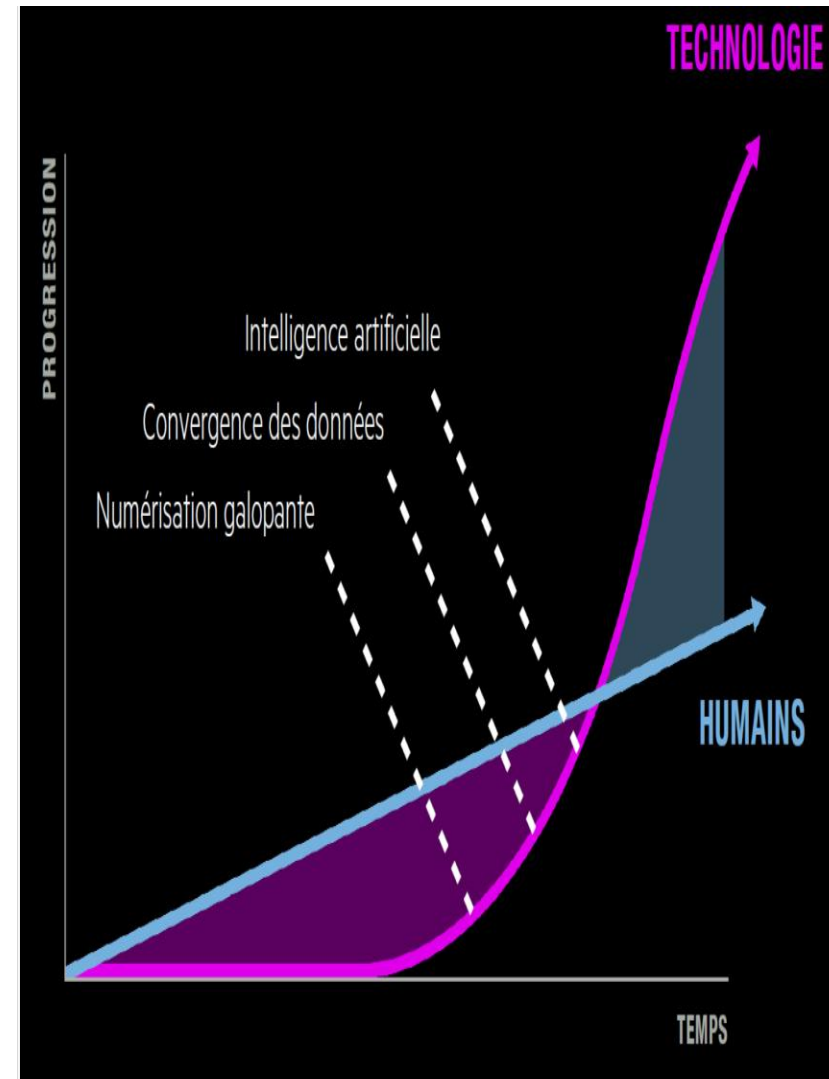
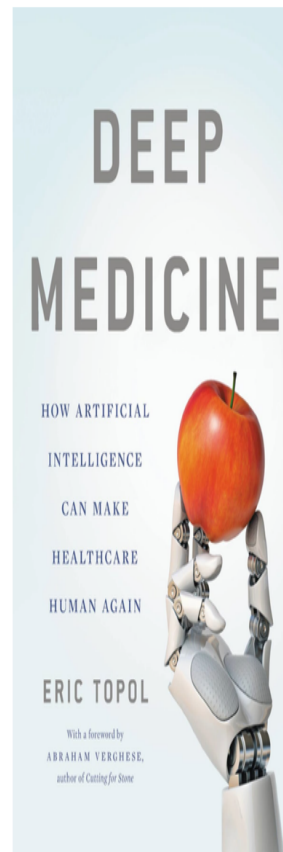
confiance : un chatbot développé aux HUG

- Accès ciblé à des informations sur les maladies chroniques - entre deux consultations
- Basé sur les recommandations élaborées par le service de médecine de premier recours
- Utilise la technique du RAG : génération augmentée de récupération
 - Conversation basée sur un Large Language Models
 - Au moment de générer la réponse, utilisation de données spécifiques
 - Moins d'hallucinations, plus facile à mettre à jour



Implications pour le domaine de la santé

- Principes de **loyauté** et de **vigilance**
 - Loyauté: l'intérêt des usagers doit primer
 - Vigilance: questionnement régulier de la performance des algorithmes
- **Eduquer** les professionnels et les citoyens
- Rendre les algorithmes **compréhensibles**
- Mettre en place des processus d'**audit** et de **certification** des algorithmes
- Se préparer à des **mutations dans les professions** de la santé



L'exemple de la prise en charge intégrée de la douleur chronique

Dr Vasileios CHYTAS

Médecin adjoint

Service de Psychiatrie de liaison et d'Intervention de Crise

Personne, Santé, Société
1^{ère} année de médecine

27.03.2026

Quelques définitions (OMS)

- **Santé:** non seulement l'absence de maladie ou de handicap, mais aussi un état de bien-être complet sur les plans physique, mental et social.
- **Médecine conventionnelle:** Système de santé dominant dans les pays occidentaux, devenu international dès le XXe siècle, faisant l'objet de l'enseignement principal de nos écoles de médecine.
- **Médecine traditionnelle:** La somme totale des connaissances, compétences et pratiques qui reposent sur les théories, croyances et expériences propres à une culture et qui sont utilisées pour maintenir les êtres humains en bonne santé ainsi que pour prévenir, diagnostiquer, traiter et guérir des maladies physiques et mentales.
- **Médecine complémentaire:** Médecines et thérapies ne faisant pas partie de la médecine conventionnelle. Vaste ensemble de pratiques de soins de santé qui n'appartiennent pas à la tradition du pays et ne sont pas intégrées dans le système de santé dominant.

Classification des thérapies complémentaires

Systèmes thérapeutiques entiers	Systèmes médicaux complets, hors du modèle de la médecine conventionnelle, comme la médecine traditionnelle chinoise ou ayurvédique
Thérapies à base de substances naturelles	Par exemple: phytothérapie, aromathérapie, homéopathie
Thérapies énergétiques	Utilisation de champs énergétiques ou électromagnétiques, comme le qi gong
Thérapies manipulatives ou basées sur le corps (Body-Based)	Utilisation de manipulations ou mouvements du corps, comme les massages, la chiropraxie ou l'ostéopathie
Thérapies «Mind-Body»	Différentes techniques visant à renforcer la capacité de l'esprit à influencer le fonctionnement du corps, ou à réinterpréter les symptômes somatiques, comme le yoga, la méditation ou l'hypnose

(Wieland et al, 2011)

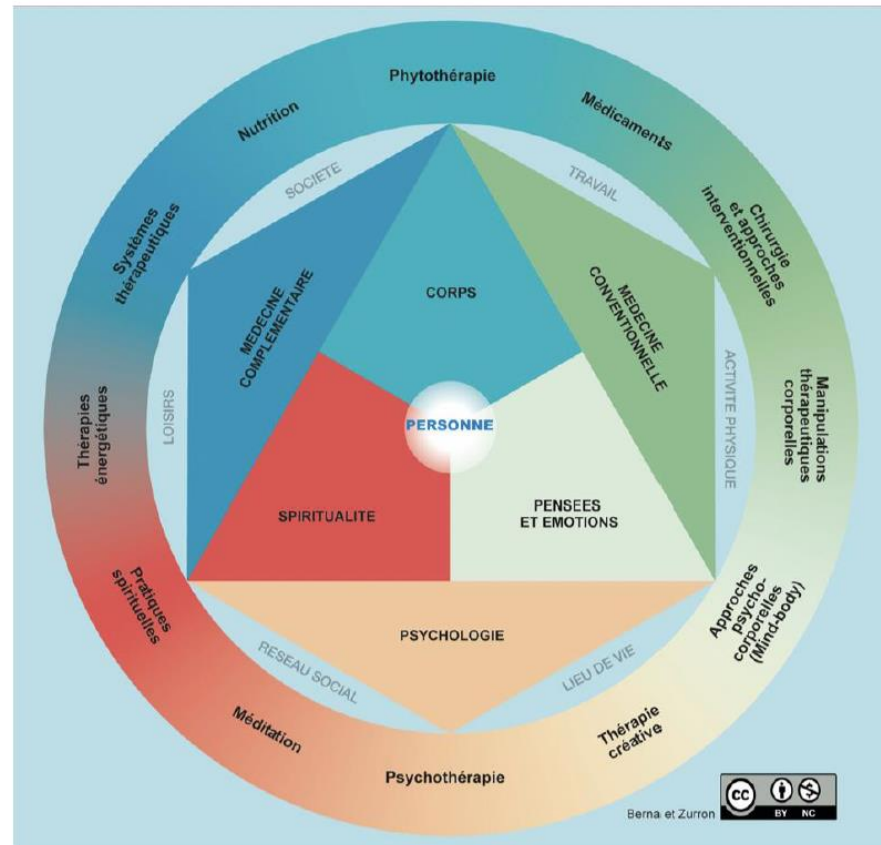
Pourquoi la médecine intégrative?

Les consommateurs sont plus investis dans leurs soins de santé

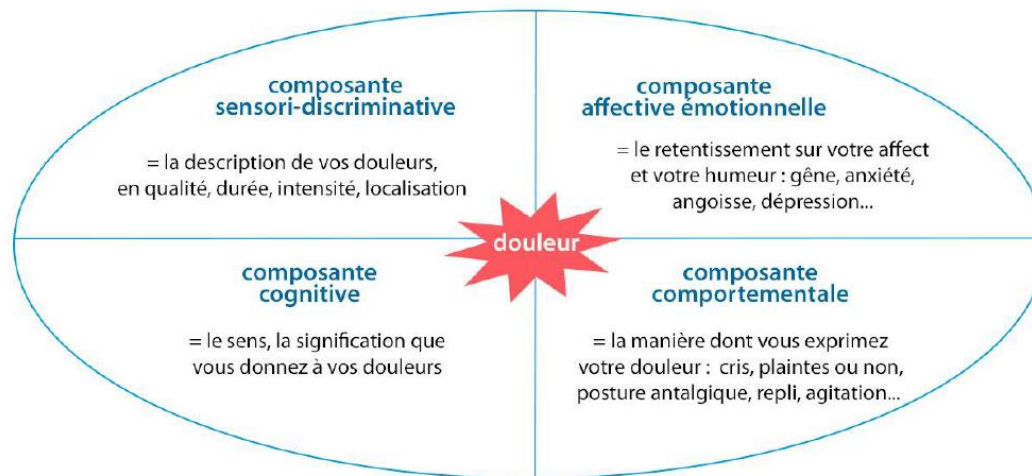
La génération de «baby-boomers» est ouverte à un éventail de traitements dans leur quête de mieux vieillir

L'augmentation du stress chronique dans le mode de vie moderne

Représentation schématique des éléments inclus dans une approche de médecine intégrative (Zurron et Berna, 2019)



Composantes de la douleur



Prise en charge intégrative de la douleur chronique

- **Anamnèse**

- Anamnèse globale
- Accompagnement des patients dans leurs réflexions sur les choix thérapeutiques
- Accent mis sur les ressources des patients et non pas sur leurs souffrances
- Exploration des habitudes alimentaires, de sommeil, d'activité physique, de relaxation
- Définition d'un projet thérapeutique commun
- Options de prise en charge discutées, priorités choisies ensemble

(Zurron et Berna, 2019)

Traitement complémentaire et intégratif de la douleur chronique

Acupuncture

Imagerie mentale dirigée

Massage

Biofeedback

Hypnose clinique

Musicothérapie

Méditation

Tai Chi

Compléments alimentaires

Conclusions

- La médecine intégrative propose une prise en charge holistique considérant le patient au centre de son environnement et incluant les aspects biologiques, psychologiques et spirituels.
- La médecine intégrative aide au renforcement des ressources du patient et à sa capacité d'autoguérison.
- L'utilisation des moyens de la médecine complémentaire ne vise pas uniquement à la diminution du symptôme, mais aussi à la promotion et la préservation de la santé dans un sens plus large.
- Certaines thérapies complémentaires sont validées par la littérature scientifique.
- Le choix de l'approche doit faire l'objet d'une discussion entre thérapeute et malade en respectant les valeurs et les préférences du patient.

Défis de la prise en charge de la lombalgie commune

Eliana HANNA DESCHAMPS
Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG)
Faculté de Médecine, UNIGE
27/03/2026

Prévalence et impact de la lombalgie

- Touche environ 80% de la population, au moins une fois dans sa vie.
- Prévalence variable en fonction de l'âge avec un maximum entre 40 et 60 ans.
- Prévalence plus importante chez les femmes et dans les différents groupes d'âges
- Une des causes principales d'incapacité (disability) dans le monde.
- Elle est souvent associée à une perte de productivité au travail
- Représente une charge économique énorme pour les personnes et les sociétés.
- Selon l'OMS : ***En 2020, 619 millions de personnes dans le monde souffraient de lombalgie et on estime qu'elles seront 843 millions d'ici à 2050, en grande partie sous l'effet de la croissance démographique et du vieillissement .***

Objectif du système de santé Suisse

Augmenter le nombre d'années vécus en bonne santé et améliorer les conditions de vie des individus malades et diminuer l'incapacité.



Définitions

DALY= Disability Adjusted Life Years =

AVI:

Mesure la perte de qualité de vie liée à la santé

(0= santé parfaite; 1 = mort)

Mesure mortalité précoce & incapacités liées aux invalidités

DALY

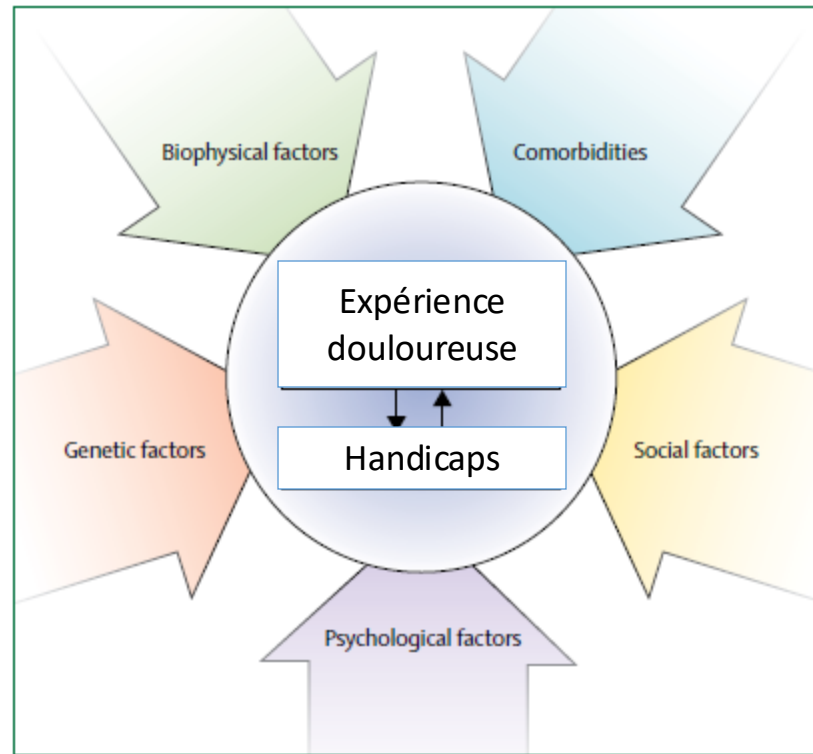
Disability Adjusted Life Year is a measure of overall disease burden, expressed as the cumulative number of years lost due to ill-health, disability or early death

$$= \text{YLD} + \text{YLL}$$

Years Lived with Disability + Years of Life Lost



Facteurs d'influence de la lombalgie



Contributeurs de la lombalgie & invalidités

Les *inputs* nociceptifs comprennent tous les facteurs non-spécifiques & les facteurs spécifiques tels que fracture, infection, cancer, ou compression neurologique par exemple

Hartvigsen et al. Lancet 2018;391:2356-67

Pendant des années, elle fait plusieurs épisodes avec une évolution favor

Prise en charge non médicamenteuse

Avant d'envisager une prise en charge non médicamenteuse, le **diagnostic médical de lombalgie commune** doit avoir été posé (AE).

L'exercice physique est le traitement principal permettant une évolution favorable de la lombalgie commune (grade B).

Tableau 1. Prises en charge non médicamenteuses indiquées ou possibles en cas de lombalgie commune. Différentes prises en charge peuvent être associées.

			Modalités
Première intention	Autogestion et reprise des activités quotidiennes (y compris la reprise précoce de l'activité professionnelle si possible)	Indiquées (grade B)	
	Activités physiques adaptées et activités sportives	Indiquées (grade B)	Activité progressive et fractionnée selon la préférence du patient.
	Kinésithérapie	Indiquée (grade B)	Chez les patients présentant une lombalgie chronique ou à risque de chronicité.
Deuxième intention	Éducation à la neurophysiologie de la douleur (a)	Indiquée (AE)	Chez les patients présentant une lombalgie chronique ou à risque de chronicité.
	Techniques manuelles (manipulations, mobilisations)	Possibles (grade B)	Uniquement dans le cadre d'une combinaison multimodale de traitements incluant un programme d'exercices supervisés.
	Interventions psychologiques type TCC	Possibles (grade B)	Uniquement dans le cadre d'une combinaison multimodale de traitements incluant un programme d'exercices supervisés ; par un professionnel ou une équipe formés aux TCC de la douleur.
Troisième intention	Programme de réadaptation pluridisciplinaire physique, psychologique, sociale (b) et professionnelle	Possible (grade B)	Chez les patients présentant une lombalgie ou une douleur radiculaire persistante, en présence de facteurs de risque psychosociaux faisant obstacle à leur rétablissement, ou en cas d'échec d'une prise en charge active recommandée. À moduler en fonction de la situation médicale, psychosociale et professionnelle du patient.

TCC : techniques cognitivo-comportementales ; (a) sectionrachis.fr/index.php/recommandation-lombalgie/neurophysiologie-douleur/ ; (b) il est recommandé que les programmes comportent des exercices actifs supervisés, une approche multidisciplinaire, des TCC et des mesures d'ordre social.

Chez les patients présentant une lombalgie chronique ou à risque de chronicité : prise en charge par kinésithérapie

La réalisation d'exercices thérapeutiques adaptés à la situation clinique, enseignée par un kinésithérapeute, puis poursuivie à domicile, est recommandée (grade B).

Le kinésithérapeute participe à l'éducation du patient (réassurance, lutte contre les peurs et croyances, sensibilisation aux bienfaits de l'activité physique) dans le cadre d'une prise en charge bio-psycho-sociale (AE).

La réalisation de la kinésithérapie doit faire appel à la participation active du patient (grade B).

Les thérapies passives ne doivent pas être utilisées isolément car elles n'ont aucune efficacité sur l'évolution de la lombalgie (AE).

Lombalgie chronique commune: conclusions

- Un exemple des multiples impacts d'une maladie chronique et une des causes majeures d'incapacité dans le monde.
- Un défi pour tous (profanes, patients, employeurs, politiques, enseignants, pluriprofessionnels de la santé)
- Concept biopsychosocial à intégrer pour la prise en charge pour diminuer le risque de chronicisation et d'incapacité.
- Eviter cascades diagnostiques et thérapeutiques inutiles (smarter medicine/choosing wisely/less is more) et promouvoir l'activité physique.
- Des solutions existent: agir en interdisciplinaire en partenariat avec le patient.
- Formation médicale++++ (éducation thérapeutique, évidence based médecine)
- Les avancées technologiques semblent être prometteuses.
- Prévenir la chronicisation et l'incapacité sont des objectifs à viser.

Concernant l'adhésion thérapeutique (réponse juste):

A-75% des patients prennent correctement leurs traitements

B-L 'adhésion thérapeutique est plus facile dans les maladies chroniques.

C-L 'adhésion thérapeutique permettrait d'améliorer davantage l'efficacité des soins que n'importe quel progrès médical.

D-Nous (professionnels de la santé)sommes largement efficaces dans le suivi à long terme.

E-L 'adhésion thérapeutique est de la responsabilité entière du patient

Concernant l'adhésion thérapeutique (réponse juste):

A-75% des patients prennent correctement leurs traitements

B-L 'adhésion thérapeutique est plus facile dans les maladies chroniques.

C-L 'adhésion thérapeutique permettrait d'améliorer davantage l'efficacité des soins que n'importe quel progrès médical.

D-Nous (professionnels de la santé)sommes largement efficaces dans le suivi à long terme.

E-L 'adhésion thérapeutique est de la responsabilité entière du patient

Réponse: C

Le défi du système de santé suisse (réponse la plus juste):

A-Augmenter l'espérance de vie

B-Diminuer l'incapacité liée aux maladies chroniques

C-Augmenter le DALY

D- Augmenter le rapport dépenses de la santé/PIB

Le défi du système de santé suisse (réponse la plus juste):

A-Augmenter l'espérance de vie

B-Diminuer l'incapacité liée aux maladies chroniques

C-Augmenter le DALY

D- Augmenter le rapport dépenses de la santé/PIB

Réponse:B

La lombalgie commune ou non spécifique est :

A-L 'évolution est influencée par les facteurs biomédicaux uniquement.

B- Le traitement principal est le repos avec des séances de massages

C-La prévalence maximale est après 75 ans.

D- Est une cause majeure d'incapacité dans le monde

La lombalgie commune ou non spécifique est :

A-L 'évolution est influencée par les facteurs biomédicaux uniquement.

B- Le traitement principal est le repos avec des séances de massages

C-La prévalence maximale est après 75 ans.

D- Est une cause majeure d'incapacité dans le monde

Réponse:D

S'agissant de la prise en charge intégrée de la douleur chronique, quel est l'énoncé correct ?

- A) Les études montrent que 20 à 30 % des patients souffrant de douleurs chroniques ont consulté au moins une fois un thérapeute pratiquant la médecine complémentaire.
- B) Le modèle biomédical de la douleur chronique suggère une prise en charge holistique, respectant les valeurs de chaque personne.
- C) Certaines pratiques de la médecine traditionnelle chinoise constituent des thérapies complémentaires pour le traitement de la douleur chronique.
- D) La génération des « baby-boomers » est plutôt méfiante vis-à-vis des propositions de médecine intégrative.
- E) La phytothérapie, en tant que traitement complémentaire de la douleur chronique, peut être utilisée par les patients sans besoin de prescription.

- **:S'agissant de la prise en charge intégrée de la douleur chronique, quel est l'énoncé correct ?**
- A) Les études montrent que 20 à 30 % des patients souffrant de douleurs chroniques ont consulté au moins une fois un thérapeute pratiquant la médecine complémentaire.
- B) Le modèle biomédical de la douleur chronique suggère une prise en charge holistique, respectant les valeurs de chaque personne.
- C) Certaines pratiques de la médecine traditionnelle chinoise constituent des thérapies complémentaires pour le traitement de la douleur chronique.
- D) La génération des « baby-boomers » est plutôt méfiante vis-à-vis des propositions de médecine intégrative.
- E) La phytothérapie, en tant que traitement complémentaire de la douleur chronique, peut être utilisée par les patients sans besoin de prescription.
- **Réponse juste : C**

Selon Jean Fenouillet, comment peut-on définir la motivation ?

- A) Un état interne qui pousse à l'action en fonction des besoins physiologiques uniquement.
- B) Un processus qui détermine l'engagement, la direction et l'intensité du comportement.
- C) Une réaction émotionnelle face à une situation donnée.
- D) Une capacité innée qui ne dépend pas de facteurs externes

Selon Jean Fenouillet, comment peut-on définir la motivation ?

- A) Un état interne qui pousse à l'action en fonction des besoins physiologiques uniquement.
- B) Un processus qui détermine l'engagement, la direction et l'intensité du comportement.
- C) Une réaction émotionnelle face à une situation donnée.
- D) Une capacité innée qui ne dépend pas de facteurs externes

Réponse: B

Merci de votre
attention et bon travail