Haut Conseil de la Santé Publique

Diagnostic et prise en charge précoces des maladies chroniques

Collection
Avis et rapports

La documentation Française

Haut Conseil de la Santé Publique

Diagnostic et prise en charge précoces des maladies chroniques

En France, plus de 15 millions de personnes sont atteintes de maladies chroniques, responsables de difficultés personnelles, familiales et socio-professionnelles importantes et d'altération de la qualité de la vie.
Que faut-il proposer aujourd'hui à une personne qui présente les premiers signes d'une maladie chronique, pour éviter toute perte de chances dans l'évolution ultérieure : doit-on agir précocement ?

Pour répondre à cette question, le HCSP a dressé l'état des lieux des carences de diagnostic et de prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques.
Les conséquences mesurables de ces carences pour la personne, l'entourage et la société (errances diagnostiques, constitution évitable au début de la maladie de lésions ensuite irréversibles, de complications…), ont été analysées, ainsi que les mécanismes en cause.

La prise en compte des leviers conduisant à un retard dans le diagnostic et/ou la prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques, lorsque le bénéfice de la précocité est prouvé, constitue aujourd'hui un objectif à la fois important et réaliste, dans le but *in fine* d'améliorer l'état de santé global de la population concernée, ainsi que sa qualité de vie et celle des proches.

Diffusion
Direction de l'information légale et administrative

La Documentation française
Tél.: 01 40 15 70 10 - www.ladocumentationfrancaise.fr

Imprimé en France

Prix : 11 €
DF : 5HC44420
ISBN : 9782111451711

9 782111 451711

Création : **de Bussac** - 04 73 42 31 00

Diagnostic et prise en charge précoces
des maladies chroniques

En application de la loi du 11 mars 1957 (art. 41) et du Code de la propriété intellectuelle du 1er juillet 1992, toute reproduction partielle ou totale à usage collectif de la présente publication est strictement interdite sans autorisation expresse de l'éditeur.
Il est rappelé à cet égard que l'usage abusif et collectif de la photocopie met en danger l'équilibre économique des circuits du livre.

© Direction de l'information légale et administrative, Paris, 2016

© Haut Conseil de la santé publique

ISBN 978-2-11-14517-11

Pour nous citer :
Haut Conseil de la santé publique
Diagnostic et prise en charge précoces des maladies chroniques, septembre 2016
Paris, Documentation française, HCSP

Ministère des Affaires sociales et de la Santé
Haut Conseil de la santé publique

Diagnostic et prise en charge précoces des maladies chroniques

Septembre 2016

S O M M A I R E

Le mandat 7
Contexte 7
Mandat 8
Organisation et calendrier 8

Le Groupe de travail 9
Composition du groupe de travail 9

Résumé 10

CHAPITRE I

Contexte, définitions, champ du mandat et principes retenus, méthode de travail 13
Contexte épidémiologique 13
Définitions, champ du mandat et concepts de base 14
Méthode de travail 16

CHAPITRE II

État des connaissances 19
Les délais de diagnostic et de prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques 19
Les justifications d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces 22
- L'impact sur la personne malade 24
- Les conséquences pour la famille, l'entourage, les aidants naturels 29
- L'impact sociétal 30

Les mécanismes à l'origine de retards de diagnostic et de prise en charge des maladies chroniques 33
- Facteurs liés aux personnes malades, à leurs représentations et à leurs sources d'information 33
- Facteurs liés aux professionnels de santé et à la pratique professionnelle 37
- Facteurs liés au système de soins 40

Quelles pistes pour améliorer le diagnostic et la prise en charge précoces ? 44
- Pistes relatives à la pratique professionnelle 44
- Pistes relatives aux patients 47
- Pistes relatives au système de santé 48

État de la recherche et de la surveillance sur le diagnostic et la prise en charge précoces 50
- Intérêt économique du diagnostic précoce 50
- Pistes pour une meilleure quantification des carences et des éventuels excès de diagnostic précoce 51

En conclusion 52

CHAPITRE III

Recommandations 55
Trois axes 55
Treize recommandations 56

Références bibliographiques 61
Bibliographie complémentaire 69

ANNEXES
Annexe 1 - Liste des 22 pathologies prises comme exemple 75
Annexe 2 - Questionnaire aux sociétés savantes, collèges professionnels et associations d'usagers 76
Contribution sur le diagnostic et la prise en charge précoces des pathologies chroniques 77
Questionnaire à renseigner 77
Annexe 3 - Liste des contributeurs 79
Annexe 4 - Liste des auditions 80
Annexe 5 - Schéma issu du modèle « Proceed » 81
Annexe 6 - Revue de la littérature internationale et nationale : méthodologie utilisée 82

Glossaire 87

Le mandat

Le Comité exécutif du Haut Conseil de la santé publique (HCSP) a confié à la Commission spécialisée maladies chroniques (CSMC) le mandat de proposer des orientations visant à réduire les carences de diagnostic et de prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques.

Contexte

En France, plus de quinze millions de personnes sont atteintes de maladies chroniques et/ou de déficiences chroniques, sources d'incapacités, de difficultés personnelles, familiales, socioprofessionnelles importantes et d'une altération de la qualité de la vie.

Chez un certain nombre d'entre elles, bien qu'elles soient déjà entrées dans le champ pathologique, le diagnostic de la maladie chronique n'est pas fait et/ou la prise en charge n'est pas assurée ou pas suivie par le patient.

Les recommandations de bonne pratique (RBP) disponibles comportent pourtant des préconisations de prise en charge précoce, et ce d'autant plus qu'il existe des traitements d'efficacité prouvée et/ou des mesures sociales pour les patients et leur entourage.

Cette carence expose les personnes concernées à une évolution péjorative, à la constitution de lésions potentiellement irréversibles, voire de complications. Le retentissement personnel (notamment en termes de qualité de vie de la personne concernée et de son entourage) et sociétal (socioprofessionnel et économique) est actuellement incomplètement évalué.

C'est toute la problématique :

- du diagnostic précoce des maladies chroniques et/ou des déficiences chroniques ;
- de leur prise en charge précoce adaptée, effective et évaluée (moyens non médicamenteux et médicamenteux d'efficacité prouvée, mesures sociales, indicateurs…) ;
- avec des écarts pouvant tenir à la fois aux comportements et à l'environnement des personnes concernées, aux pratiques des professionnels de santé et à l'organisation du système de soins.

Cette perte de chances concerne au quotidien toutes les tranches d'âge et toutes les pathologies, y compris les maladies rares et les pathologies induites, avec des inégalités sociales et territoriales auxquelles on ne peut pas rester indifférent.

Il est donc pertinent d'évaluer les leviers de cette perte de chances, afin d'en tirer des propositions de mesures de santé publique adaptées. La prise en compte raisonnée, organisée et évaluée des leviers conduisant à un retard dans le diagnostic et/ou la prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques constitue un objectif à la fois important et réaliste, dans le but *in fine* d'améliorer l'état de santé global de la population concernée, ainsi que sa qualité de vie et celle des proches.

Mandat

La Commission spécialisée maladies chroniques du HCSP s'attachera à :

- établir un état des lieux des carences de diagnostic et/ou de prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques et/ou de déficiences chroniques ainsi que de leurs conséquences mesurables, pour la personne et pour la société. Cet état des lieux permettra de cibler certaines des maladies ou groupes de maladies pour lesquels ces carences sont les plus préoccupantes ;
- en documenter et analyser les mécanismes.

L'objectif final est de proposer des politiques de santé publique visant à réduire les carences de diagnostic et de prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques et/ou de déficiences chroniques.

Organisation et calendrier

La Commission spécialisée maladies chroniques du HCSP constituera, sous la présidence du Pr. Liana Euller-Ziegler, un groupe de travail dont les membres seront issus des différentes commissions du HCSP. Les expertises manquantes seront sollicitées à l'extérieur. Le groupe pourra, s'il le souhaite, s'adjoindre de façon temporaire ou permanente des personnes issues de l'administration et des agences sanitaires.

Seront potentiellement sollicités notamment partenaires institutionnels, associations de patients, sociétés savantes nationales et internationales.

Plus globalement, le groupe de travail pourra procéder à l'audition des représentants de toute instance susceptible de contribuer à l'éclairer sur le champ de la saisine.

Des études ponctuelles pourront éventuellement être confiées à un ou des experts reconnus, après définition d'un cahier des charges.

Une assistance à la maîtrise d'ouvrage pourrait être constituée pour l'état des lieux.

En fonction des disponibilités des membres du groupe de travail, un délai de 24 mois environ est à prévoir.

Le groupe de travail pourra prévoir de découper le sujet en « lots » qui feront chacun l'objet d'un rapport spécifique, l'ensemble constituant les chapitres du rapport final, qui sera remis au Comex après validation par la CSMC.

Le Groupe de travail

Le Groupe de travail a été composé de façon transversale au sein du HCSP, répondant à la vocation transversale du mandat. Il a rassemblé des experts de la Commission spécialisée Maladies chroniques et de la Commission spécialisée Prévention, éducation et promotion de la santé du HCSP, ainsi que plusieurs représentants de membres de droit de la CSMC.

Composition du groupe de travail

Présidente

Liana EULLER-ZIEGLER, Professeur de rhumatologie, Faculté de médecine, Université de Nice Sophia-Antipolis/UCA et CHU de Nice

Membres du groupe de travail

Claudine BERR, Directrice de recherche, Inserm U1061, Montpellier

Serge BRIANCON, Professeur de santé publique, École de santé publique, APMAC, Université de lorraine Nancy

Jean GODARD, Spécialiste en médecine générale, Haute Normandie

Pascale GROSCLAUDE, Médecin de santé publique, Toulouse

Jean Yves LIMEUL, Professeur associé de médecine générale, Rennes

Elisabeth MONNET, Professeure de santé publique, Besançon

André MORIN, Haute Autorité de santé

Jacques PIANT, Psychiatre, Gonesse

Michel ROUSSEY, Professeur de pédiatrie, Président de l'Association pour le dépistage de la prévention des handicaps de l'enfant, Rennes

Le groupe de travail, conformément à son mandat, exposera successivement les chapitres suivants :

- Le contexte, les définitions, le champ du mandat et les principes retenus, la méthode de travail.
- L'état des lieux des carences de diagnostic et de prise en charge précoces, les conséquences mesurables, les mécanismes et l'état de la recherche.
- Les propositions de mesures de santé publique visant à réduire les conséquences péjoratives et évitables de la maladie.

Résumé

Le Comité exécutif du Haut Conseil de la santé publique (HCSP) a confié à la Commission spécialisée Maladies chroniques (CSMC) le mandat de proposer des orientations visant à réduire les carences de diagnostic et de prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques.

Pour cela, la CSMC a constitué un groupe de travail transversal qui s'est attaché à établir un état des lieux de ces carences, de leurs conséquences mesurables pour la personne et la société et à en documenter les mécanismes.

La réflexion s'est appuyée sur la collecte de nombreuses données : les contributions de collèges professionnels, de sociétés savantes et d'associations de patients, une analyse de la littérature nationale et internationale, ainsi que des auditions complémentaires ciblées.

L'analyse de ces données met tout d'abord en évidence un déficit relatif de connaissances sur la thématique de la précocité, comparativement au nombre très important de données concernant les maladies chroniques en général. Sa pertinence a néanmoins été soulignée de façon convergente.

Dans un certain nombre de pathologies chroniques, il existe des données solides sur le retentissement péjoratif personnel et sociétal du retard au diagnostic et à la prise en charge adaptée des personnes qui entrent dans la maladie chronique (polyarthrite rhumatoïde, spondylo-arthrites, ostéoporose, syndrome d'apnées du sommeil, broncho-pneumopathie chronique obstructive, insuffisance rénale, troubles envahissants du comportement, autisme, troubles bipolaires,…). Le délai optimal d'intervention (« fenêtre d'opportunité », permettant de limiter au maximum les conséquences et complications de la maladie, voire de rendre celle-ci inapparente, en rémission) est connu dans certaines pathologies. Il existe également des données médico-économiques soulignant l'efficience d'une action précoce.

Pourtant, dans les cas où le bénéfice de la précocité est prouvé, un certain nombre de personnes malades n'en bénéficient pas et en sont pénalisées.

Une telle perte de chance peut concerner toutes les tranches d'âge et toutes les pathologies. Les mécanismes relevés sont multifactoriels (professionnels, personnes malades et entourage, système de santé, société).

La prise en compte des leviers conduisant à un retard dans le diagnostic et/ou la prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques, lorsque le bénéfice de la précocité est prouvé, constitue aujourd'hui un objectif à la fois important et réaliste, dans le but *in fine* d'améliorer l'état de santé global de la population concernée, ainsi que sa qualité de vie et celle des proches.

Le rapport du HCSP invite donc à mettre en lumière cette période cruciale de l'entrée dans la maladie chronique et formule dans ce but 13 recommandations, présentées selon trois axes :

Axe 1
Recommandations
1 à 5 (page 56)

Valoriser et diffuser les connaissances actuellement disponibles sur l'intérêt de la prise en charge précoce dans un certain nombre de maladies chroniques

Il est nécessaire de diffuser les connaissances sur l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces des personnes entrant dans la maladie, pour un certain nombre de pathologies chroniques (« faire savoir ») tant dans les milieux professionnel et institutionnel que chez les patients et dans la population. Ce « faire savoir » ne doit pas se limiter au corps médical. De récentes expériences ont montré l'intérêt de former les acteurs non médicaux, par exemple avec la mise à disposition de guides de repérage des troubles psychiques de l'enfant auprès des équipes éducatives, ou sur le repérage de la maladie d'Alzheimer en intervenant auprès des auxiliaires de vie. À partir des constats faits dans le domaine de la prévention, il ne faut pas oublier que les messages doivent être pensés sur mesure selon la maladie et selon les populations, ce qui limite une approche transversale. L'acceptabilité sociale de la maladie ou des maladies chroniques nécessite d'agir sur la représentation des maladies.

Axe 2
Recommandations
5 à 9 (page 57)

Rendre effectifs le diagnostic et la prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques, dans toutes les situations où l'intérêt en est reconnu

Dans le but de faire progresser le diagnostic et la prise en charge précoces des personnes présentant une maladie chronique quand le rapport bénéfices/risques pour la personne est avéré, il importe d'agir de façon convergente sur l'ensemble des déterminants. Un schéma systémique annexé à ce rapport décrit la problématique globale des maladies chroniques et définit les interactions patient-environnement-système de soins et offre médico-sociale ; ce schéma s'applique également au diagnostic et à la prise en charge précoces.

Axe 3
Recommandations
10 à 13 (page 58)

Faire progresser les connaissances pour conforter la démarche de diagnostic et de prise en charge précoces

L'amélioration de la qualité de la démarche de diagnostic précoce doit être inscrite dans les plans de santé publique qui portent sur des pathologies où cet intérêt est reconnu. Cette amélioration doit pouvoir être mesurée avec des indicateurs quantitatifs qui sont encore peu disponibles aujourd'hui.

C H A P I T R E I

Contexte, définitions, champ du mandat et principes retenus, méthode de travail

Contexte épidémiologique

En France, plus de quinze millions de personnes sont atteintes de maladies chroniques et/ou de déficiences chroniques, sources d'incapacités, de difficultés personnelles, familiales, socioprofessionnelles importantes et d'une altération de la qualité de la vie (HCSP, fiche CSMC pour la Stratégie nationale de santé (SNS, Sermet, 2012).

En 2010, si 68,1% des personnes âgées de plus de 15 ans se considèrent en très bon ou en bon état de santé, globalement 38,2 % des personnes âgées de 15 ans et plus déclarent être atteintes d'au moins une maladie ou problème de santé chronique (20,9 % entre 16 ans et 39 ans, 40,3 % entre 40 ans et 64 ans et 64,8 % à 65 ans et plus) ; les déclarations les plus nombreuses concernent les troubles de la vue, les affections ostéo-articulaires, les maladies circulatoires, endocriniennes et métaboliques, respiratoires, etc. (Dourgnon, 2012).

Chez un certain nombre des personnes atteintes de maladies chroniques, bien qu'elles soient déjà entrées dans le champ pathologique, le diagnostic de la maladie chronique n'est pas porté ou la prise en charge n'est pas assurée ou pas suivie par la personne malade.

Les recommandations de bonne pratique (RBP) disponibles comportent pourtant, pour un certain nombre d'entre elles, des préconisations de prise en charge précoce, et ce d'autant plus qu'il existe des traitements efficaces et/ou des mesures sociales pour les patients et leur entourage.

Cette carence expose les personnes concernées à une évolution péjorative, à la constitution de lésions potentiellement irréversibles, voire de complications. Le

retentissement personnel (notamment en termes de qualité de vie de la personne concernée et de son entourage) et sociétal (socioprofessionnel et économique) est actuellement incomplètement évalué.

C'est toute la problématique du diagnostic précoce des maladies chroniques et/ou de déficiences chroniques, de leur prise en charge précoce adaptée, effective et évaluée (moyens non médicamenteux et médicamenteux d'efficacité prouvée, mesures sociales, indicateurs,…), avec des insuffisances pouvant tenir à la fois aux comportements et à l'environnement des personnes concernées, aux pratiques des professionnels de santé et à l'organisation du système de soins.

Une telle perte de chance concerne au quotidien toutes les tranches d'âge et toutes les pathologies, y compris les maladies rares et les pathologies induites, avec des inégalités.

Il est donc pertinent d'évaluer les mécanismes de cette perte de chance, afin de proposer des recommandations adaptées.

La prise en compte des leviers conduisant à un retard dans le diagnostic et/ou la prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques constitue un objectif à la fois important et réaliste, dans le but *in fine* d'améliorer l'état de santé global de la population concernée, ainsi que sa qualité de vie et celle des proches.

Définitions, champ du mandat et concepts de base

La définition de la « maladie chronique » retenue en 2009 par le HCSP[1] est reprise dans ce rapport. Proposée dans le plan *Qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques (2007-2011),* cette définition transversale précise que :

« Une maladie ou plus généralement un " état chronique " se caractérise par :

- *la présence d'un état pathologique de nature physique, psychologique ou cognitive, appelé à durer ;*
- *une ancienneté minimale de trois mois ou supposée telle ;*
- *un retentissement sur la vie quotidienne comportant au moins l'un des trois éléments suivants :*
  - *une limitation fonctionnelle des activités ou de la participation sociale ;*
  - *une dépendance vis-à-vis d'un médicament, d'un régime, d'une technologie médicale, d'un appareillage ou d'une assistance personnelle ;*
  - *la nécessité de soins médicaux ou paramédicaux, d'une aide psychologique, d'une adaptation, d'une surveillance ou d'une prévention particulière pouvant s'inscrire dans un parcours de soins médico-social. »*

Le « diagnostic » d'une maladie chronique donnée repose sur les critères diagnostiques validés par la communauté scientifique, mentionnés par la Haute Autorité de

1. *La prise en charge et la protection sociale des personnes atteintes de maladie chronique,* HCSP 2009, p. 21.

santé (HAS) dans ses recommandations. Ces critères sont évolutifs dans le temps avec les progrès de la science, ce qui implique de les actualiser et de considérer les plus récemment validés.

Le diagnostic précoce fait suite à la présence d'au moins un signe ou d'un symptôme d'appel quelles que soient les conditions de découverte. Il peut s'agir d'un symptôme clinique (rapporté spontanément par le malade et/ou identifié par le médecin lors de son interrogatoire ou de son examen), ou para-clinique (quelle qu'ait été la démarche conduisant à ce résultat).

Le concept de « précoce » se définit « *au stade initial de la maladie* » (dictionnaire Petit Robert). Sur le plan quantitatif, la précocité d'un diagnostic s'exprime en mois par rapport à l'apparition du ou des signes et symptômes d'appel. Le groupe de travail n'a pas fixé de délai *a priori,* le délai optimal dépendant de la maladie et n'étant pas toujours connu.

Le HCSP a jugé opportun d'inclure dans la réflexion la présence de facteurs de risques d'une maladie chronique ; toutefois, il n'a pas traité la problématique du dépistage, malgré la fréquence de recoupements entre diagnostic précoce (défini ci-dessus) et dépistage.

La prise en charge précoce de la maladie chronique :

- est proposée au patient comme une suite logique de l'étape de diagnostic précoce, en principe sans délai, sauf cas particulier justifié ;
- est personnalisée, avec une approche globale, incluant des mesures médicamenteuses, non médicamenteuses et sociales adaptées à la ou aux maladie(s) chronique(s) qui vien(nen)t d'être diagnostiquée(s) ;
- conformément aux recommandations de bonne pratique et aux parcours de soins qui sont préconisés, ces RBP sont évolutives dans le temps avec les progrès de la science.

Le HCSP a adopté les concepts suivants comme indissociables du présent rapport :

- la dimension globale de la maladie chronique, à tous les âges de la vie, incluant les concepts de *care* et de *cure,* en soulignant l'importance des poly-pathologies ;
- le juste diagnostic : éviter le sur-diagnostic comme le sous-diagnostic ;
- la juste prise en charge de la personne malade qui consiste à éviter dans les prises en charge les excès comme les insuffisances ;
- l'importance de la personne malade dans sa propre prise en charge, ainsi que celle de l'entourage ;
- la dimension globale et personnalisée de la démarche médicale et médico-sociale, incluant la dimension éthique ;
- l'importance de la concertation coordonnée entre tous les professionnels de santé et avec les personnes malades, soit l'ensemble des acteurs impliqués.

Méthode de travail

Pour répondre aux questions du mandat, le HCSP s'est appuyé sur un fil conducteur unique découlant de la saisine (état des lieux des retards de diagnostic et de prise en charge, conséquences, mécanismes[2]), utilisé pour les différentes phases de la collecte de données en conservant en permanence le caractère transversal de sa réflexion, en restant centré sur l'aspect particulier du diagnostic et de la prise en charge précoces et non sur les maladies chroniques en général.

Le groupe de travail a ainsi constitué les trois piliers sur lesquels reposent ses recommandations :

- contributions de collèges professionnels, sociétés savantes et associations d'usagers ;
- analyse de la littérature nationale et internationale ;
- auditions.

Les sociétés savantes, collèges professionnels et associations de patients ont été interrogées grâce à un questionnaire unique suivant les questions de la saisine[2]. Étaient attendues des réponses collégiales (pas d'avis d'expert isolé) et justifiées (références à fournir), accompagnées si possible de propositions.

Le HCSP a sélectionné, pour servir d'exemples de maladies chroniques, un panel de 22 affections chroniques, somatiques et psychiques, en fonction de l'existence de critères faisant sens en santé publique et en faisant référence aux recommandations de la HAS. Des outils de recueil et d'analyse dédiés ont été conçus[3].

Ce panel de maladies chroniques a été celui sur lequel les sociétés, collèges et associations ont été interrogés[4].

L'analyse de la littérature nationale et internationale (en français et en anglais) a été effectuée dans deux pôles universitaires[5]. Cette analyse a été menée en suivant le fil conducteur déjà utilisé pour le recueil des contributions[6].

Les constats, les pistes d'analyse et de recommandations du HCSP ont été complétées par des auditions de représentants d'administration centrale, d'agences régionales de santé, d'agences nationales, d'organismes de sécurité sociale,…[7] en fournissant à l'avance le fil conducteur déjà utilisé pour les contributions des collèges professionnels et des associations de patients.

A la lumière des conclusions de ces analyses, la prise en compte raisonnée, organisée et évaluée des mécanismes conduisant à un retard (par rapport à l'entrée dans

2 Le questionnaire figure en annexe 2.

3. La liste des 22 pathologies prises comme exemple figure en annexe 1.

4. La liste des contributeurs figure en annexe 3.

5. École de santé publique de Nancy, Université de Lorraine ; Faculté de médecine, Université de Nice Sophia Antipolis.

6. La méthodologie détaillée figure en annexe 6.

7 La liste des auditions figure en annexe 4.

le champ pathologique) dans le diagnostic et/ou la prise en charge des personnes atteintes de maladie chronique, lorsque ce délai est responsable d'une perte de chance, doit contribuer *in fine* à un meilleur état de santé de la population.

Le caractère relativement novateur du sujet traité (diagnostic et prise en charge précoces des maladies chroniques) intervient dans un contexte global caractérisé par des évolutions de long terme telles que l'évolution du système de soin de l'aigu vers le chronique, la transformation des pratiques médicales et paramédicales (e-santé, télémédecine), la recomposition de l'offre de soins de premier recours et de second recours, la recherche d'un meilleur *continuum* prévention-soin-médicosocial, les relations « soignants/soignés » ou « usagers/système de santé », la place de la maladie et du vieillissement dans la société, les inégalités face à la maladie et à la mort.

Par ailleurs, les incitations à expérimenter et à renforcer la construction progressive du *continuum* prévention-soins-médico-social dont les fondations ont été posées par la loi n°2009-879 du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires (loi HPST) et qui sont amplifiées dans la loi de modernisation de notre système de santé par le renforcement de la territorialisation, ont été prises en compte.

Globalement, les évolutions actuelles du système de santé ont été prises en considération pour l'exposé des réflexions menées sur la recherche de la précocité du diagnostic et de la prise en charge des maladies chroniques dès lors que les données scientifiques confirment les bénéfices attendus pour la personne malade et la société.

C H A P I T R E I I

État des connaissances

Que savons-nous aujourd'hui sur le diagnostic et la prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques ?

La synthèse des données collectées selon la « méthode de travail » décrite page 16 permet de dresser le bilan des connaissances actuelles sur cette problématique.

Le premier constat est que la période de l'entrée dans la maladie est moins connue, moins étudiée et concentre moins de données que les maladies chroniques en général, notamment les formes évoluées.

Pour autant, cette question relativement novatrice de la précocité est jugée pertinente et d'actualité aussi bien par les collèges professionnels et les associations d'usagers que par les représentants des agences sanitaires et les représentants du ministère chargé de la santé que nous avons auditionnés et qui se sont déclarés disposés à contribuer à la suite de la démarche sur le diagnostic et la prise en charge précoces des maladies chroniques.

Les délais de diagnostic et de prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques

Le délai de diagnostic et de prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques est très variable selon les pathologies et généralement assez mal connu. Dans le cas où l'on dispose de données, on constate que ce délai se révèle souvent long, voire très long : plusieurs années de diagnostic non fait et/ou de prise en charge non prescrite ou non suivie (ou mal suivie), quelles qu'en soient les causes.

De plus, les recommandations de bonne pratique ne mentionnent pas systématiquement le délai optimal de diagnostic et de prise en charge. Lorsque c'est le cas, l'argumentaire développe les arguments forts en faveur d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces des personnes atteintes de la maladie en cause. Néanmoins, un délai plus long que celui recommandé est encore souvent observé, avec des conséquences dommageables pour la personne, l'entourage et la société.

L'état des lieux a été dressé à partir des données collectées : contributions des collèges professionnels, des sociétés savantes et des associations de patients pour les vingt-deux maladies chroniques prises comme exemples, revue de la littérature.

Nous en donnons ici des illustrations.

Diabète

Selon une enquête menée par l'Institut de veille sanitaire (InVS), en 2006 une personne diabétique sur cinq n'était pas diagnostiquée.

Dans la population allemande, le nombre de cas de diabète passera de 5 millions (dont 2,2 millions de non-diagnostiqués) en 2010 à un maximum de 7,9 millions (dont 3,3 millions de non-diagnostiqués) en 2037 (Waldeyer, 2013) en l'absence de changement dans l'incidence, la prévalence et les pratiques.

Asthme de l'enfant

Pour l'asthme de l'enfant, et notamment du jeune enfant âgé de moins de 36 mois, une étude chez les enfants hospitalisés en France (Furhman, 2010 ; Furhman, 2011) montre que 25 % des hospitalisations ont lieu dans le cadre d'une crise inaugurale qui ne pouvait être dépistée, mais qu'un tiers des enfants n'avait pas la prise en charge adéquate, conséquence de diagnostics non posés.

La situation s'est notablement améliorée durant la dernière décennie (diminution significative du nombre d'hospitalisations pour asthme grave et augmentation de la prévalence pouvant signifier un meilleur repérage). Il n'en reste pas moins que des progrès sont encore à faire, avec la persistance d'une certaine réticence à prononcer le mot d'une maladie chronique pour ne pas inquiéter les parents. Lorsque ces nourrissons consultent aux urgences hospitalières pour problèmes respiratoires, le mot asthme est prononcé pour la première fois dans cette situation d'urgence.

Des recommandations de bonne pratique ont été rédigées par la Société pédiatrique de pneumologie et d'allergologie et diffusées aussi par la HAS en 2009. L'impact du délai du diagnostic a été étudié dans de nombreux pays, aboutissant à des RBP spécifiques et avec un consensus européen et nord-américain (Reddel, 2009 ; Lougheed, 2010 ; Pedersen, 2011 ; Lych, 2012 ; Molis, 2008 ; Majak, 2011).

Broncho-pneumopathie chronique obstructive (BPCO)

Pour la Société de pneumologie de langue française, la BPCO est très notablement sous-diagnostiquée : seuls 10 % à 30 % des sujets détectés lors d'études épidémiologiques en population générale sont préalablement connus (Roche, 2004, 2008). Sur l'ensemble des exacerbations de BPCO hospitalisées, la proportion de malades chez lesquels la BPCO n'était pas préalablement connue serait de l'ordre de 15 % (Piquet, 2010).

Le Programme d'actions contre la BPCO 2005-2010 recommande un diagnostic précoce de la broncho-pneumopathie obstructive chronique (Biron, 2006). Les recommandations internationales GOLD *(Global initiative for chronic Obstructive Lung Disease*, dernière mise à jour : 2011) vont dans le même sens : le diagnostic de BPCO doit être recherché en cas de symptômes et/ou facteurs de risque (Vestbo, 2012).

Ostéoporose

Devant une fracture à faible énergie, le diagnostic de la maladie ostéoporotique responsable de la fracture est rarement évoqué. Ceci est particulièrement vrai pour les fractures vertébrales ostéoporotiques, trop souvent rapportées à un banal « mal de dos », on parle de « tassement » vertébral au lieu de « fracture vertébrale » ; le diagnostic n'est fait sur le compte rendu du radiologue qu'une fois sur deux, et seule une femme sur cinq atteinte de fracture vertébrale ostéoporotique bénéficiera de la mise

en route d'un traitement adapté (Gehlbach, 2000). Les RBP[8] précisent quelle doit être la prise en charge dès le diagnostic établi (Briot, 2012).

Spondylarthrite ankylosante

Le retard diagnostique entre le début des symptômes et le diagnostic définitif va de cinq ans à douze ans (Wendling, 2013 ; Hamilton, 2011).

En France le délai est long, sept ans (Feldtkeller, 2003 ; Oniankitan 2005).

Le retard diminue fortement (2,9 années) lorsque le patient s'est orienté en premier lieu vers un rhumatologue (Gerdan, 2012).

Pourtant, pour la Société française de rhumatologie au niveau national et l'ASAS (*Assessment of SpondyloArthritis International Society*) au niveau international, l'idéal est que le délai entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic et la prise en charge soit le plus court possible (Wendling, 2013 ; Rudwaleit 2012). Établir un diagnostic, ne serait-ce que de très haute probabilité, dès la première poussée, est souhaitable pour éviter le coût humain et sociétal de l'errance diagnostique et initier d'emblée la prise en charge adaptée.

Polyarthrite rhumatoïde

De nombreuses études ont permis de mettre en évidence que les lésions les plus importantes ont lieu au cours des deux premières années de la maladie (Visser, 2005) mais plus particulièrement au cours des six premiers mois (Combe, 2009). Au stade initial, la synovite inflammatoire est parfaitement réversible et très accessible aux traitements qui sont, notamment pour les traitements de « fond », plus efficaces que lorsqu'ils sont appliqués tardivement (Anderson, 2003). Des critères diagnostiques de la polyarthrite rhumatoïde au début ont été établis (Aletaha, 2010).

Il existe une véritable « fenêtre d'opportunité » de douze semaines au maximum pour traiter une polyarthrite rhumatoïde dès le début de la maladie (Quinn, 2003 ; Finckh, 2006) surtout lorsqu'il existe des marqueurs de mauvais pronostic (Lukas, 2011). Cette fenêtre d'opportunité permet d'obtenir plus facilement la rémission de la maladie, limite l'incapacité fonctionnelle et l'atteinte structurale (Homik, 2011 ; Jamal, 2011 ; Gaujoux-Viala, 2014). Pourtant, les délais de diagnostic sont encore trop souvent longs. Le pourcentage de patients vus conformément aux recommandations de bonne pratique varie de 8 % à 42 % (Raza, 2011). Une étude multicentrique canadienne montre un délai de 8,4 mois avant mise en route du traitement de fond (Tavares, 2007).

Les recommandations de bonne pratique nationales et internationales préconisent la mise en route d'un traitement adapté le plus précoce possible à partir de l'apparition des premiers symptômes cliniques. Les recommandations de bonne pratique de l'EULAR (*European League Against Rheumatism*) précisent que le patient doit être adressé au rhumatologue et vu dans les six semaines suivant le début des symptômes (Combe, 2007).

8. Haute Autorité de santé. *Ostéoporose.* Disponible sur http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1194578/fr/osteoporose (consulté en octobre 2015).

Addiction à l'alcool

Les patients alcoolo-dépendants accèdent à des soins spécialisés avec un retard de plusieurs années par rapport à l'installation de la dépendance (Cohen, 2007 ; Dawson, 2005), encore davantage par rapport à l'usage nocif.

Maladie d'Alzheimer

Elle est sous-diagnostiquée (Union nationale des associations France Alzheimer). En 2007, selon les données épidémiologiques disponibles, la moitié seulement des patients était identifiée (Maladie d'Alzheimer. Inserm, 2007). Une enquête européenne (*Facing Dementia Survey*), réalisée en 2005 montrait que seuls quatre malades sur dix consultent pour la première fois à un stade de démence légère, 54 % à un stade modéré et 7 % ne consultent qu'à un stade sévère. Dans cette étude, le délai moyen de diagnostic était de vingt-quatre mois en France.

Troubles bipolaires

La HAS observe « *qu'il s'agit d'un trouble complexe, difficile à diagnostiquer, et qu'il s'écoule en moyenne dix ans entre son apparition et la mise en place d'un traitement adapté.* » La HAS a publié le 6 octobre 2015 une fiche memo ayant pour but de favoriser le diagnostic précoce de ce trouble, d'éviter les complications mais également de développer les échanges entre médecins généralistes et psychiatres sur cette maladie.

Troubles envahissants du développement (TED)

Un diagnostic et une prise en charge précoces vont permettre non seulement de ralentir et/ou de stabiliser la maladie mais aussi d'éviter des complications voire même de permettre une meilleure autonomie. La HAS a publié en 2006 et en 2010 des recommandations de bonne pratique concernant le diagnostic et les modalités de prise en charge des patients atteints d'autisme ou de troubles du spectre autistique. La recommandation HAS de mars 2012 : autisme et autres troubles envahissants du développement (interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent) précise et intègre le diagnostic précoce et les actions à promouvoir.

Les justifications d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces

Le diagnostic précoce d'une maladie chronique est justifié s'il permet la mise en œuvre, en principe sans délai (suite logique de l'étape diagnostique), d'une prise en charge dont les bénéfices sont prouvés (bénéfices pour la personne concernée, son entourage, pour la société).

Il est nécessaire d'identifier les situations où la carence de diagnostic et de prise en charge précoces expose les personnes concernées à une perte de chance.

Cette notion de perte de chance est très large : perte de chances de santé (évolution clinique péjorative, constitution de lésions potentiellement irréversibles, de complications, de handicaps), d'adaptation de l'environnement, d'impact sur la fratrie, la famille, qui doivent amener à s'interroger sur les besoins d'un malade chronique (OMS, 2005).

Les arguments en faveur d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces ne sont documentés que pour certaines pathologies, non prouvés ou discutés pour d'autres, notamment en l'absence de données scientifiques.

Il est important de poser un diagnostic précoce quand celui-ci va permettre :

- d'améliorer l'espérance et la qualité de vie de la personne et de son entourage ;
- de prendre en compte et en charge des souffrances physiques et morales ;
- d'éviter l'errance diagnostique ;
- d'inciter le patient à avoir des comportements positifs pour sa santé ;
- de préserver l'autonomie ;
- de faire reconnaitre le statut de malade par l'entourage ;
- de diminuer l'impact médico-social, les pertes financières et les difficultés professionnelles.

Mais il existe aussi des arguments qui vont à l'encontre de cet intérêt.

Le diagnostic peut générer de l'anxiété, des examens inutiles, une iatrogénie due aux explorations ou aux traitements. Des questions éthiques, médico-légales peuvent être soulevées.

Le diagnostic peut parfois conduire, pendant une période donnée, à des préconisations thérapeutiques très invasives. Citons l'exemple du cancer de la thyroïde (non retenu parmi les vingt-deux maladies prises pour servir de base de réflexion) où les traitements utilisés ont pu par le passé avoir des conséquences iatrogéniques importantes (stratégies de prise en charge d'ailleurs en voie d'amendement).

La pertinence du diagnostic précoce est susceptible d'évoluer selon les progrès de la médecine.

Ainsi, la mise au point d'un outil diagnostique simple, acceptable et fiable ou d'une prise en charge innovante (ou d'une stratégie thérapeutique nouvelle) améliorant sensiblement le pronostic et le cours évolutif de la maladie, avec un bon rapport bénéfices/risques, est de nature à constituer un argument fort en faveur d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces pour la pathologie concernée. Ces éléments doivent permettre de faire changer les pratiques et les recommandations de bonne pratique, d'autant plus que le rapport bénéfices/risques est favorable.

Au total, de façon pragmatique, le HCSP considère que le diagnostic précoce se justifie dans certaines situations en prenant en compte l'existence d'un *continuum* diagnostic/prise en charge, le rapport bénéfices/risques de la prise en charge précoce, le poids des conséquences de la maladie comparé au fardeau du diagnostic et des traitements.

Il a été considéré *a priori* que les maladies chroniques peuvent ainsi être classées en trois groupes et peuvent passer d'un groupe à l'autre du fait de la survenue de progrès scientifiques :

- Groupe 1 : maladies pour lesquelles le bénéfice individuel d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces est avéré, la prise en charge modifiant l'histoire naturelle de la maladie.

- Groupe 2 : maladies pour lesquelles la prise en charge n'influe pas sur le pronostic, mais où la précocité du diagnostic et de la prise en charge facilitera l'adaptation des personnes et de l'entourage et permettra la mise en place d'un mode de vie adapté.
- Groupe 3 : maladies pour lesquelles aucun élément ne permet actuellement de montrer un avantage quand le diagnostic est précoce.

Ces données sont documentées de façon inégale selon les pathologies, avec des controverses dans certains domaines. Elles ne sont pas figées dans le temps, car susceptibles d'évoluer avec les progrès de la médecine.

Nous citerons ici des exemples illustrant l'état des connaissances, avec successivement l'impact sur la personne et sur son entourage, puis l'impact sociétal du retard au diagnostic.

L'impact sur la personne malade

Les données collectées sont présentées en reprenant le classement a priori des maladies chroniques en trois groupes, dans l'état actuel des connaissances (cf. ci-dessus).

Au terme de l'analyse du groupe de travail, il n'y a pas eu d'exemple de pathologie classée de façon consensuelle en groupe 3, ce qui nous a conduit à regrouper les groupes 2 et 3.

Groupe 1

Polyarthrite rhumatoïde

La nécessité d'une prise en charge très précoce s'appuie sur de nombreuses études (Anderson, 2000 ; Visser, 2005 ; Combe, 2009). Il existe une véritable « fenêtre d'opportunité » pour traiter une polyarthrite rhumatoïde dès le début de la maladie (Quinn, 2003) surtout lorsqu'il existe des marqueurs de mauvais pronostic (Lukas, 2011).

Les traitements de fond (chimiques, biologiques) ont prouvé leur efficacité pour contrôler l'inflammation et l'atteinte structurale, réduire la sur-morbidité cardiovasculaire et la surmortalité, d'autant plus qu'est instauré un contrôle « serré » visant à obtenir la rémission (Fautrel, 2010). Les recommandations de bonne pratique insistent sur la nécessité d'un diagnostic précoce avec mise en œuvre d'un traitement précoce, ciblé et suivi de façon rapprochée (Aletaha, 2010 ; Gaujoux-Viala, 2014).

Cette prise en charge précoce permet d'obtenir plus facilement la rémission de la maladie et donne de meilleurs résultats en termes de contrôle de la progression radiologique des lésions articulaires (atteinte structurale irréversible lorsqu'elle est constituée), de fonction ou encore de capacité de travail que chez ceux qui ont une introduction du traitement de manière retardée de seulement quelques mois (Mottonen, 2002 ; Lard, 2001 ; Van Aken, 2004 ; Bukhari, 2003 ; Nell, 2004).

Le facteur prédictif principal de réponse à un traitement de fond dans la polyarthrite débutante est la durée d'évolution de la maladie au moment de l'introduction de ce traitement (Anderson, 2000).

L'existence d'une telle fenêtre d'opportunité signifie qu'introduire un traitement de fond efficace très précocement, à un moment où il existe peu de lésions irréversibles, permet de réduire le risque de handicap important à moyen et long termes, ainsi que les comorbidités : le retard à l'initiation d'un traitement de fond ne se rattrape jamais. La perte de chance pour le malade faute d'un diagnostic rapide et d'une prise en charge adaptée est majeure. L'introduction d'un traitement de fond très précoce dans une polyarthrite rhumatoïde débutante ne se discute donc plus. Le problème est d'avoir la possibilité de mettre en place le traitement précocement, donc de voir le patient à ce stade et d'inciter les médecins à référer aussi tôt que possible au rhumatologue un patient ayant une probable polyarthrite rhumatoïde. Bien entendu une surveillance étroite de l'efficacité et de la tolérance des traitements fait partie des RBP.

La cohorte nationale Espoir (Étude et suivi des polyarthrites indifférenciées récentes) est riche d'enseignements (Combe, 2014).

Spondylo-arthrites

En l'absence de diagnostic précoce, la maladie n'est pas contrôlée, avec son cortège de douleurs, de souffrance morale, de retentissement sur la qualité de la vie, d'errance médicale, de détérioration fonctionnelle, d'arrêts de travail (la maladie touchant souvent des personnes jeunes), d'incompréhension de l'entourage et d'isolement affectif et social, de retentissement respiratoire, de sur-risque de complications cardiovasculaires et de manifestations extra articulaires (uvéites…) (Wendling, 2013).

Différentes études montrent que le retard diagnostique est associé de façon statistiquement significative à une évolution plus sévère sur les plans clinique, fonctionnel et structural (Wendling, 2013). Le délai de diagnostic et le délai de traitement sont corrélés à la sévérité radiographique de la maladie (Salvadorini, 2012). Les patients avec un délai diagnostique supérieur à cinq ans ont de façon significative des dégâts structuraux plus marqués, une limitation plus importante de la mobilité rachidienne (Ibn Yacoub, 2012) et également des index d'activité et de d'altération fonctionnelle plus élevés (Aggarwal, 2009). D'autre part, il a été montré que les paramètres reflétant la durée et l'intensité de l'inflammation étaient associés à une réduction de l'espérance de vie (Bakland, 2011).

On dispose de nouveaux critères permettant un diagnostic plus précoce.

La cohorte nationale DESIR (Devenir des spondylarthropathies indifférenciées récentes) permet de suivre dans le temps le devenir des formes au début.

Ostéoporose

Les conséquences personnelles des fractures ostéoporotiques sont maintenant bien établies, notamment pour les fractures dites majeures, avec leur gravité en termes de qualité de vie, de fonction et de surmortalité (Gehlbach, 2000 ; Bliuc, 2009 ; Kanis, 2004 ; Lindsay, 2001 ; Lindsay, 2005 ; Haentjens, 2003 ; Brown, 2003 ; Cooper, 1997). Dans la littérature (Klotzbuecher, 2000 ; Van Geel, 2009 ; Giangregorio, 2010) et dans les nouvelles recommandations françaises concernant le traitement médicamenteux de l'ostéoporose post-ménopausique (Société française de rhumatologie et HAS), il est bien rappelé que « *l'antécédent personnel de fracture de faible traumatisme est le facteur de risque le plus important de nouvelle fracture* ». Ces recommandations pré-

cisent les indications de prise en charge en fonction de l'existence d'une fracture ou de facteurs de risque de fractures (incluant densité minérale osseuse basse, calcul du FRAX - *Fracture Risk Assessment Tool*) (Briot, 2012).

Syndrome d'apnées-hypopnées obstructives du sommeil (SAOS)

Ce syndrome est à l'origine, en l'absence de traitement efficace, de perturbations de la qualité de vie (Baldwin, 2001) et d'une augmentation de la morbi-mortalité (Société de pneumologie de langue française[9]).

Le SAOS est en effet responsable d'une augmentation de la mortalité toutes causes confondues (Punjabi, 2009 ; Young, 2008), de la mortalité cardiovasculaire (Marin, 2005) et de la mortalité par cancer (Nieto, 2012 ; Campos-Rodriguez, 2013) ; d'une augmentation de l'incidence de l'hypertension artérielle (HTA) (Buyse, 2007), du diabète (Botros, 2009), de l'insuffisance cardiaque, de l'insuffisance coronarienne (Gottlieb, 2010) et d'accident vasculaire cérébral (AVC) (Redline, 2010) ; d'une augmentation de l'incidence des accidents de la voie publique (Antonopoulos, 2010) et de la consommation de soins (Pelletier-Fleury, 2004 ; Leger, 2012).

Le traitement régulier du SAOS par ventilation en pression positive continue (PPC) est associé à une amélioration de la qualité de vie, une réduction de la consommation de soins (Pelletier-Fleury, 2004 ; Leger, 2012), une réduction de la morbi-mortalité cardiovasculaire (Barbé, 2012 ; Marin 2005), de l'incidence du diabète (Botros, 2009), et du risque accidentel, notamment chez les chauffeurs de poids lourds (Antonopoulos, 2010) par rapport au niveau observé chez les sujets indemnes de SAOS.

Les recommandations de bonne pratique nationales (Escourrou, 2010) soulignent l'importance du diagnostic rapide en particulier chez les personnes à risque professionnel d'accident ou chez les sujets avec comorbidités cardiovasculaires ou respiratoires sévères. Elles sont en concordance avec les recommandations canadiennes (Fleetham, 2006, 2011).

Chez l'enfant, un diagnostic précoce du syndrome d'apnée du sommeil peut prévenir la morbidité et les séquelles (retard de croissance, mauvais développement cardiaque ou pulmonaire) et permettre une meilleure qualité de vie pour l'enfant et la famille (Jennum, 2013 ; Rochat, 2008 ; Tamay, 2006).

Broncho-pneumopathie chronique obstructive

Une prise en charge précoce peut ralentir l'évolution de la maladie et améliorer la fonction respiratoire (Guerin, 2012), inciter et aider à un arrêt du tabac, entrainer un retard d'apparition du handicap et une limitation des exacerbations.

Pour certains cependant, la détection et la prise en charge précoces de la broncho-pneumopathie chronique obstructive ne seraient pas pertinentes, car les traitements n'ont pas fait la preuve de leur efficacité pour les patients présentant des symptômes en deçà de la « norme fixée », les avantages restant inférieurs au coût et aux risques (Enright, 2011).

9. Société de pneumologie de langue française. *Recommandations pour la pratique clinique du syndrome d'apnées hypopnées obstructives du sommeil de l'adulte.* Revue des maladies respiratoires 2010 ; 27 (Suppl. 3). Disponible sur http://www.sfrms-sommeil.org/wp-content/uploads/2012/10/HS3_reco_sas2010-1.pdf (consulté en octobre 2015).

Le plan BPCO 2005-2010 se prononçait en faveur du diagnostic précoce (Biron, 2006). Les recommandations internationales GOLD (dernière mise à jour : 2011) vont dans le même sens : « *le diagnostic de broncho-pneumopathie chronique obstructive doit être considéré en cas de symptômes et/ou facteurs de risque* » (Vestbo, 2012).

Insuffisance rénale

La Société de néphrologie souligne que, dans la grande majorité des cas, une insuffisance rénale négligée évolue vers la perte complète de fonction, nécessitant une prise en charge par dialyse et/ou un recours à la greffe rénale. Les conséquences en sont une altération profonde de la qualité de vie des patients et de leur entourage (Agence de la biomédecine, 2007) (Black, 2010).

Il est important, dès les premiers signes de maladie rénale, de mettre en œuvre une évaluation de la fonction rénale et des signes de gravité, et de faire le diagnostic de la maladie rénale en cause. Certaines maladies rénales pouvant détruire la fonction rénale en quelques semaines, la précocité des traitements à visée étiologique est un facteur clé de leur efficacité.

Parallèlement, lorsqu'une insuffisance rénale est découverte, connaissant la tendance à l'aggravation spontanée sous l'effet de facteurs bien identifiés comme l'hypertension artérielle et la protéinurie, le traitement dit « conservateur » doit être initié sans délai afin de stabiliser la fonction rénale.

Troubles bipolaires

Un traitement précoce peut amener une amélioration clinique et évite l'errance médicale (Berk, 2009).

La maladie peut avoir des conséquences délétères sur le patient et son entourage, en termes d'identité, d'image de soi, d'auto-stigmatisation (Antoine, 2013 ; Berk 2009). De la même manière, un retard de diagnostic a des conséquences parfois dramatiques pour le patient sur les plans social, familial et professionnel (Rivallan, 2010).

Troubles envahissants du développement

Un diagnostic et une prise en charge précoces vont permettre non seulement de ralentir et/ou de stabiliser la maladie mais aussi d'éviter des complications, voire de permettre davantage d'autonomie.

Autisme

Le diagnostic précoce va permettre des interventions précoces déterminantes pour faire progresser le patient et le conduire à plus d'autonomie (Manning, 2011).

A côté de l'autisme syndromique bien identifié avec retard mental mais dont le diagnostic est encore trop tardif, s'est dégagé progressivement le concept plus large de troubles envahissants du développement, avec des syndromes autistiques sans retard mental ou autisme de haut niveau — et syndrome d'Asperger — mais dont le diagnostic et la prise en charge sont difficiles, avec une acceptabilité modérée des parents, faute le plus souvent de prise en charge personnalisée et réellement adaptée à chaque enfant. Le terme d'autisme fait peur et est prononcé tardivement retardant la prise de conscience des familles et donc la prise en charge.

Groupes 2 et 3

Syndrome d'alcoolisation fœtale

Il est cause de troubles physiques notamment neurologiques accompagnés de problèmes de développement et d'échec scolaire. Le diagnostic précoce des enfants touchés, s'il n'empêche pas des déficiences persistantes, peut améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille. Il a l'intérêt de raccourcir l'errance du diagnostic, car ce dernier est souvent non posé avant que l'enfant ne soit vu par un pédiatre connaissant ce syndrome. Les résultats sont sensiblement meilleurs pour les patients diagnostiqués dans la petite enfance. Un diagnostic établi plus tard dans la vie reste toutefois particulièrement utile pour les familles et les soignants (Alex, 2012).

Maladie d'Alzheimer

Le diagnostic précoce relève d'un véritable débat éthique (Union nationale des associations France Alzheimer[10]).

Certains jugent inutile de délivrer trop tôt un diagnostic potentiellement angoissant à des patients à qui un traitement curatif ne peut être proposé. Pour d'autres, l'intérêt de porter un diagnostic le plus tôt possible est de proposer à la personne malade une prise en charge globale — avec aussi un intérêt pour l'entourage.

Les médicaments, si leur effet a été jugé faible par la Commission de la transparence de la HAS, peuvent néanmoins ralentir ou stabiliser le déclin cognitif chez certains patients. Mais le traitement semble avoir d'autant plus d'efficacité qu'il débute tôt, d'où l'intérêt de poser le diagnostic dès les premiers symptômes de la maladie (indication des médicaments anticholinestérasiques dans le traitement symptomatique des formes légères à modérées de la maladie d'Alzheimer).

Par ailleurs, d'autres modalités thérapeutiques ou d'accompagnement s'avèrent bénéfiques pour le patient ou sa famille si elles sont mises en place dès le début de la maladie : orthophonie, activités de sollicitation de la mémoire et de stimulation cognitive, interventions portant sur l'activité motrice ou sur le comportement.

L'association France Alzheimer estime que toute personne exprimant une plainte (mnésique ou autre) doit avoir accès, si elle le souhaite, à un diagnostic précoce, même si aucun traitement curatif n'existe aujourd'hui. De plus, la HAS recommande que le diagnostic de démence soit envisagé dès les premiers symptômes et conduise à des explorations pour confirmer précocement le diagnostic.

Ce diagnostic, que l'on peut qualifier de précoce mais différent du diagnostic présymptomatique, permet le plus tôt possible à la personne :

- de prévoir une organisation plus efficace de son quotidien et de son futur ;
- de bénéficier d'une politique de santé, de prévention et de suivi ;
- de bénéficier d'une prise en soin non médicamenteuse et d'un accompagnement relationnel visant prioritairement à maintenir le plus longtemps possible ses capacités préservées et ainsi à améliorer sa qualité de vie et celle de ses proches ;

10.. Union nationale des associations France Alzheimer : http://www.francealzheimer.org/

- de pouvoir nommer une personne de confiance et rédiger des directives anticipées ;
- de pouvoir prendre des dispositions patrimoniales, en particulier de prévoir un mandat de protection future ;
- d'anticiper les situations à risque (arrêt de la conduite automobile, désorientation, etc.) ;
- de prévoir l'incidence de la maladie sur sa vie professionnelle si elle est encore en activité ;
- de faire bénéficier ses proches d'informations et d'un soutien adapté ;
- de mettre en place les aides qui lui sont nécessaires au moment opportun.

La HAS a publié en décembre 2011 des recommandations qui comprennent un sous-titre relatif au diagnostic précoce dans lequel il est précisé qu'une démarche diagnostique doit être proposée, et notamment en cas de troubles de la mémoire, dans différents cas — ce qui débouche sur un accompagnement et une prise en charge.

Les conséquences pour la famille, l'entourage, les aidants naturels

Les conséquences pour l'entourage d'un retard au diagnostic sont particulièrement importantes tant chez l'enfant que chez l'adulte. Elles sont soulignées aussi bien pour les pathologies somatiques que psychiques.

L'impact de la maladie chronique peut être psychologique, affectif et/ou matériel. D'une manière générale, c'est tout le contexte familial qui se trouve modifié lors de l'apparition de la maladie (Gennart, 2001).

Sont souvent mis en avant dans la famille, l'entourage, les aidants naturels : l'inquiétude devant des symptômes non expliqués ni identifiés, le désarroi devant la douleur et/ou la dégradation des capacités fonctionnelles ou cognitives, les perturbations de la vie quotidienne… Sur le plan matériel, peuvent survenir des pertes financières dues aux frais entraînés par l'errance diagnostique, au retentissement professionnel éventuel chez la personne malade et/ou chez le proche (perte d'emploi, temps partiel non choisi…).

Ces conséquences sont évidentes pour les troubles envahissants du développement, l'autisme. Les familles et les parents ayant à soutenir un enfant malade sont souvent eux-mêmes exposés à une détresse psychologique (Cousino, 2013 ; Reed 2012), aggravée par des soucis matériels pouvant être en rapport avec la maladie chronique déclarée (Thurston, 2011). L'échelle *Caregiver Reaction Assessment* (CRA) est un outil qui permet d'évaluer les retentissements de la maladie sur les aidants naturels selon cinq composantes : la perturbation des activités, les problèmes financiers, l'absence de soutien familial, les problèmes de santé et l'impact de l'aide sur l'estime de soi (Antoine, 2010).

De même, des enfants dont les parents souffrent de maladies chroniques peuvent rencontrer des difficultés dans leur développement.

Il convient aussi de prendre en compte la souffrance psychologique de la fratrie souvent oubliée par l'équipe soignante. Par exemple dans la mucoviscidose, les équipes spécialisées proposent des prises en charge spécifiques pour la fratrie d'enfant malade ; on le fait aussi pour les grands-parents, élément important à prendre en compte, car dans une maladie grave toute la famille va être aidante pour les parents (du moins c'est l'idéal). C'est aussi le rôle des associations de familles d'aborder ces questions et d'attirer l'attention des soignants qui risquent de ne pas y penser spontanément. C'est particulièrement vrai pour une maladie génétique où il y a une culpabilisation du transmetteur (certes les deux parents en cas de récessivité mais aussi les grands-parents).

La communication entre les professionnels de santé et la famille est à ce titre indispensable (Gennart, 2001).

Dans le cas de maladies chroniques évolutives affectant des enfants, l'annonce de la maladie, les premiers signes de l'évolution de celle-ci sont autant d'étapes à franchir. On peut parler de « parcellisation » et de véritable « stratégies » d'adaptation des familles face à la maladie (Roy, 2008).

Le besoin d'information et de communication (Rosland, 2010) éprouvé par les familles dans la problématique de la maladie chronique en général est un élément largement abordé dans la littérature, ceci tant au niveau du délai de diagnostic comme par exemple : celui d'un diagnostic définitif de la maladie Alzheimer (58 % des aidants naturels ont attendu trois mois ou plus, 12 % un an), que pour les ressources possibles une fois le diagnostic établi (Gibson, 2011).

Dans l'apnée du sommeil, outre la persistance de la nuisance engendrée par les ronflements sévères, la fatigue et la somnolence diurne sont délétères pour l'entourage familial et professionnel. Des problèmes de couple sont décrits (chambre à part, divorce,…).

Dans la spondylarthrite, l'entourage est désarçonné par la douleur de son jeune proche, en l'absence fréquente de signe extérieur. Ceci génère souvent une anxiété parfois très marquée, une incitation à l'obtention d'un diagnostic « à tout prix », parfois des doutes sur la réalité des symptômes, une incompréhension, des tensions dans la vie quotidienne. Dans l'entourage scolaire, professionnel et sportif, un constat d'échec peut être assez rapidement porté, éventuellement assorti là aussi de doutes sur la réalité des plaintes. Au contraire, un diagnostic précoce et une prise en charge clairement expliquée permettent en général une bonne compréhension de la situation et un accompagnement positif.

L'impact sociétal

Les conséquences sociétales de la maladie chronique se manifestent en termes d'arrêts de travail, d'invalidité, de dépendance, de coûts directs et indirects, etc. Elles affectent donc la productivité : nombre d'heures travaillées, baisse potentielle

de main-d'œuvre dans la population active, retraites anticipées…(Observatoire européen des systèmes de soins de santé, 2010).

Un meilleur contrôle de la maladie, la diminution des complications, font baisser son poids économique et génèrent des économies. Les éléments collectés sont inégalement documentés selon les pathologies. Ils sont présentés ci-dessous.

Polyarthrite rhumatoïde

Les études démontrant le bénéfice médico-économique d'une prise en charge précoce sont solides et bien documentées (Beresniak, 2011 ; Barnabe, 2013 ; Hallert, 2011, Zhang, 2012).

Lorsque les objectifs de rémission ou de faible niveau d'activité sont atteints, les patients atteints de polyarthrite rhumatoïde induisent moins de dépenses de santé que ceux en activité modérée à sévère (Barnabe, 2013). Un bon contrôle du niveau d'activité de la polyarthrite rhumatoïde se traduit également par un moindre recours à des ressources médicales pour les autres pathologies du patient non directement liées à la polyarthrite rhumatoïde.

Sachant que seuls 10 % des malades mis sous traitement six mois après le diagnostic sont en rémission alors que l'on atteint 50 % quand le traitement est instauré dans les trois premiers mois (Emery, 2002), il est aisé de faire un lien avec les conséquences économiques d'un diagnostic et d'une prise en charge tardifs.

Les patients atteints de polyarthrite rhumatoïde avec une prise en charge précoce et qui sont en rémission (définie par le score DAS28) arrêtent moins leur activité professionnelle, à hauteur de 54 % de moins que ceux qui ont un DAS28 > 3,2 ($P < 0,05$) (Zhang, 2012).

Les bio-médicaments, du fait de leur efficacité importante, dans le respect des recommandations de bonne pratique, peuvent mener à une diminution des coûts à moyen et long termes, par exemple *via* une diminution des arrêts maladie et des gestes chirurgicaux (Olofsson, 2010).

Spondylo-arthrites

Pour le système de soins, le retard de diagnostic et de prise en charge expose à la multiplication des coûts directs (examens complémentaires, par exemple scanner lombaire à la recherche d'une hernie discale, prise en charge des complications) et indirects, d'autant que la maladie touche souvent des personnes jeunes, en période d'activité professionnelle.

Parmi ses conséquences, on constate le non contrôle des symptômes et du retentissement fonctionnel, avec des implications professionnelles : arrêts de travail (Guillemin, 1990 ; Boonen, 2006) ; tout comme le non contrôle de l'inflammation, facteur de sur risque cardiovasculaire, déjà augmenté dans la spondylo-arthrite (Mathieu, 2011) et potentiellement de mortalité (Prati, 2011).

Ostéoporose

Une identification précoce des personnes à risques suite à une fracture peut permettre d'instituer un traitement anti-ostéoporotique et d'éviter d'autres fractures, ce qui aboutit à une réduction des coûts de la maladie (Kimber, 2011, Tucci, 2006).

Apnée du sommeil (SAOS)

Les coûts de consommation médicale sont majorés avant le diagnostic et diminuent avec le traitement du SAOS (Ronald, 1999 ; Bahammam, 1999 ; Kapur, 1999 ; Tarasiuk, 2005 ; Peker, 1997). Une étude multicentrique française a montré qu'un délai de six mois pour la réalisation de la polysomnographie diagnostique est associé à une augmentation de la consommation de soins pendant cette période comparativement à des patients diagnostiqués et traités sans délai (Pelletier-Fleury, 2004).

Insuffisance rénale

Les efforts de prévention ainsi que la surveillance sont nécessaires pour éviter l'augmentation des coûts et les complications (Levey, 2009). Il y a nécessité d'une meilleure prise en charge ainsi que du développement de stratégies pour une meilleure utilisation des services de soins (Black, 2010).

Troubles bipolaires

Un modèle d'étude sur la rentabilité d'un diagnostic précoce chez les adultes se présentant pour la première fois avec des symptômes de trouble dépressif majeur a montré que ce diagnostic précoce pouvait réduire les coûts de soins de santé (Menzin, 2009). Le délai avant diagnostic entraîne inévitablement des conséquences cliniques, fonctionnelles et économiques (Scott, 2011).

Broncho-pneumopathie chronique obstructive Asthme

Une erreur de diagnostic conduit à une gestion inadéquate des patients et à l'escalade des coûts des soins de santé. Un diagnostic précoce et précis peut aider à assurer une gestion optimale et rentable des soins aux patients (Russel, 2011). De plus, la notion de niveau de contrôle est abordée dans la littérature, notamment dans le cas de l'asthme (Gadenne, 2011).

Les mécanismes à l'origine de retards de diagnostic et de prise en charge des maladies chroniques

Les mécanismes expliquant le retard au diagnostic et/ou à la prise en charge sont multiples. Les déterminants intervenant dans la prise en charge des maladies chroniques en général (schéma adapté du modèle PROCEED, annexe 5) sont à prendre en considération pour la période particulière de l'entrée dans la maladie, avec les spécificités de cette période précoce.

Nous étudierons successivement :

- les facteurs liés aux patients ou à leur entourage, à leurs représentations de la santé et à leurs capacités d'accès aux sources d'information ;
- les facteurs liés aux professionnels de santé, aux relations soignant-soigné, au système de santé ;
- les pistes actuelles en faveur d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces ;
- l'état de la surveillance et de la recherche.

Facteurs liés aux personnes malades, à leurs représentations et à leurs sources d'information

Le mode d'expression clinique de la maladie (sévérité des symptômes et des troubles) et l'attitude de la personne face à ces anomalies, variables d'un sujet à l'autre, vont conditionner l'expression ou non d'une demande de soins et l'acceptation ou non d'examens complémentaires et/ou de consultations spécialisées.

L'expression d'une demande auprès d'un médecin, l'adhésion au suivi et aux soins conseillés par le médecin traitant varient en fonction de l'âge et du sexe du patient, selon sa culture et son origine ethnique, sa catégorie socioprofessionnelle, son niveau de ressources et son type de protection sociale.

Le contexte socio-familial et socioprofessionnel de la personne joue également un rôle. L'anticipation de répercussions négatives possibles de la maladie sur la vie personnelle, familiale et/ou professionnelle est susceptible de constituer un frein pour la demande ou l'acceptation d'une démarche diagnostique.

Ces freins peuvent émaner de la personne concernée mais aussi parfois du médecin, en particulier lorsque le patient présente des comorbidités associées ou en cas de poly-pathologie ; le médecin peut alors être amené à hiérarchiser les prises en charge en réalisant l'évaluation bénéfice et risque d'une nouvelle prise en charge.

Il existe une interaction plus ou moins explicite entre le profil et le contexte du patient et le médecin traitant, qui se traduit en particulier dans la **relation médecin–malade (soignant–soigné)** et qui conditionne les attitudes individuelles de chacun des protagonistes.

La qualité de cette relation et du contact noué, le degré de confiance que la personne accorde à son médecin entrent également en jeu.

Lors de l'entrée dans la maladie, **la qualité de l'annonce du diagnostic et du programme personnalisé de santé** est cruciale. Lorsque cette annonce n'est pas réussie, les conséquences peuvent en être lourdes et durables. Les recommandations relatives au dispositif d'annonce du cancer ont été complétées. La HAS a en effet publié des recommandations sur l'annonce et l'accompagnement du diagnostic d'un patient ayant une maladie chronique en février 2014[11].

L'implication active de la personne malade dans la gestion de sa propre maladie est indispensable dès cette phase précoce. Lorsque les conditions n'en sont pas réunies, les conséquences sur la qualité de la mise en œuvre effective de la prise en charge précoce peuvent être très négatives.

La nécessité d'une information de qualité est largement soulignée mais ne suffit pas à rendre la personne malade autonome et à constituer une véritable alliance thérapeutique soignant-soigné. Une décision médicale partagée reposant sur l'information et l'éducation du patient est nécessaire et constitue par exemple la toute première des recommandations de bonne pratique actuelles pour la polyarthrite rhumatoïde, où la prise en charge doit être précoce et rigoureuse (Gaujoux-Viala, 2014) ; elle conditionne entre autres l'adhésion de la personne malade au programme personnalisé de santé qui lui est proposé, en accord avec les recommandations de bonne pratique.

On peut incriminer une méconnaissance ou une faible sensibilisation à la maladie, pouvant entraîner une sous-déclaration des signes ou des symptômes par le patient auprès du médecin. Parfois aussi, des symptômes sont sous-estimés, ou interprétés comme une conséquence du vieillissement ou d'une circonstance particulière.

Les sentiments de crainte, de peur de certains diagnostics varient selon les représentations de santé. Il peut s'agir d'un déni de la maladie et/ou de sa gravité (maladies rhumatismales, démences et maladie d'Alzheimer), d'une crainte de ses conséquences professionnelles, sociales… Interviennent également les réticences vis-à-vis d'explorations invasives (ponction-biopsie hépatique par exemple), de traitements contraignants (ostéoporose, appareillage dans l'apnée du sommeil…) ou de traitements perçus comme dangereux.

Plus généralement, la non-adhésion des patients au suivi et aux traitements a des causes multiples qui ne sont pas spécifiques de la problématique du diagnostic précoce, mais doivent être prises en compte dès l'entrée dans la maladie.

Il ne faut pas sous-estimer la méconnaissance par la population générale et/ou le vécu sociétal négatif de certaines maladies.

11. *Guide Parcours de soins.* http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2014-03/guide_annonce_diagnostic_web.pdf

Il existe en effet une méconnaissance ou une faible sensibilisation à certaines maladies (BPCO, glaucome, polyarthrite rhumatoïde, spondylo-arthrites, ostéoporose…), dont la gravité est volontiers sous-estimée.

Les médias diffusent des informations qui peuvent paraitre contradictoires, notamment dans la connaissance des thérapeutiques. L'information obtenue *via* Internet repose sur des sites de qualité très disparates avec des contre-vérités qui peuvent être préjudiciables.

Enfin la « stigmatisation » dans la représentation de certaines maladies (alcoolisme, Alzheimer, troubles bipolaires,…), voire de la maladie chronique en général (« fantasme » de la bonne santé, de la « forme » et du jeunisme sans limite) peuvent être des obstacles au diagnostic et/ou à la prise en charge.

Le recueil des données a permis de souligner différents points illustrés ci-dessous

- Réticences ou délai du patient à consulter

Parmi les éléments de retard de diagnostic, l'allongement du délai de consultation du fait du patient apparaît comme une cause importante. Ainsi, la perception et l'interprétation des symptômes par le patient vont jouer un rôle important dans le processus de décision conduisant à la consultation (Kumar, 2007). L'identification des premiers symptômes est parfois difficile, certains semblent même nier l'existence de symptômes malgré la douleur et des handicaps au quotidien (Townsend, 2010). Une étude plus ancienne réalisée chez les patients recensés par le registre des maladies inflammatoires chroniques de l'intestin du Nord-Ouest de la France (EPIMAD) montre que l'anxiété du patient, la perception qu'il a de son état de santé ainsi que son interprétation des symptômes jouent un rôle déterminant dans la décision de consultation ; le délai de diagnostic n'est pas attribué à un retard de prise en charge mais bien au comportement du patient (Grandbastien, 1999).

L'absence de consultation de leur médecin généraliste par les patients atteints est la première cause d'absence de diagnostic pour la BPCO aux Pays-Bas (Albers, 2009) ou de retard de diagnostic de la polyarthrite rhumatoïde au Royaume-Uni, au sein de la population de Birmingham (Kumar, 2007).

Néanmoins, dans le contexte socio-économique actuel, il ne faut pas oublier le « renoncement » aux soins d'une partie de la population lié à des coûts de santé de plus en plus reportés sur le patient lui-même (Davidoff, 2005).

- Méconnaissance et déni de la maladie

La méconnaissance de la maladie imputable à un manque de communication ou à une communication non adaptée est souvent évoquée dans la littérature. De façon schématique, le défaut de communication peut se situer à trois niveaux :

1) le patient n'exprime pas les symptômes ressentis ou le professionnel ne pose pas les questions pertinentes ;
2) il existe un déficit de compréhension interpersonnelle éventuellement lié à une difficulté relationnelle ;
3) le défaut relève de la communication publique.

Dans la maladie rénale, une étude australienne a montré que les réelles conséquences de la maladie rénale (pouvant aller jusqu'à la transplantation) n'étaient quasiment pas évoquées par les médias alors même qu'une campagne d'information et de sensibilisation avait été lancée par les néphrologues (Tong, 2008).

Une méconnaissance de la maladie peut entraîner, de la part du patient, une sous-déclaration des symptômes auprès du médecin pour la BPCO (Carre, 2008 ; Roche 2004). Il est aussi noté qu'au-delà d'un manque de compréhension de la gravité de la maladie, certains patients réticents à signaler leurs symptômes peuvent aller jusqu'à accepter ceux-ci comme une conséquence du vieillissement ou d'un comportement (Bellamy, 2007, Maladie d'Alzheimer, 2007). Ce déni peut aussi bien être celui du patient ou de son entourage, comme c'est souvent le cas dans la maladie d'Alzheimer. Le déni des symptômes de la maladie tout comme le déni de la maladie elle-même impacte la prise en charge (Guerin, 2012 ; Stoller, 2006).

- Méconnaissance et méfiance du patient vis-à-vis de la prise en charge

Dès l'annonce du diagnostic, une compréhension de la maladie et de sa prise en charge sont nécessaires. L'absence d'appropriation du diagnostic ou de compréhension des évolutions possibles de la maladie et du rapport bénéfices/risques des traitements peut être délétère. Les professionnels de santé doivent être particulièrement vigilants sur la bonne compréhension qu'a le patient de sa pathologie afin que l'auto-évaluation prenne bien en compte l'état de santé, la situation sociale et les événements de la vie.

La méconnaissance de la maladie peut aussi être induite par une perception erronée de celle-ci, une normalisation des symptômes ne conduisant pas à une recherche d'aide (Stack, 2013). La perception de la maladie est parfois aussi liée à des croyances, à une histoire familiale. Ainsi, l'influence des membres de la famille dans l'auto-évaluation et les soins joue-t-elle un rôle important dans les situations intergénérationnelles (Warren, 2011). Le comportement des proches peut ainsi parfois altérer la qualité de la prise en charge du malade (Antoine, 2010).

- Non observance des traitements par les patients / non adhésion

Plusieurs facteurs sont mis en avant dans la littérature pour expliquer la non-observance, la non-adhésion aux traitements prescrits. Cette non-observance peut être constatée tout au long de l'évolution, mais le risque est d'autant plus grand que l'on est en phase initiale de la maladie chronique. Cette phase d'entrée dans la maladie et dans le traitement constitue une difficulté supplémentaire, avec la nécessité pour le patient de faire face à l'annonce du diagnostic et à l'annonce de la stratégie thérapeutique et du suivi, à poursuivre sur le long terme. En outre, pour les patients dont la maladie chronique est peu symptomatique au début, le bénéfice d'un traitement contraignant peut être mal perçu.

L'incompréhension du traitement par le patient peut le conduire à ne pas voir l'utilité de ce dernier (Russell, 2011). Le praticien doit savoir faire preuve de pédagogie auprès de son patient (Tibaldi, 2009). Le patient peut aussi avoir des craintes quant à des effets indésirables du traitement. Une relation de confiance médecin-patient

comme gage de bonne observance est ainsi mise en évidence (Russell, 2011 ; Reach, 2010). On peut noter l'existence, chez des patients atteints de maladie chronique, d'un phénomène d'auto-négligence (Gibbons, 2009). La personnalité du patient va induire son comportement face aux symptômes, à la maladie, au traitement (Schiffer, 2007). L'accompagnement est nécessaire car la non-observance conduit à une aggravation et/ou à des complications de la maladie (Stoller, 2006).

L'observance ou la non-observance est une question complexe qui doit toujours être prise en compte par le praticien, notamment dans le cas de la maladie chronique (Tibaldi, 2009). Enfin, les facteurs sociaux sont déterminants dans la « capacité » à gérer la maladie, à faire évoluer son mode de vie (Ferrer, 2010).

Même lorsque le diagnostic de diabète est posé, la prise en charge médicale nécessite l'adhésion du patient à des règles hygiéno-diététiques et à un traitement médicamenteux souvent difficiles à suivre pour ces personnes. Le diagnostic n'est donc pas synonyme de traitement efficace (Tiv, 2012).

Dans la mucoviscidose, il faut souligner que le médecin ne fait pas d'« ordonnance », qui vient du verbe ordonner, mais une « négociance » parce que les études montrent très bien que seuls 50% des traitements prescrits sont réellement appliqués. Il faut donc une bonne relation de confiance entre patient et soignant pour que le patient puisse dire ce qu'il fait réellement sans avoir l'impression de passer un examen à chaque fois qu'il voit le médecin, lui répondant ce que ce dernier attend comme réponse et non ce qu'il fait réellement. C'est tout l'intérêt d'une équipe pluridisciplinaire pour les maladies chroniques les plus graves car le patient ne le dira pas forcément au médecin mais plus volontiers à l'infirmière perçue comme étant plus proche de ses préoccupations, au psychologue, à l'assistante sociale ou à d'autres (Roussey, 2002, 2003).

Facteurs liés aux professionnels de santé et à la pratique professionnelle

Les données collectées pointent différents facteurs.

Pour les médecins, ont été soulignées les difficultés du diagnostic au début de la maladie pour certaines pathologies (spondylo-arthrites, broncho-pneumopathie obstructive chronique, Alzheimer,…). Cette difficulté est marquée devant des symptômes ambigus ou difficiles à identifier, parfois d'allure banale (lombalgies, fatigue…), difficulté aussi au repérage précoce du mésusage de l'alcool par exemple, ainsi que la complexité de la démarche diagnostique face aux poly-pathologies. Des insuffisances dans la formation initiale et surtout dans la formation continue sont mentionnées souvent à l'origine des difficultés rencontrées.

L'évolution rapide pour certaines pathologies des critères diagnostiques et scores d'évaluation peut constituer une difficulté. Même s'il existe des recommandations de bonne pratique, elles ne sont pas nécessairement connues de tous les professionnels, ou pas actualisées.

Par ailleurs, il peut exister des réticences à poser certains diagnostics (maladie d'Alzheimer) (Dartigues, 2011 ; Engberink, 2013). Ces réticences peuvent être aussi présentes pour la mise en œuvre des traitements, avec l'évolution rapide des données validées sur le rapport bénéfices/risques, l'apparition de nouveaux traitements.

Sont également mises en question des conditions d'exercice défavorables, le manque de moyens, de temps, un matériel inadéquat…

De façon générale, on relève un recours insuffisant aux nouvelles techniques de l'information et de la communication.

La problématique des retards d'adressage au spécialiste et/ou du délai long d'obtention du rendez-vous auprès des spécialistes est un point important pour le diagnostic et la prise en charge précoces.

Le rôle du médecin de premier recours est capital car c'est lui qui va effectuer la première évaluation clinique qui entrainera la prescription d'examens complémentaires (biologie, imagerie, explorations fonctionnelles, etc.), suivis le cas échéant d'une demande d'avis auprès d'un médecin spécialiste consultant. De ce fait l'existence d'une bonne coordination entre ces différents acteurs représente un atout déterminant pour permettre une prise en charge précoce.

En fait, l'analyse des retards montre qu'ils sont multifactoriels, bien que rarement tous analysés dans la même publication (Homik, 2011 ; Jamal, 2011).

- Méconnaissance de symptômes ambigus ou difficiles à identifier

L'incertitude du diagnostic est un élément décisif dans l'allongement des délais de diagnostic ou de prise en charge : faible degré de spécificité de certains symptômes, méconnaissance ou difficultés de hiérarchisation ou de mise en cohérence dans le cas de pathologies chroniques multiples.

Maladie d'Alzheimer

Le retard de diagnostic en France est en partie lié à la confusion des symptômes (Delrieu, 2009). Le sous-diagnostic de la maladie d'Alzheimer concerne 1 malade sur 2 et 1 sur 3 au stade précoce de la démence, en particulier chez les personnes âgées de plus de 80 ans en raison d'une confusion avec les signes de vieillissement physiologique (Dartigues, 2011). Le diagnostic de la maladie d'Alzheimer implique la présence d'un trouble mnésique d'installation insidieuse associée à l'atteinte d'au moins un autre domaine cognitif et d'un retentissement social ou sur les activités de la vie quotidienne. Il requiert l'exclusion d'autres pathologies pouvant être à l'origine d'une détérioration cognitive (Delrieu, 2009). Au stade léger c'est un diagnostic difficile à établir qui nécessite une évaluation détaillée des fonctions cognitives et une évaluation clinique et paraclinique précise. Cette démarche diagnostique est au mieux réalisée en contexte spécialisé, idéalement dans des centres « mémoire » pouvant réaliser une évaluation détaillée des fonctions cognitives. Le sous-diagnostic de la maladie d'Alzheimer est souvent lié au fatalisme des soignants (Dartigues, 2011). De même, les cas de démence sont souvent sous-diagnostiqués par les médecins généralistes qui semblent ne pas en considérer les symptômes (Engberink, 2013).

Hyperthyroïdie Le spectre des signes et symptômes est large. Les cliniciens doivent être conscients de la nature des plaintes des patients afin que l'hyperthyroïdie soit diagnostiquée rapidement pour éviter la morbidité associée à un retard de diagnostic. Les plaintes les plus fréquentes sont les plaintes cardiaques ainsi que les troubles du comportement et de l'humeur (Loomba-Albrecht, 2011). La maladie de Basedow est rare chez l'enfant et peu connue des médecins ce qui explique le retard du diagnostic.

Hypothyroïdie L'hypothyroïdie est par contre fréquente ; le dépistage néonatal permet de repérer plus de 95 % des hypothyroïdies donc pas de retard au diagnostic… sauf si on oublie que 5 % échappent au dépistage et seront diagnostiqués avec retard, car le médecin n'y pensera plus. C'est toutefois un risque théorique, dans ces cas-là l'enfant a exceptionnellement une hypothyroïdie isolée, rentrant plutôt dans un cadre d'insuffisance hypophysaire globale avec une symptomatologie plus riche et diverse. Il y a aussi les hypothyroïdies acquises auto-immunes qui sont souvent diagnostiquées avec retard ce qui est préjudiciable pour son développement global, raison pour laquelle on enseigne toujours aux médecins les signes de l'hypothyroïdie de l'enfant. On ne peut se contenter du seul dépistage néonatal même si c'est le plus fréquent et le plus préjudiciable pour l'enfant s'il n'est pas réalisé, des parents exceptionnellement le refusant à la naissance. On est là plutôt dans l'acceptabilité d'un dépistage et non dans le diagnostic précoce.

L'hypothyroïdie fruste de la femme enceinte constitue également un point d'intérêt.

Broncho-pneumopathie chronique obstructive Dans une étude réalisée en 2009 aux Pays-Bas, il est observé que celle-ci est sous-diagnostiquée en soins de premier recours. Les troubles respiratoires, dont la toux chronique, sont l'une des raisons les plus courantes de consultation en médecine générale et un diagnostic différentiel approprié est nécessaire (Mueller, 2013). Une toux chronique et une apathie, plutôt qu'une respiration sifflante avec essoufflement, constituent les symptômes à privilégier pour proposer une spirométrie, cette approche apparait pertinente chez des patients présentant une toux chronique et qui consultent rarement leur médecin (Albers, 2009). Les signes cliniques initiaux sont utiles à prendre en compte (Oshaug, 2013).

Polyarthrite rhumatoïde Dans la mesure où la présentation clinique peut être trompeuse ou incomplète au début de la maladie, certains médecins généralistes éprouvent des difficultés à identifier les patients (Fautrel, 2010).

Fatigue La fatigue est aussi souvent associée aux maladies chroniques et doit être traitée comme un symptôme potentiel (Deale, 2001).

■ Conditions difficiles de mise en œuvre

Certains professionnels évoquent un manque de moyens matériels, humains et organisationnels, notamment au plan de la communication : temps insuffisant pour établir un diagnostic détaillé, matériel inadéquat, contraintes réglementaires et coûts (tests, etc.).

Des obstacles à l'usage de l'*Evidence-Based Medicine* sont couramment rencontrés par les praticiens (Dodson, 2010) : manque de temps, de ressources, de finance-

ment et de données. Il existe aussi une sous-utilisation habituelle par les médecins généralistes de scores de risques, inadaptés aux modalités de la consultation (Müller-Riemenschneider, 2010). La spirométrie, malgré les recommandations, est inégalement effectuée dans la pratique des soins primaires pour des raisons notamment d'accès au matériel, d'absence de formation, de coût et de temps (Bellamy, 2007).

Difficultés de prise en charge précoce

Il est constaté parallèlement que les connaissances ne sont pas toujours adaptées pour une prise en charge précoce. Pour gérer les maladies chroniques, les médecins et les autres professionnels de santé doivent fournir à leurs patients un niveau approprié de soins en définissant notamment des « parcours de santé » (HCSP, 2014) et en développant de véritables prestations de services (Comino, 2012 ; Gil-Guillen, 2011).

La relation médecin-patient doit être développée sur la base d'une confiance réciproque relevant de dimensions cognitives et affectives qui peuvent entraîner l'observance du traitement et la satisfaction du patient (Fuertes, 2007).

Dans le cas des pathologies chroniques multiples, une approche centrée sur le patient doit être spécifiquement privilégiée (Kahn, 2007). L'initiative Alberta au Canada, dans laquelle le positionnement du patient au centre du dispositif a été particulièrement développé, facilite la participation active de celui-ci au processus de soins (Delon, 2009).

Facteurs liés au système de soins

Les données collectées pointent différents mécanismes de retard dans le diagnostic et la prise en charge précoces des maladies chroniques.

Accès aux soins

Les facteurs liés au système de soins peuvent s'analyser en fonction des niveaux de recours dans le parcours du patient.

Accès aux soins de premier recours

Le fait de disposer d'un médecin traitant identifié (pour la majorité des Français, un médecin généraliste) représente incontestablement un atout favorisant le recours aux soins lors de la survenue de symptômes. Devant le tableau clinique présenté par le patient, la mise en œuvre d'une démarche diagnostique va être conditionnée par les connaissances et le raisonnement clinique du praticien, qui peut parfois être mis en difficulté devant certaines présentations inhabituelles ou atypiques. Le rôle du médecin de premier recours est capital puisque c'est lui qui va effectuer une première synthèse clinique qui entrainera la prescription d'examens complémentaires (biologie, imagerie, explorations fonctionnelles etc.), suivis le cas échéant d'une demande d'avis auprès d'un médecin spécialiste consultant. Cependant l'accès au médecin traitant peut parfois poser des difficultés, en particulier dans certaines zones géographiques insuffisamment dotées en praticiens. Les modalités d'accès au système de soins de premier recours (disponibilité et délais) et le degré de satisfaction de la demande de soins ont un impact sur la détection et la prise en charge des maladies chroniques (Anwar, 2012).

- Accès aux soins de second recours (plateaux techniques et consultants spécialistes)

Outre la capacité du médecin de premier recours à initier cette démarche, sa réalisation effective par le patient dépendra de la facilité d'accès, tant du point de vue géographique que financier (avance de frais, reste à charge), aux plateaux techniques et aux consultants spécialistes. Dans certains cas, le délai d'obtention d'un rendez-vous auprès du spécialiste peut constituer un obstacle à la réalisation d'un diagnostic ou à la mise en œuvre d'une prise en charge précoces. D'autre part, un adressage retardé au spécialiste peut être délétère ; *a contrario,* le succès de la démarche peut être retardé ou compromis si l'offre de soins n'est pas graduée ou mal structurée, en particulier lorsque le patient consulte directement un spécialiste de second recours sans avoir été orienté par son médecin traitant.

A cet égard l'existence d'une bonne coordination entre médecins de première ligne et médecins de deuxième, voire de troisième ligne ainsi que d'un maillage territorial de cette offre représente un atout déterminant pour permettre cette précocité.

Une mauvaise lisibilité du système de soins peut aussi conduire à de mauvais choix dans l'orientation du patient, que ce soit du fait du patient lui-même et de son entourage, ou du fait du médecin. Dans le cas des maladies chroniques, on note une sur-utilisation des services d'urgence, pas toujours pertinente et efficiente (Hossain, 2013).

L'accès au spécialiste, plus à même de diagnostiquer et de prendre en charge une affection chronique au début, n'est pas toujours aussi rapide qu'il le faudrait, pour des raisons variables, outre les raisons tenant au patient lui-même. Il peut être à l'origine d'un retard préjudiciable à la prise en charge adaptée et au non-respect des recommandations de bonne pratique. Les études de cohorte sont instructives dans ce sens (Fautrel, 2010). Dans certaines pathologies cela peut conduire à questionner la possibilité d'accès direct au spécialiste. La mise à la disposition des médecins généralistes d'outils simples pour guider l'adressage précoce au spécialiste peut être utile, comme dans la polyarthrite rhumatoïde, pour respecter les recommandations de bonne pratique (Emery, 2002).

- Renoncement aux soins, inégalités sociales de santé

En 2012 (Enquête santé et protection sociale ESPS 2012, publiée par l'Irdes en juin 2014), en France métropolitaine, 17 % des bénéficiaires majeurs de l'Assurance maladie déclarent avoir renoncé à au moins un soin au cours des douze derniers mois parce que le délai d'attente pour un rendez-vous était trop long et 3 % parce que le cabinet était trop éloigné ou qu'ils avaient des difficultés de transport. Contrairement au renoncement pour raisons financières, ces renoncements pour des difficultés d'accès ne sont pas liés à la détention d'une complémentaire santé ni à des facteurs économiques. Parmi les personnes déclarant avoir renoncé à au moins un soin pour raisons financières, on trouve plus de personnes déclarant un mauvais état de santé ou porteurs de maladie chronique. L'impact de ces situations de renoncement sur le diagnostic précoce n'a pas été recherché.

La lutte contre les inégalités sociales de santé est importante dès l'entrée dans la maladie chronique

Les inégalités sociales de santé ont notamment fait l'objet de plusieurs travaux du HCSP : un rapport *Les inégalités sociales de santé : sortir de la fatalité* (La Documentation française, Paris, 2010) ; un dossier paru dans la revue *Adsp* n°73 : « Les inégalités sociales de santé » (déc. 2010), ainsi que dans le rapport *Crise économique, santé et inégalités sociales de santé* (La Documentation française, Paris, 2016).

Organisation du système de soins

Les données collectées n'ont pas permis de trouver des éléments spécifiques au diagnostic et à la prise en charge précoces. Néanmoins, la phase d'entrée dans la maladie constitue une période difficile.

Parmi les éléments favorisants figurent notamment l'existence de réseaux de santé primaires accessibles, disponibles et abordables, prévoyant notamment une réorganisation de la pratique, l'aide au patient et son information, de nouvelles structures, le développement des effectifs et des incitations financières (Comino, 2012 ; Cordier, 2013). À titre d'exemple, l'enjeu d'une prise en charge précoce de patients atteints d'arthrite inflammatoire à risque réside dans l'organisation et la coordination du système de soins pour que les patients soient identifiés, orientés, triés et pris en charge dans les meilleurs délais (Villeneuve, 2013).

De manière non spécifique par rapport à notre problématique, une approche pluridisciplinaire est souvent nécessaire pour une prise en charge adéquate et efficace. Les efforts pour intensifier les interventions pour la gestion des maladies chroniques courantes dans les pays en développement ont tendance à se concentrer sur une maladie et ses causes, et sont souvent fragmentés et verticaux (Samb, 2010). Enfin, la densité de l'offre de soins n'apparaît pas toujours adaptée aux besoins (Fautrel, 2010).

Un avis du HCSP[12] relatif à l'évaluation des programmes d'éducation thérapeutique des patients fait le constat que « *La progression des maladies chroniques a contribué à une meilleure connaissance des déterminants et des comportements de santé.* » Cet avis identifie les facteurs d'éloignement des individus du système de soins ainsi que les compétences leur permettant d'utiliser ou non les services de santé comme facteurs dans les inégalités sociales de santé. Bien que non spécifique de la question du diagnostic et de la prise en charge précoces, objet de ce rapport, il semble important à l'avenir de ne pas raisonner uniquement selon les principes d'universalisme des politiques publiques et de bâtir des réponses adaptées à chaque groupe de situations si l'on souhaite améliorer l'état de santé de la population. Cet avis précise que « *Les compétences psychosociales sont dépendantes des normes et des valeurs sociales et désignent un ensemble de comportements qui rend les individus capables de mettre en œuvre des actions jugées adaptées et efficaces. Les compétences sont dépendantes de l'évaluation que chacun fait de ses capacités à agir sur son environnement ou sur ce qui*

12. Avis du 12 octobre 2015 relatif à la mise en oeuvre de l'éducation thérapeutique du patient depuis la loi n°2009-879 du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires (HPST).

lui arrive (situation spécifique de maladie). Les individus agissent sur leur environnement et inversement, leur environnement les modifie. »

La question de l'accompagnement des personnes malades ou non vers et dans le système de santé est primordial. Le rapport remis à la ministre chargée de la santé portant sur l'accompagnement des patients à l'autonomie (2015)[13], classe les actions en deux catégories : les actions d'accompagnement à visée ciblée (méthode, population, pathologie…) et les actions d'accompagnement à visée globale. Le rapport de Christian Saout concerne l'accompagnement à l'autonomie. L'accompagnement à l'autonomie s'adresse à l'ensemble des populations, qu'elles soient malades ou non. Il constate que les multiples théories (réhabilitation, capabilité, « *empowerment* », « *care* »…) ont toutes un socle commun de valeurs sur lesquelles l'accompagnement à l'autonomie repose également. En outre il insiste sur l'aspect non normatif du renforcement des capacités : l'accompagnement ne doit pas être un levier de la « normalisation » des personnes qui doivent conserver leur libre arbitre. Ce rapport estime enfin que la lisibilité du dispositif pourrait être améliorée à travers la mise en œuvre de « Caps santé » afin de mobiliser les acteurs autour de la santé orientée sur la personne.

13. Christian Saout. *Cap Santé ! Rapport en vue du cahier des charges des expérimentations des projets d'accompagnement à l'autonomie prévues par le projet de loi de modernisation de notre système de santé,* http://www.social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/20_07_15_-_RAPPORT_-_M-_Saout.pdf

Quelles pistes pour améliorer le diagnostic et la prise en charge précoces ?

Pistes relatives à la pratique professionnelle

Progrès des technologies et outils médicaux

L'exploitation clinique des résultats de la recherche et de l'évolution des technologies peut être source de progrès et améliorer les conditions d'un diagnostic et/ou d'une prise en charge précoces des maladies chroniques.

Les évolutions dans l'utilisation ou le développement de l'imagerie médicale peuvent contribuer à fournir de nouveaux outils d'aide au diagnostic précoce. Les résultats de l'étude Espoir (Étude et suivi des polyarthrites indifférenciées récentes) indiquent que l'échographie trouve en pratique courante une place pour confirmer une suspicion clinique et biologique et contribuer ainsi à une évaluation initiale de polyarthrite rhumatoïde (Combe, 2014). En permettant une détection précoce de la présence de synovite, ténosynovite et érosions articulaires (Pham, 2010), l'échographie constitue en complément des scores cliniques un outil précieux et robuste objectivant l'atteinte des structures articulaires (Thiele, 2012). L'IRM a vu ses indications précisées dans les spondylarthrites axiales ; l'échographie trouve également son intérêt dans les formes périphériques. Dans le cas de la maladie d'Alzheimer, des outils d'imagerie médicale innovants pourraient également permettre d'identifier les signes précoces de la maladie (Saint-Aubert, 2012) .

Les innovations dans le domaine de la biologie et des technologies médicales concourent aussi à l'établissement d'un diagnostic précoce. Certains peptides (anticorps anti-peptides citriques citrullinés [CCP]) sont des marqueurs spécifiques et sensibles de la polyarthrite rhumatoïde et constituent un outil efficace pour son diagnostic précoce (Tedesco, 2009).

En fait, toute innovation s'insérant dans le parcours de soins d'un patient atteint de maladie chronique doit inciter à réévaluer l'intérêt d'un diagnostic précoce ; toutefois, aucune innovation, si prometteuse soit-elle, ne devrait échapper à l'évaluation de son impact sur les patients (prenant en compte l'ensemble de leur parcours) et sur la société (en intégrant ses coûts pour les non malades).

Aide à la décision du praticien

Le développement d'outils d'aide à la décision pour les praticiens est aussi un point largement abordé dans la littérature.

La mise au point de questionnaires courts à l'usage des médecins généralistes est souvent avancée pour aider et encourager ces derniers à pousser leurs investigations à l'aide d'outils simples et fiables. Par exemple, la *National Kidney Foundation* a mis au point un questionnaire court (quinze questions) afin d'évaluer les connaissances des étudiants en médecine sur la maladie rénale. En effet, pour favoriser la détection précoce d'une maladie rénale et donc orienter le plus rapidement possible le patient vers un néphrologue, comme l'indiquent les recommandations, la formation initiale du médecin généraliste est cruciale (Agrawal, 2009).

L'étude française Zephyr, qui avait pour objectif d'évaluer une nouvelle stratégie de diagnostic précoce de la BPCO, a montré qu'en l'absence de support au diagnostic, près de 60 % des médecins généralistes ne recherchent pas tous les critères diagnostiques de la BPCO chez leurs patients à risque. Cette étude a montré que l'utilisation d'un logiciel d'aide au diagnostic, combiné ou non à l'utilisation d'un mini-spiromètre, a favorisé une détection précoce de la BPCO (Guerin, 2012). Le coût de la mise en place de nouvelles méthodes de diagnostic peut prêter à discussion face aux résultats obtenus (Kotz, 2011).

Malgré des résultats parfois concluants, l'utilisation de nouvelles méthodes de détection demeure confidentielle, comme par exemple dans le cas d'un algorithme d'apprentissage automatique destiné à la détection du diabète (Shankaracharya, 2010). Au Royaume-Uni, l'identification de personnes susceptibles d'être atteintes de diabète est réalisée à partir de glycémies collectées dans une base de données dédiée (QRESEARCH). Les personnes ayant des niveaux limites peuvent ainsi être identifiées et bénéficier d'interventions visant à réduire le risque de progression vers un diabète (Holt, 2008).

Usage des nouvelles technologies de l'information dans la pratique professionnelle

Les nouvelles technologies de l'information et de la communication (logiciels, web 3.0, téléphones portables, etc.) sont de plus en plus utilisées dans des outils permettant d'augmenter les chances de diagnostic précoce et de renforcer les conditions d'une prise en charge précoce des maladies chroniques en réduisant les disparités géographiques, l'isolement (géographique et social), les freins économiques et en permettant l'autogestion, l'intervention, le suivi et l'accompagnement. Ces outils peuvent aussi être utilisés pour l'aide à la décision du praticien.

La Commission européenne, à travers son Plan d'action 2012-2020 pour la Santé en ligne, considère que les solutions de santé en ligne peuvent permettre d'améliorer le bien-être des patients, en particulier de ceux atteints d'une maladie chronique, étant donné qu'il est plus facile ainsi de les traiter à domicile. Elle souligne le potentiel des applications pour appareils mobiles destinées aux patients, encourageant le développement d'applications utiles spécifiquement axées sur la santé, dont le contenu est contrôlé par des professionnels de santé.

Parmi les applications recensées, on note :

- Le projet DECIDE qui vise à mettre en place une e-infrastructure et un service pour le diagnostic précoce de la maladie d'Alzheimer et d'autres maladies neurodégénératives (Galeazzi, 2012).
- La sous-traitance, par télémédecine à un centre spécialisé, du diagnostic des troubles respiratoires liés au sommeil. Un tel système est approprié pour la création de réseaux de référents et pour l'identification de patients parmi des établissements non formés à la médecine du sommeil, qui autrement n'auraient pas été adressés à un laboratoire spécialisé pour un diagnostic spécifique (Boehning, 2009).

Citons également, de façon non spécifique quant à notre thématique :

- Les téléphones portables utilisés pour améliorer la communication infirmière-patient et la gestion des maladies chroniques (Blake 2008 ; Skinner 2008). La mise en place d'un suivi médical assisté par ordinateur, aidant par exemple les femmes vivant en milieu rural à mieux gérer les maladies chroniques. L'intervention pourrait être adaptée pour être utilisée par des infirmières, en particulier celles qui travaillent avec des personnes dans les zones rurales isolées (Weinert 2008, 2011).
- Télémédecine 2020 : modèles économiques pour le télé-suivi des maladies chroniques (Laurent, 2012).

Suivi adapté du patient et accompagnement

Une prise en charge personnalisée produit de meilleurs résultats qu'une prise en charge standardisée.

Un programme de gestion individualisée devrait être organisé pour chaque patient en fonction de la gravité de sa maladie et de ses facteurs de risques dès les premières étapes de la prise en charge.

Un diagnostic précoce, s'il est suivi d'un traitement spécifique sélectionné parmi les options thérapeutiques validées et adapté au patient ainsi qu'une surveillance étroite, visant si possible la rémission, constitue un facteur essentiel pour optimiser les résultats à long terme (Haraoui, 2011).

Dans une étude réalisée chez des patients atteints de BPCO, le rôle des soins primaires apparaît essentiel pour la réussite des interventions et une approche collaborative de la gestion entre les patients et l'équipe de soins primaires améliore la santé et le respect du plan de traitement (Casaburi, 2014).

Le patient devrait ainsi être associé à une prise en charge précoce à travers le développement d'un partenariat médecin/patient (autogestion) et devenir « expert ». Dans une étude conduite chez des personnes atteintes de BPCO, il a été montré que le recours à un modèle participatif de soins, c'est-à-dire un partenariat avec le patient, permet à celui-ci d'atteindre une meilleure autonomie, une meilleure qualité de vie et une réduction significative des passages aux urgences et des hospitalisations. L'obtention de ces résultats est favorisée par l'existence d'un environnement interdisciplinaire de professionnels de soins primaires, secondaires et tertiaires (Bourbeau, 2013). Cependant, les stratégies d'autogestion pour la BPCO sont avant tout conçues pour améliorer la gestion des maladies déclarées et n'ont pas mis l'accent sur la détection et le traitement précoces des exacerbations. Dans cette affection, la majorité des exacerbations ne sont pas signalées et le traitement est souvent retardé, entraînant une dégradation des situations. La réalisation d'un essai clinique randomisé pour évaluer la compétence acquise d'auto-surveillance de la maladie *Proactive Integrated Care* (PIC) permettrait d'améliorer ces résultats (Koff, 2009).

Dans la polyarthrite rhumatoïde, la décision médicale partagée et l'implication active de la personne malade constitue la toute première des recommandations de bonne pratique, avec le diagnostic et la prise en charge précoces (Gaujoux-Viala, 2014).

Une meilleure compréhension par les professionnels du point de vue des patients dès l'annonce du diagnostic de maladie chronique est favorisée par le développement de modules d'enseignement où des patients volontaires et formés transmettent leur expérience du vécu et de la relation soignant-soigné (Euller-Ziegler, 2007).

Pistes relatives aux patients

Autodiagnostic chez le patient

Une autre piste avancée pour favoriser un diagnostic précoce est celle de l'autodiagnostic du patient réalisé notamment au moyen d'applications accessibles à partir d'outils personnels liés aux nouvelles technologies comme les mobiles, les smartphones, mais aussi depuis des plateformes Internet ou encore dans des lieux publics tels que des pharmacies, sur le lieu de travail, dans des centres commerciaux, etc.

Parmi les exemples de mise à disposition d'outils de contrôle dans des lieux publics extérieurs autres que les centres de soins ou hôpitaux, il faut mentionner la spirométrie pour la broncho-pneumopathie obstructive chronique dans des lieux de proximité… pour « atteindre » le patient qui n'effectuerait pas de démarche de consultation (Halpin, 2011).

De même, des dispositifs fiables de l'examen de l'œil peuvent être utilisés au domicile du patient permettant un meilleur suivi ainsi qu'une meilleure prise en charge et orientation vers un spécialiste (Loewenstein, 2012).

Des outils d'autogestion de la douleur pour des patients atteints de maladies chroniques sont évalués, d'une part pour mesurer la fiabilité des informations collectées par le patient et d'autre part pour mesurer l'efficacité de l'intervention (Du, 2010).

Éducation thérapeutique du patient (ETP)

C'est à l'entrée dans la maladie que l'ETP serait la plus utile. C'est en effet la période cruciale où le patient doit faire face à la fois à l'annonce d'une maladie chronique qu'il connaît mal ou pas du tout et à l'annonce d'un programme de traitement et de suivi au long cours.

Rendre le patient actif pour une meilleure gestion de la maladie est souvent abordé dans la littérature. Il est aussi mis en avant les compétences en santé du patient, le niveau de *Health Literacy* dont ce dernier dispose et qui peut avoir des conséquences dans sa gestion de la maladie (Margat, 2014).

Les bénéfices de l'ETP, qui rend la personne malade capable de gérer sa maladie et sa vie avec la maladie, ont été prouvés dans de nombreuses pathologies.

La France a été le premier pays à inscrire l'éducation du patient dans le Code de la santé publique : l'ETP fait désormais partie du parcours de soins du patient. Néanmoins, les personnes qui y accèdent sont aujourd'hui peu nombreuses par rapport aux besoins.

Le HCSP a mené une évaluation des modalités d'autorisations, d'accès, de mise en œuvre, de suivi et d'évaluation de l'ETP : Avis du 12 octobre 2015 relatif à la mise en œuvre de l'éducation thérapeutique du patient depuis la loi n°2009-879 du 21 juillet 2009 portant réforme de l'hôpital et relative aux patients, à la santé et aux territoires (HPST).

Pistes relatives au système de santé

Stratégies face aux maladies chroniques

La collecte des données n'a pas permis d'identifier de piste spécifique à l'entrée dans la maladie. Néanmoins, ce qui est vrai pour l'ensemble de la prise en charge des maladies chroniques est vrai aussi pour la phase précoce.

Il existe une riche littérature concernant l'organisation des soins dans le cadre de parcours personnalisés ciblant tout particulièrement les patients atteints de maladie chronique pour une prise en charge globale sanitaire et sociale. Les focalisations sur la démarche de précocité apparaissent cependant limitées. Dans la mesure où celle-ci s'inscrit néanmoins dans une organisation de système de santé fondée sur des principes fondamentaux intangibles, il n'est sans doute pas inutile d'en rappeler quelques-uns qui sont primordiaux au regard de la thématique du présent rapport.

Le modèle de lutte contre les maladies infectieuses (tuberculose, VIH, paludisme…) est souvent cité en exemple afin d'être adapté dans les stratégies de lutte contre les maladies chroniques (Maher, 2011, 2012 ; Fedder 2006).

Devant la croissance importante et rapide du nombre de personnes atteintes de maladies chroniques, les coûts engendrés, les conséquences directes auprès des personnes atteintes, de leur famille et des professionnels de santé, un groupe de travail d'Amérique du Nord, rassemblant les membres de différentes agences sanitaires, a préconisé la mise en œuvre d'un cadre adapté afin d'optimiser la santé, la qualité de vie et les soins des patients (Parekh, 2011). Dans ce véritable défi de santé publique, la place du patient dans le processus de décision et le suivi des soins est également soulignée.

Il convient enfin de citer ici les plans de lutte contre le cancer, modèle proche de celui des maladies chroniques, dont l'évaluation est très inspirante. C'est un bon exemple français d'une stratégie qui a réussi sur bon nombre de points.

Coopération des professionnels et coordination des soins

Ces données sont également non spécifiques, mais utiles dès l'entrée dans la maladie chronique.

La coopération de différents professionnels de santé est largement évoquée dans la littérature.

En France, l'article 51 de la loi HPST de 2009 promeut le développement de nouvelles formes de coopération entre professionnels de santé.

Bien que n'entrant pas strictement dans ce cadre, l'association Asalée (Action de santé libérale en équipe) est un exemple de cette coopération professionnelle. Il s'agit d'une coopération médecin-infirmière où l'infirmière déléguée à la santé publique (IDSP) travaille en partenariat avec des médecins généralistes au sein d'un même cabinet.

Son rôle est de prendre en charge des patients adressés par le médecin généraliste pour suivre et évaluer leurs besoins selon la pathologie diagnostiquée. En fonction des données recueillies, consultables à l'aide des dossiers médicaux informatisés du cabinet, elle va, avec l'aide du patient, fixer des objectifs réalisables pour améliorer le suivi et la qualité des soins et conduire le patient à plus d'autonomie (Association Asalée, 2010).

Aux États-Unis, le programme de soins intégrés Gundersen vise à améliorer la qualité de vie des patients et à réduire les coûts de prise en charge de la maladie. Le succès rencontré par ce programme réside dans son approche en équipe de soins coordonnés. Une infirmière est en contact régulier avec le patient et le médecin (patient hospitalisé ou ambulatoire). Le patient est associé aux décisions liées aux soins. Le dossier électronique du patient permet de suivre la globalité du parcours de soin, d'avoir une vision globale des coûts dans le but de réduire les coûts de l'établissement tout en améliorant la qualité (Berry, 2013).

Au Royaume-Uni, le *National Institute for Health and Clinical Excellence* (NICE) a la responsabilité d'édicter des recommandations nationales pour la promotion de la santé, la prévention et le traitement des maladies. L'Institut NICE produit des recommandations dans trois domaines de santé :

- la santé publique : recommandations sur la promotion d'une bonne santé et sur la prévention des maladies pour les personnes relevant du système de santé anglais (NHS), les autorités locales, le grand public et le secteur associatif ;
- les technologies de santé : recommandations pour l'utilisation de médecines, traitements et procédures nouvelles ou déjà existantes au sein du NHS ;
- la pratique clinique : recommandations pour le traitement et les soins adaptés.

État de la recherche et de la surveillance sur le diagnostic et la prise en charge précoces

Il est difficile de faire un point général sur les recherches cliniques qui seraient nécessaires pour améliorer dans la pratique le diagnostic et la prise en charge précoces. À chaque pathologie correspond un champ d'investigations spécifique. Au vu des publications et des contributions analysées, certaines pathologies ont fait l'objet de nombreux travaux (pathologies rhumatismales, broncho-pneumopathie obstructive chronique , apnées du sommeil, troubles envahissants du développement, maladie d'Alzheimer…) alors que d'autres, pourtant très fréquentes, n'ont que peu été traitées sous l'angle du diagnostic précoce (diabète, insuffisance cardiaque…) et sont rarement citées dans ce rapport alors que les conséquences d'un diagnostic retardé peuvent être importantes.

Il nous est apparu nécessaire de faire une synthèse sur deux champs où la spécificité de la précocité est encore insuffisante : le champ des travaux médico-économiques et celui de la surveillance.

Intérêt économique du diagnostic précoce

L'intérêt du diagnostic précoce en termes économiques peut être aussi questionné que celui de la prévention et du dépistage. Diagnostiquer tôt peut permettre de limiter ou de retarder les complications avec des avantages qui peuvent être multiples pour le patient, son entourage, son insertion sociale. Mais l'intérêt purement économique n'est pas certain. Peu d'équipes de recherche se sont penchées sur l'intérêt financier que peut avoir un diagnostic et surtout une prise en charge précoces, et plus globalement sur les coûts selon le stade de sévérité au moment du diagnostic. Les travaux ont essentiellement porté sur la polyarthrite rhumatoïde (Beresniak, 2011 ; Barnabe, 2013 ; Hallert, 2011 ; Zhang, 2012), en en établissant l'intérêt. Des travaux sur la bipolarité donnent un exemple de rentabilité de diagnostic précoce (Menzin, 2009). Peu de travaux ont pris en considération la balance avec des coûts à long terme, prenant en considération les conséquences sociales à tous les âges de la vie, les handicaps et incapacités et la mortalité. La prise en compte de la qualité de vie est aussi absente de ces travaux.

Pour l'Assurance maladie, qui a initié des démarches pour améliorer le diagnostic précoce de la BPCO, il est nécessaire de quantifier l'économie potentielle que peut réaliser l'Assurance maladie. L'action menée en 2015 ne consiste pas uniquement à envoyer des questionnaires (Gold) mais également à construire la relation entre les professionnels, en plaçant le généraliste au cœur du diagnostic précoce. La BPCO a été choisie dans un premier temps car la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CnamTS) dispose d'une cartographie des dépenses qui montre que cette maladie chronique est particulièrement coûteuse, tandis qu'il existe des solutions d'efficience identifiées par ailleurs. En dehors de ce projet, ce type d'approche n'a pas été cité lors des entretiens menés avec des responsables des différentes directions générales.

Pistes pour une meilleure quantification des carences et des éventuels excès de diagnostic précoce

Actuellement, la surveillance épidémiologique des maladies chroniques repose sur différentes sources de données dont les principales sont : les enquêtes en population générale, les registres de morbidité, les bases de données médico-administratives (BDMA), les cohortes.

Enquêtes en population générale

Ce sont des enquêtes (les Baromètres santé par exemple) qui sont, en général, orientées en amont du diagnostic, sur les principaux facteurs de risques comportementaux tels que la nutrition, l'activité physique ou les consommations d'alcool, de tabac. L'investigation, lorsqu'elle existe, des maladies dont souffrent les personnes interrogées est basée sur l'auto-déclaration et ne permet pas de connaitre ni leur stade actuel, ni leur stade au moment du diagnostic. En revanche, lorsque ces enquêtes sont couplées à des examens cliniques et biologiques (ENNS, ENTRED, Esteban) elles peuvent renseigner sur certains facteurs de risque intermédiaires, tels que les dyslipidémies ou l'hypertension artérielle ou même la fraction de la population non diagnostiquée pour une pathologie, comme par exemple la proportion de personnes interrogées ne déclarant pas de diabète, ayant une hyperglycémie à jeun anormale, à un stade *a priori* précoce de la maladie.

Registres de morbidité

Dans le cas des registres de morbidité, notamment des cancers, il est davantage possible d'évaluer le stade au diagnostic. En effet, outre le diagnostic, la taille de la tumeur, son caractère invasif local et/ou métastatique sont des éléments qui sont également recueillis et qui permettent d'appréhender le stade au diagnostic. Certains registres relèvent les cancers *in situ,* c'est-à-dire à un stade très précoce, ce qui permet d'identifier les cas à un stade très précoce de la maladie. C'est aussi le cas pour un registre comme le réseau REIN qui contient des informations sur l'histoire de l'insuffisance rénale des patients.

Bases de données médico administratives

Dans les BDMA , les cas d'une pathologie chronique donnée sont repérés soit par un diagnostic (PMSI ou ALD) soit à partir d'algorithmes issus du Sniiram (Système national d'information inter-régimes de l'Assurance maladie). L'identification des cas d'une pathologie est alors réalisée de façon indirecte, par une consommation de soins et/ou de médicaments spécifiques d'une pathologie. Le stade au diagnostic n'est dans la plupart des cas pas connu. De même, les délais entre le premier signe clinique et le diagnostic, ne sont pas davantage identifiés. L'examen du parcours de soins peut parfois renseigner sur le stade de la maladie : un consommateur d'oxygénothérapie sur une longue durée est probablement un insuffisant respiratoire à un stade avancé.

Cohortes

Les cohortes en population générale comme Constances, ouvertes, couplées aux bases de données médico-administratives et qui comportent des examens de santé seront les outils les plus à mêmes d'identifier l'évolution de l'incidence des maladies et leurs stades au diagnostic.

C'est dans le domaine des démences et de la maladie d'Alzheimer que l'on peut citer un exemple de démarche initiée dans le cadre du Plan Alzheimer 2008-2012 (mesure 34). Le plan a permis la mise en place d'une Banque nationale Alzheimer (BNA) pour

recueillir les données issues des consultations réalisées dans les centres mémoire de recherche et ressources, les centres mémoire et les cabinets libéraux. Dans la Banque nationale Alzheimer, le stade de sévérité des troubles cognitifs est connu *via* un test simple, le MMSE *(mini-mental state examination),* et sert d'indicateur pour suivre le stade d'entrée dans une filière spécialisée. La Banque nationale Alzheimer est actuellement l'outil qui permet de suivre les recommandations du programme européen Alcove (HAS, 2013) :

- améliorer le recueil de données épidémiologiques sur la maladie d'Alzheimer et les maladies apparentées, de façon à mieux suivre l'évolution du nombre des malades dans la population et leur prise en charge ;
- diagnostiquer la maladie plus tôt afin de l'annoncer dans les meilleures conditions au patient et à ses proches, pouvoir recueillir ses souhaits et lui proposer un parcours de vie et de soins.

Au terme de ce bilan, on soulignera qu'en France la surveillance est peu orientée sur les diagnostics précoces *versus* les diagnostics tardifs. Peu de bases de données pérennes, épidémiologiques ou cliniques, permettent de connaitre l'histoire naturelle des maladies chroniques dès les premiers signes ou symptômes.

En conclusion

La Commission spécialisée Maladies chroniques (CSMC) s'est attachée à établir un état des lieux des carences de diagnostic et de prise en charge précoces des maladies chroniques, de leurs conséquences mesurables pour la personne et la société, ainsi que de leurs mécanismes.

La réflexion s'est appuyée sur la collecte de nombreuses données : les contributions de collèges professionnels, sociétés savantes et associations de patients, une revue de la littérature nationale et internationale, ainsi que sur des auditions complémentaires ciblées.

L'analyse de ces données met tout d'abord en évidence un déficit relatif de connaissances sur la thématique de la précocité, comparativement au nombre très important de données concernant les maladies chroniques en général, notamment les formes évoluées. La pertinence de cette problématique de la précocité a néanmoins été soulignée de façon convergente, dans le contexte d'augmentation de la prévalence (« épidémie ») des maladies chroniques que connaissent les pays occidentaux.

Dans un certain nombre de pathologies chroniques, nous disposons de données solides sur le retentissement péjoratif personnel et sociétal du retard au diagnostic et à la prise en charge adaptée des personnes qui entrent dans la maladie chronique. Le délai optimal d'intervention (« fenêtre d'opportunité »), permettant de limiter au maximum les conséquences et les complications de la maladie, voire de rendre celle-ci inapparente (en rémission) est connu dans certaines pathologies. De même on dispose d'un certain nombre de données médico-économiques soulignant l'efficience d'une action précoce, répondant aux données acquises de la science (et

évolutives selon les progrès de la médecine), avec une diminution significative des dépenses de santé (directes et indirectes) et le maintien dans la vie active, familiale, sociale, scolaire et professionnelle.

Pourtant, dans les cas où le bénéfice de la précocité est prouvé, un certain nombre de personnes malades n'en bénéficient pas et en sont pénalisées. Une telle perte de chance peut concerner toutes les tranches d'âge et toutes les pathologies, avec des inégalités sociales et territoriales. Les mécanismes identifiés sont multifactoriels (professionnels, personnes malades, système de santé, société).

La prise en compte des leviers conduisant à un retard dans le diagnostic et/ou la prise en charge des personnes atteintes de maladies chroniques, lorsque le bénéfice de la précocité est prouvé, constitue un objectif à la fois important et réaliste, dans le but *in fine* d'améliorer l'état de santé global de la population concernée, ainsi que sa qualité de vie et celle des proches.

Le rapport du HCSP invite donc à mettre en lumière cette période cruciale de l'entrée dans la maladie chronique et formule dans ce but des recommandations.

C H A P I T R E I I I

Recommandations

Le HCSP formule treize recommandations présentées selon trois axes.

Trois axes

Axe 1 Valoriser et diffuser les connaissances actuellement disponibles sur l'intérêt du diagnostic et de la prise en charge précoces dans un certain nombre de maladies chroniques

(Recommandations 1 à 5)

Il est nécessaire de diffuser les connaissances sur l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces des personnes entrant dans la maladie, pour un certain nombre de pathologies chroniques (« faire savoir ») tant dans le milieu professionnel et institutionnel que chez les patients et dans la population. Ce « faire savoir » ne doit pas se limiter au corps médical. De récentes expériences ont montré l'intérêt de former les acteurs non médicaux, par exemple avec la mise à disposition de guides de repérage des troubles psychiques de l'enfant auprès des équipes éducatives, ou sur le repérage de la maladie d'Alzheimer en intervenant auprès des auxiliaires de vie. À partir des constats faits dans le domaine de la prévention, il ne faut pas oublier que les messages doivent être pensés sur mesure selon la maladie et selon les populations, ce qui limite une approche transversale. L'acceptabilité sociale de la maladie ou des maladies chroniques nécessite d'agir sur la représentation de ces maladies.

Axe 2 Rendre effectifs le diagnostic et la prise en charge précoces des personnes atteintes de maladies chroniques, dans toutes les situations où l'intérêt en est reconnu

(Recommandations 5 à 9)

Dans le but de faire progresser le diagnostic et la prise en charge précoces des personnes présentant une maladie chronique quand le rapport bénéfices/risques pour la personne est avéré, il importe d'agir de façon convergente sur l'ensemble des déterminants. Un schéma systémique annexé à ce rapport (annexe 5) décrit la

problématique globale des maladies chroniques et définit les interactions patient-environnement-système de soins et offre médico-sociale. Ce schéma s'applique également au diagnostic et à la prise en charge précoces.

Axe 3 Faire progresser les connaissances pour conforter la démarche de diagnostic et de prise en charge précoces

(Recommandations 10 à 13)

L'amélioration de la qualité de la démarche de diagnostic précoce doit être inscrite dans les plans de santé publique qui portent sur des pathologies où cette démarche est reconnue. Cette amélioration doit pouvoir être mesurée avec des indicateurs quantitatifs qui sont encore peu disponibles aujourd'hui.

Treize recommandations

Recommandation 1 Inciter les professionnels à s'appuyer sur les recommandations professionnelles établies pour rechercher, dans leur pratique quotidienne, les signes et les critères diagnostiques d'une possible affection chronique à son début et déployer les stratégies de prise en charge personnalisée, suite logique de l'étape diagnostique *(« y penser tôt et agir tôt ,quand il faut »).*

Recommandation 2 Souligner l'intérêt du diagnostic et de la prise en charge précoces dans la formation initiale et continue des professionnels de santé.

Ces formations sont appelées à évoluer selon les progrès des connaissances mais aussi en intégrant par exemple des programmes pluri-professionnels qui peuvent rassembler médecins, paramédicaux, patients (ressources ou experts), proches formés,…

Recommandation 3 Faciliter les initiatives visant à contribuer à une moindre stigmatisation des personnes atteintes de maladies chroniques (croyances et attitudes des personnes concernées, de l'entourage, de la société).

Pour cela, solliciter et favoriser les actions dans toutes les structures intervenant dans la promotion de la santé et l'éducation à la santé, mais aussi dans les associations, relais vers la population générale. Ces actions doivent s'appuyer sur les résultats de travaux identifiant les modalités d'intervention ou de communication les plus efficaces à l'échelle individuelle ou collective.

Recommandation 4 Informer le patient dès l'identification des premiers signes et tout au long de la démarche diagnostique, à la fois des bénéfices attendus d'une prise en charge précoce et des inconvénients éventuels. Produire et diffuser des informations pratiques relatives au diagnostic et à la prise en charge précoces des maladies chroniques *(« savoir tôt quand il faut »).*

Le médecin est en première ligne pour apporter cette information. Parmi les mesures « facilitantes », le renforcement de la démarche qualité institutionnelle concernant l'information des patients sur le diagnostic et la prise en charge précoces des maladies chroniques est indispensable (brochures dans les salles d'attente des professionnels, chez les pharmaciens, associations…). La diffusion d'information *via* Internet devra répondre aux mêmes exigences de qualité (respect d'un cahier des charges, obtention de labellisation…).

Recommandation 5 Favoriser les bonnes pratiques d'annonce du diagnostic de maladie chronique et de proposition d'un programme personnalisé de santé (PPS) au moyen, notamment, de la diffusion des recommandations de la Haute Autorité de santé.

Le PPS est global, adapté, négocié et périodiquement réajusté selon l'évolution. Il peut permettre de renforcer, dès l'entrée dans la maladie, la relation de confiance entre les professionnels et la personne malade et selon les cas son entourage, de façon à tisser une véritable alliance thérapeutique.

Recommandation 6 Promouvoir dès l'entrée dans la maladie chronique une approche partagée et coordonnée à la fois entre les différents professionnels, en accordant une place privilégiée au médecin traitant, et entre les professionnels et la personne concernée :

- en s'appuyant en particulier sur les outils de communication en santé disponibles, après accord de la personne malade ;
- et en organisant en fonction des ressources disponibles une continuité de prise en charge précoce incluant un suivi personnalisé global et adapté.

Ceci est particulièrement important dans les situations complexes, notamment si une nouvelle affection se déclare dans un cadre poly-pathologique ou dans des situations de précarité ou de difficultés d'accès au système de soins. Cette organisation doit inclure tant les acteurs du sanitaire que le secteur médico-social et les services sociaux.

Recommandation 7 Proposer à chaque patient dès l'entrée dans la maladie chronique, si nécessaire :

- le recours à des programmes d'éducation thérapeutiques ou à des actions éducatives ciblées ;
- le recours à des actions d'accompagnement à, ou vers, l'autonomie des personnes malades.

Les actions doivent encourager l'expression et permettre la prise en compte effective du point de vue de la personne malade, de ses valeurs, de ses représentations, en conjonction avec l'ensemble de ses caractéristiques individuelles, familiales et socio-professionnelles.

Recommandation 8 Étudier, tant au niveau national que régional, la faisabilité pratique d'interventions et d'actions de communication dédiées à la thématique du diagnostic et de la prise en charge précoces des malades chroniques, centrée sur les maladies pour lesquelles l'intérêt de cette démarche est reconnu (« *savoir tôt et agir tôt quand il faut* »).

Recommandation 9 Mettre en place des mesures opérationnelles permettant de réduire les situations de renoncement aux soins, source de retard au diagnostic et à la prise en charge précoces.

Ces mesures sont nécessaires en particulier pour des populations vulnérables ou en situation de précarité : lien médico-social renforcé, interprétariat, médiation, plateformes de coordination, gestionnaires de cas…

La lutte contre les inégalités sociales de santé est importante dès l'entrée dans la maladie chronique.

Recommandation 10 Accroitre la connaissance épidémiologique sur l'histoire naturelle des maladies chroniques et leur évolution sous traitement, en recueillant les informations sur le début et les premiers signes de la maladie. Veiller à ce qu'il existe des études sur des populations non sélectionnées (observation en vie réelle).

Un des modes d'action est de prévoir dans les activités de surveillance des maladies chroniques le recueil standardisé du stade de la maladie ainsi que toute information permettant d'évaluer la précocité du diagnostic. Il est aussi nécessaire d'inciter au recueil du stade diagnostique ou de la date des premiers symptômes dans tous les registres de maladies chroniques, mais aussi dans les bases de données de recherche clinique.

Il est de la responsabilité des chercheurs de développer les indicateurs qui permettront de mieux suivre les progrès réalisés dans ce domaine et de la responsabilité des acteurs de la surveillance de recueillir ces données. Cette tâche ne peut être menée sans l'inscription dans des appels d'offres de cette composante précocité et sans une prise de position des décideurs de santé publique pour en assurer la surveillance.

Recommandation 11 Développer des travaux afin d'évaluer l'intérêt d'un diagnostic et d'une prise en charge précoces, à l'échelle populationnelle en mesurant l'impact de la maladie sur la personne au travers d'indicateurs évaluant la qualité de vie et l'intégration sociale (accès à l'éducation et à l'emploi, maintien dans l'emploi, accès à la vie sociale, maintien des revenus…).

Recommandation 12 Étudier les facteurs expliquant le retard au diagnostic et/ou à la prise en charge pour les pathologies où l'intérêt du diagnostic et de la prise en charge précoces est reconnu et où les retards sont importants.

Ceci implique la mise en œuvre de travaux multidisciplinaires associant cliniciens, autres professionnels de santé, mais aussi épidémiologistes, sociologues, spécialistes de l'organisation des soins ou économistes.

Recommandation 13 Étudier les caractéristiques et l'impact des expériences de terrain conduites dans le domaine de la précocité du diagnostic et de la prise en charge de maladies chroniques et évaluer leur caractère transposable en associant l'ensemble des parties prenantes.

Ces recommandations supposent une meilleure efficience du système de soin et une bonne articulation entre les niveaux national et régional. Les progrès seront fortement conditionnés par des évolutions déterminantes permettant la rémunération de temps de concertation et de coordination entre professionnels, notamment *via* la forfaitisation de la prise en charge des maladies chroniques. L'accent doit être mis sur une meilleure fluidité des parcours entre soins et médico-social.

Enfin, il est nécessaire de potentialiser la mise en œuvre effective de ces différentes mesures en sollicitant les instances de santé

- au niveau national ;
- au niveau régional.

Références bibliographiques

Agence de la biomédecine. *Programme REIN – Réseau épidémiologique et information en néphrologie (REIN). Enquête qualité de vie Greffe 2007.*
Disponible sur http://www.agence-biomedecine.fr/Le-programme-REIN#5

Aggarwal R., Malaviya A. N. « Diagnosis delay in patients with ankylosing spondylitis : factors and outcomes. An Indian perspective », *Clin. Rheumatol.,* 2009; 28: 327-31.

Agrawal V., *et al.* « Questionnaire instrument to assess knowledge of chronic kidney disease clinical practice guidelines among internal medicine residents », *J. Eval. Clin. Pract.,* 2009; 15(4): 733-38.

Albers M., *et al.* « Do family physicians' records fit guideline diagnosed COPD? », *Fam. Pract.,* 2009; 26(2): 81-7.

Aletaha D., *et al.* « Rheumatoid arthritis classification criteria: an American College of Rheumatology/ European League Against Rheumatism collaborative initiative », *Ann. Rheum. Dis.,* 2010; 69: 1580-88.

Alex K., Feldmann R. « Children and adolescents with fetal alcohol syndrome (FAS): better social and emotional integration after early diagnosis », *Klin. Pädiatr.,* 2012; 224(2): 66-71.

Anderson J. J., Bolognese J. A., Felson D. T. « Comparison of rheumatoid arthritis clinical trial outcome measures: a simulation study », *Arthritis Rheum.,* 2003; 48(11): 3031-38.

Anderson J. J., Wells G., Verhoeven A. C., Felson D. T. « Factors predicting response to treatment in rheumatoid arthritis », *Arthritis. Rheum.,* 2000; 43: 22-29.

Antoine P., Pasquier F. « Emotional and psychological implications of early AD diagnosis », *Med. Clin. North. Am.,* 2013; 97(3): 459-75.

Antoine P., Quandalle S., Christophe V. « Vivre avec un proche malade: évaluation des dimensions positive et négative de l'expérience des aidants naturels (French).», *Ann. Méd.-Psychol.,* 2010; 168(4): 273-82.

Antonopoulos C. N., *et al.* « Nasal continuous positive airway pressure (nCPAP) treatment for obstructive sleep apnea, road traffic accidents and driving simulator performance: a meta-analysis », *Sleep Med. Rev.,* 2011; 15(5): 301-10. Epub 2010 Dec 30.

Anwar M. S., *et al.* « Chronic disease detection and access: does access improve detection, or does detection make access more difficult? », *Br. J. Gen. Pract.* J R Coll. Gen. Pract., 2012; 62(598): e337-43.

Bahammam A., *et al.* « Healthcare utilization in males with obstructive sleep apnea syndrome two years after diagnosis and treatment », *Sleep* 1999; 22: 740-48.

Bakland G., Gran T., Nossent J. C. « Increased mortality in ankylosing spondylitis is related to disease activity », *Ann. Rheum. Dis.,* 2011; 70: 1921-25.

Baldwin C. M., *et al.* « The association of sleep-disordered breathing and sleep symptoms with quality of life in the Sleep Heart Health Study », *Sleep,* 2001; 24(1): 96-105.

Barbé F., *et al.* « Effect of continuous positive airway pressure on the incidence of hypertension and cardiovascular events in nonsleepy patients with obstructive sleep apnea: a randomized controlled trial », *JAMA,* 2012; 307(20): 2161-68.

Barnabe C., *et al.* « Factors associated with time to diagnosis in early rheumatoid arthritis », *Rheumatol. Int.* 2014; 4(1): 85-92.

Barnabe C., *et al.* « Healthcare service utilisation costs are reduced when rheumatoid arthritis patients achieve sustained remission », *Ann. Rheum. Dis.,* 2013; 72(10): 1664-48. Epub 2012 Nov 1.

Bellamy D., Smith J. « Role of primary care in early diagnosis and effective management of COPD », *Int. J. Clin. Pract.,* 2007; 61(8): 1380-89.

Beresniak A., *et al.* « Direct cost-modeling of rheumatoid arthritis according to disease activity categories in France », *J. Rheumatol.,* 2011; 38: 39-45.

Berk M., *et al.* « Early intervention in bipolar disorders: clinical, biochemical and neuroimaging imperatives », *J. Affect. Disord.,* 2009; 114(1-3): 1-13.

Berry L. L., *et al.* « Care coordination for patients with complex health profiles in inpatient and outpatient settings », *Mayo. Clin. Proc. Mayo. Clin.*, 2013; 88(2): 184-94.

Biron E., *et al.* « Plan d'action BPCO 2005-2010 », *Rev. Mal. Respir.,* 2006; 23 Spec N° 3: 8S9-8S55.

Black C., *et al.* « Early referral strategies for management of people with markers of renal disease: a systematic review of the evidence of clinical effectiveness, cost-effectiveness and economic analysis », *Health Technol. Assess Winch Engl.,* 2010; 14(21): 1-184.

Blake H. « Mobile phone technology in chronic disease management », *Nurs. Stand.,* 2008; 23(12): 43-6. Review.

Bliuc D., *et al.* « Mortality risk associated with low-trauma osteoporotic fracture and subsequent fracture in men and women », *JAMA,* 2009; 301(5): 513-21.

Boehning N., *et al.* « Preliminary results from a telemedicine referral network for early diagnosis of sleep apnoea in sleep laboratories », *J. Telemed Telecare,* 2009; 15(4): 203-7.

Boonen A., van der Linden S. « The burden of ankylosing spondylitis », *J. Rheumatol.,* 2006; 33: 4-11.

Boonen A. « A review of work-participation, cost of illness and cost-effectiveness studies in ankylosing spondylitis », *Nat. Clin. Pract. Rheumatol.,* 2006; 2: 546-53.

Botros N., *et al.* « Obstructive sleep apnea as a risk factor for type 2 diabetes », *Am. J. Med.,* 2009; 122(12): 1122-27.

Bourbeau J., Saad N. [COPD: Success needs implementing a participative care model and early treatment?]. *Rev. Mal. Respir.,* 2013; 30(2): 93-4.

Briot K., *et al.* « 2012 update rench guidelines for the pharmacological treatment of postmenopausal osteoporosis », *Joint Bone Spine,* 2012; 79 : 264-74.

Brown S. A., Rosen C. J. « Osteoporosis », *Med. Clin. North. Am.*, 2003; 87(5): 1039-63.

Bukhari M. A., *et al.* « Influence of disease modifying therapy on radiographic outcome in inflammatory polyarthritis at 5 years: results from a large observational inception study », *Arthritis Rheum.,* 2003; 48: 46-53.

Buyse B., Hedner J. and the participants of working group 2. « Sleep apnoea, hypertension and vascular disease: where are we now ? » *Eur. Respir. Rev.* 2007; 16: 169-82.

Campos-Rodriguez F., *et al.* « Association between obstructive sleep apnea and cancer incidence in a large multicenter Spanish cohort », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.,* 2013; 187(1): 99-105. Epub 2012 Nov 15.

Carre P. C., *et al.* « The effect of an information leaflet upon knowledge and awareness of COPD in potential sufferers - A randomized controlled study », *Respiration,* 2008; 76(1): 53-60.

Casaburi R., Duvall K. « Improving early-stage diagnosis and management of COPD in primary care », *Postgrad. Med.,* 2014; 126(4): 141-54.

Cohen E., *et al.* « Alcohol treatment utilization : findings from the National Epidemiologic Survey on Alcohol and Related Conditions », *Drug and Alcohol Dependence,* 2007; 86(2-3): 214-21.

Combe B., *et al.* « The ESPOIR cohort: a ten-year follow-up of early arthritis in France: methodology and baseline characteristics of the 813 included patients », *Joint Bone Spine,* 2007; 74: 440-45.

Combe B., *et al.* « EULAR recommendations for the management of early arthritis: report of a task force of the European Standing Committee for International Clinical Studies Including Therapeutics (ESCISIT) », *Ann. Rheum. Dis.,* 2007; 66: 34-45.

Combe B. « ESPOIR and the French database management: what have we learned from the first years of follow-up? » *Clin. Exp. Rheumatol.,* 2014; 32(5 Suppl 85): S153-57.

Combe B. « Progression in early rheumatoid arthritis », *Best Practice & Research Clinical Rheumatology* 2009; 23(1): 59-69.

Comino E. J., *et al.* « A systematic review of interventions to enhance access to best practice primary health care for chronic disease management, prevention and episodic care », *BMC Health Serv. Res.,* 2012; 12: 415.

Cooper C. « The crippling consequences of fractures and their impact on quality of life », *Am. J. Med.,* 1997 18; 103(2A): 12S-17S; discussion 17S-19S.

Cordier A. *Un projet global pour la stratégie nationale de santé : 19 Recommandations du comité des « sages ».* Paris, ministère chargé de la Santé ; 2013 p. 108.

Cousino M. K., Hazen R. A. « Parenting stress among caregivers of children with chronic illness: a systematic review », *J. Pediatr. Psychol.,* 2013; 38(8): 809-28.

Crossland M., Rubin G. « The Amsler chart: absence of evidence is not evidence of absence », *Br. J. Ophthalmol.,* 2007; 91(3): 391-93.

Dartigues J.-F. [Alzheimer's disease: early diagnosis]. *Rev. Prat.,* 2011; 61(7): 926-30.

Davidoff A., Kenney G., Dubay L. « Effects of the State Children's Health Insurance Program Expansions on children with chronic health conditions », *Pediatrics,* 2005; 116(1): e34-42.

Dawson D. A., *et al.* « Recovery from DSM-IV alcohol dependence: United States, 2001-2002 », *Addiction,* 2005; 100(3): 281-92.

Deale A., Wessely S. « Patients' perceptions of medical care in chronic fatigue syndrome », *Soc. Sci. Med.,* 2001; 52(12): 1859-64.

Delon S., Mackinnon B., « Alberta Health CDM Advisory Committee. Alberta's systems approach to chronic disease management and prevention utilizing the expanded chronic care model », *Health Q.,* 2009; 13 Spec N°98-104.

Delrieu J. « Diagnostic précoce de la maladie d'Alzheimer », *Cah. Année Gérontologique* 2009; 1(1): 42-7.

Dodson E. A., Baker E. A., Brownson R. C. « Use of evidence-based interventions in state health departments: a qualitative assessment of barriers and solutions », *J. Public Health Manag Pract.,* 2010; 16(6): E9-15.

Dourgnon P., Guillaume S., Rochereau T. *Enquête sur la sante et la protection sociale 2010* [Internet]. Irdes; 2012 juill. Report N°553.
Disponible sur http://www.irdes.fr/Publications/Rapports2012/rap1886.pdf

Du S., Yuan C. « Evaluation of patient self-management outcomes in health care: a systematic review », *Int. Nurs. Rev.,* 2010; 57(2): 159-67.

Emery P., *et al.* « Early referral recommendation for newly diagnosed rheumatoid arthritis: evidence based development of a clinical guide », *Ann. Rheum. Dis.,* 2002; 61: 290-97.

Engberink A. O., *et al.* [Determinants of support for dementia patients in general practice: a qualitative approach based on an epidemiological cohort]. *Gériatrie Psychol Neuropsychiatr Vieil,* 2013; 11(2): 157-67.

Enright P., White P. « Detecting mild COPD: don't waste resources », *Prim Care Respir J. J. Gen. Pract. Airw Group,* 2011; 20(1): 6-8.

Escourrou P., *et al.* « Quelle approche clinique et quelle procédure diagnostique pour le SAHOS », *Rev. Mal. Respir.,* 2010; 27: S115-S123.

Euller-Ziegler L. « Programme Patient Partenaire. Le patient enseignant des professionnels de santé », *Le Concours Médical Spécialistes Rhumatologie,* 2007: 52-3.

Fautrel B., *et al.* « Early referral to the rheumatologist for early arthritis patients: evidence for suboptimal care. Results from the ESPOIR cohort », *Rheumatol. Oxf. Engl.* 2010; 49(1): 147-55.

Fedder D.O., Desai H., Maciunskaite M. « Putting a public health face on clinical practice - Potential for using an infectious disease management model for chronic disease prevention », *Dis. Manag. Health Outcomes,* 2006; 14(6): 329-33.

Feldtkeller E., *et al.* « Age at disease onset and diagnosis delay in HLA-B27 negative vs. positive patients with ankylosing spondylitis », *Rheumatol. Int.,* 2003; 23(2): 61-6. Epub 2002 Sep 3.

Ferrer R. L., Carrasco A. V. « Capability and clinical success », *Ann. Fam. Med.,* 2010; 8(5): 454-60.

Finckh A., *et al.* « Long-term impact of early treatment on radiographic progression in rheumatoid arthritis: a meta-analysis », *Arthritis Rheum.,* 2006; 55: 864-72.

Fleetham J., *et al.* « Canadain Thoracic Society 2011 guideline update: diagnosis and treatment of sleep disordered breathing », *Can. Respir. J.,* 2011; 18: 5-47.

Fleetham J., *et al.* « Canadian Thoracic Society Guidelines : diagnosis and treatment of sleep disordered breathing in adults », *Can. Respir. J.,* 2006; 3: 387-92.

Fuertes J.N., *et al.* « The physician-patient working alliance », *Patient Educ. Couns.* 2007; 66(1): 29-36.

Furhman C., *et al.* « Hospital admissions for asthma exacerbation in children », *Arch. Pediatr.,* 2010; 17(4): 366-72. Epub 2010 Feb 26.

Furhman C., *et al.* « Hospitalizations for asthma in children are linked to undertreatment and insufficient asthma education », *J. Asthma,* 2011; 48(6): 565-71. Epub 2011 May 20.

Gadenne S., *et al.* [The costs of asthma in France and the economic implications of its level of control]. *Rev. Mal. Respir.* 2011; 28(4): 419-26.

Galeazzi F., Tanlongo F., Ardizzone V. « DECIDE: a user friendly web-based service for early diagnosis and research on Alzheimer's disease », Stud. Health Technol. Inform. 2012; 175: 108.

Gaujoux-Viala C., *et al.* « Recommendations of the French Society for Rheumatology for managing rheumatoid arthritis », *Joint Bone Spine.* 2014; 81(4): 287-97. doi: 10.1016/j.jbspin.2014.05.002. Epub 2014 Jun 27.

Gaujoux-Viala C., *et al.* « Recommandations de la Société française de rhumatologie pour la prise en charge de la polyarthrite rhumatoïde », *Revue du Rhumatisme,* 2014; 81(4): 303-12.

Gehlbach S.H., *et al.* « Recognition of vertebral fracture in a clinical setting », *Osteoporos Int.,* 2000; 11(7): 577-82.

Gennart M., Vannotti M., Zellweger J.-P. « La maladie chronique: Une atteinte à l'histoire des familles », *Thérapie Fam. Rev. Int.,* En Approche Systémique. 2001; 22(3): 231-50.

Gerdan V, *et al.* « Initial diagnosis of lumbar disc herniation is associated with a delay in diagnosis of ankylosing spondylitis », *J. Rheumatol.,* 2012; 39(10): 1996-99.

Giangregorio L. M., « Leslie WD. Manitoba bone density program. Time since prior fracture is a risk modifier for 10-year osteoporotic fractures », *J. Bone Miner. Res.,* 2010; 25: 1400-5.

Gibbons S. W. Theory synthesis for self-neglect: a health and social phenomenon. Nurs Res. 2009; 58(3): 194-200.

Gibson A. K., Anderson K. A. « Difficult diagnoses: Family caregivers' experiences during and following the diagnostic process for dementia », *Am. J. Alzheimers Dis. Other Demen.,* 2011; 26(3): 212-17.

Gil-Guillen V., *et al.* « FUMEPOC: Early detection of chronic obstructive pulmonary disease in smokers », *BMC Public Health.* 2011; 11.

Gottlieb D. J., *et al.* « Prospective study of obstructive sleep apnea and incident coronary heart disease and heart failure: the sleep heart health study », *Circulation,* 2010; 122(4): 352-60. Epub 2010 Jul 12.

Grandbastien B., *et al.* « Diagnostic and therapeutic management of patients with inflammatory bowel disease », *Rev. Epidemiol. Santé Publique.* 1999; 47(1): 45-53.

Guerin J.-C., *et al.* [Early detection of COPD in primary care: which tools?]. *Rev. Mal. Respir.,* 2012; 29(7): 889-97.

Guillemin F., *et al.* « Long-term disability and prolonged sick leaves as outcome measurements in ankylosing spondylitis. Possible predictive factors », *Arthritis Rheum.* 1990; 33(7): 1001-6.

Haentjens P., *et al.* « Colles fracture, spine fracture, and subsequent risk of hip fracture in men and women. A meta-analysis », *J Bone Joint Surg Am.,* 2003; 85-A(10): 1936-43.

Hallert E., Husberg M., Skogh T. « 28-Joint count disease activity score at 3 months after diagnosis of early rheumatoid arthritis is strongly associated with direct and indirect costs over the following 4 years: the Swedish TIRA project », *Rheumatology* (Oxford), 2011; 50: 1259-67.

Halpin D. M. G. « Improving the management of COPD », *BMJ.* 2011; 342: d1674.

Hamilton L., *et al.* « Services for people with ankylosing spondylitis in the UK--a survey of rheumatologists and patients », *Rheumatol. Oxf. Engl.,* 2011; 50(11): 1991-98.

Haraoui B., Pope J. « Treatment of early rheumatoid arthritis: concepts in management », *Semin. Arthritis Rheum.,* 2011; 40(5): 371-88.

Haute Autorité de santé. *Recommandation de Bonne Pratique : Asthme de l'enfant de moins de 36 mois : diagnostic, prise en charge et traitement en dehors des épisodes aigus,* 2009. Disponible sur http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_796722/fr/asthme-de-l-enfant-de-moins-de-36-mois-diagnostic-prise-en-charge-et-traitement-en-dehors-des-episodes-aigus

Haute Autorité de santé. *Critères diagnostiques et bilan initial de la cirrhose non compliquée,* 2009. Disponible sur http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_476486/criteres-diagnostiques-et-bilan-initial-de-la-cirrhose-non-compliquee

Haut Conseil de la santé publique. « Parcours de santé : enjeux et perspectives », *Adsp: Actualité et dossier en santé publique* [Internet]. Paris; Automne 2014 [cité 20 janv 2015].
Disponible sur: http://www.ladocumentationfrancaise.fr/ouvrages/3303335300881-parcours-de-sante-enjeux-et-perspectives

Holt T. A., *et al.* « Identifying undiagnosed diabetes: cross-sectional survey of 3.6 million patients' electronic records », *Br. J. Gen. Pract.* J R Coll Gen Pract. 2008; 58(548): 192-96.

Homik Joanne E. « Who's holding up the queue? Delay in treatment of rheumatoid arthritis », *J. Rheumatol.,* 2011; 38(7): 1225-57. doi: 10.3899/jrheum.110649.

Hossain W. A., *et al.* « Healthcare Access and Disparities in Chronic Medical Conditions in Urban Populations », *South. Med. J.,* 2013; 106(4): 246-54.

Ibn Yacoub Y., *et al.* « Relationship between diagnosis delay and disease features in Moroccan patients with ankylosing spondylitis », *Rheumatol. Int.,* 2012; 32: 357-60

Jackson T. « Profiles of chronic illness knowledge in a community sample of American adults », *J. Genet. Psychol.,* 2009;170(3):197-212.

Jamal S., Alibhai S. M., Badley E. M., Bombardier C. « Time to treatment for new patients with rheumatoid arthritis in a major metropolitan city », *J. Rheumatol.* 2011; 38(7): 1282-88. doi: 10.3899/jrheum.101315. Epub 2011 May 15.

Jennum P., Ibsen R., Kjellberg J. « Morbidity prior to a diagnosis of sleep-disordered breathing: a controlled national study », *J. Clin. Sleep. Med.* JCSM Off Publ. Am. Acad. Sleep Med., 2013; 9(2): 103-8.

Johnson D. W., *et al.* « KHA-CARI Guideline: Early chronic kidney disease: Detection, prevention and management », *Nephrology,* 2013; 18(5): 340-50.

Kahn L. S., *et al.* « Facilitating quality improvement in physician management of comorbid chronic disease in an urban minority practice », *J. Natl. Med. Assoc.* 2007; 99(4): 377-83.

Kalkbrenner A. E., *et al.* « Geographic access to health services and diagnosis with an autism spectrum disorder », *Ann. Epidemiol.,* 2011; 21(4): 304-10.

Kanis J. A., *et al.* « A meta-analysis of previous fracture and subsequent fracture risk », *Bone,* 2004; 35(2): 375-82.

Kapur V., *et al.* « The medical cost of undiagnosed sleep apnea », *Sleep,* 1999; 22: 749-56.

Kimber C., Grimmer-Somers K. « A novel primary care clinical prediction rule for early detection of osteoporosis », *Aust. J. Prim. Health,* 2011; 17(2): 175-80.

Klotzbuecher C. M., *et al.* « Patients with prior fractures have an increased risk of future fractures: a summary of the literature and statistical synthesis », *J. Bone Miner. Res.,* 2000; 15: 721-39.

Koff P. B., et al. « Proactive integrated care improves quality of life in patients with COPD », *Eur. Respir. J.* 2009; 33(5): 1031-38.

Kotz D., « van Schayck OCP. Interpreting the diagnostic accuracy of tools for early detection of COPD », *Prim. Care Respir. J.* J. Gen. Pract. Airw Group. 2011; 20(2): 113-15.

Kumar K., *et al.* « Delay in presentation to primary care physicians is the main reason why patients with rheumatoid arthritis are seen late by rheumatologists », *Rheumatol. Oxf. Engl.,* 2007; 46(9): 1438-40.

« L'association Asalée : une coopération médecins-infirmières », *Rev Prescrire,* 2010; 30(318): 303-5.

Lard L. R., *et al.* « Early versus delayed treatment in patients with recent-onset rheumatoid arthritis: comparison of two cohorts who received different treatment stratedies », *Am J Med,* 2001; 111: 446-51.

Laurent P., Schroeder J. B., *Télémédecine 2020 : modèles économiques pour le télésuivi des maladies chroniques.* [Internet]. Courbevoie: Snitem; 2012; 64p.
Disponible sur: http://www.syntec-numerique.fr/sites/default/files/related_docs/livre_blanc_telemedecine_avril2013.pdf

Leger D., Bayon V., Laaban J. P., Philip P. « Impact of sleep apnea on economics », *Sleep Med. Rev.,* 2012; 16(5): 455-62. Epub 2012 Jan 12. Review.

Levey A. S., *et al.* « Comprehensive Public Health Strategies for Preventing the Development, Progression, and Complications of CKD: Report of an Expert Panel Convened by the Centers for Disease Control and Prevention », *Am. J. Kidney Dis.,* 2009; 53(3): 522-35.

Lindsay R., Burge R. T., Strauss D. M. « One year outcomes and costs following a vertebral fracture », *Osteoporos Int.,* 2005; 16(1): 78-85. Epub 2004 May 27.

Lindsay R., *et al.* « Risk of new vertebral fracture in the year following a fracture », *JAMA,* 2001; 285(3): 320-23.

Loewenstein A. « Use of home device for early detection of neovascular age-related macular degeneration », *Ophthalmic Res.* 2012; 48(Suppl 1): 11-5.

Loomba-Albrecht L. A., *et al.* « High frequency of cardiac and behavioral complaints as presenting symptoms of hyperthyroidism in children », *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.,* 2011; 24(3-4): 209-13.

Lougheed M. D., *et al.* « Canadian Thoracic Society Asthma Management Continuum – 2010 Consensus Summary for children six years of age and over, and adults », *Can. Respir. J.,* 2010; 17(1): 15-24.

Lukas C., *et al.* « Favorable effect of very early disease-modifying antirheumatic drug treatment on radiographic progression in early inflammatory arthritis: Data from the Étude et Suivi des polyarthrites indifférenciées récentes (study and followup of early undifferentiated polyarthritis) », *Arthritis Rheum.,* 2011; 63: 1804-11.

Lynch B. A., *et al.* « Impact of delay in asthma diagnosis on chest X-ray and antibiotic utilization by clinicians », *J. Asthma,* 2012; 49(1): 23-8. Epub 2011 Dec 7.

Maher D., Ford N., Unwin N. « Priorities for developing countries in the global response to non-communicable diseases », *Glob. Health,* 2012; 8: 14.

Maher D., Ford N. « Action on noncommunicable diseases: balancing priorities for prevention and care », *Bull. World Health Organ.,* 2011; 89(8): 547-547A.

Majak P., *et al.* « An increasing trend of the delay in asthma diagnosis after the discontinuation of a population-based intervention », *J. Asthma.* 2011; 48(4): 414-18.

INSERM, *Maladie d'Alzheimer. Enjeux scientifiques, médicaux et sociétaux.* Editions Inserm, Expertise collective, 2007, p. 433.

Manning S. E., *et al.* « Early diagnoses of autism spectrum disorders in Massachusetts birth cohorts, 2001-2005 », *Pediatrics,* 2011; 127(6): 1043-51.

Margat A., De Andrade V., Gagnayre R. « Health Literacy » et éducation thérapeutique du patient : Quels rapports conceptuel et méthodologique? » *Educ. Thérapeutique Patient - Ther. Patient Educ.* 2014; 6(1): 10105.

Marin J. M., *et al.* « Long-term cardiovascular outcomes in men with obstructive sleep apnoea-hypopnoea with or without treatment with continuous positive airway pressure: an observational study », *Lancet,* 2005; 365(9464): 1046-53.

Mathieu S., *et al.* « Cardiovascular profile in ankylosing spondylitis: a systematic review and meta-analysis », *Arthritis Care Res. (Hoboken),* 2011; 63(4): 557-63.

Menzin J., *et al.* « A model of the economic impact of a bipolar disorder screening program in primary care », *J. Clin. Psychiatry,* 2009; 70(9): 1230-6.

Molis W. E., *et al.* « Timeliness of diagnosis of asthma in children and its predictors », *Allergy,* 2008; 63(11): 1529-35.

Mottonen T., *et al.* « Delay to institution of therapy and induction of remission using single-drug or combination-disease-modifiying antirheumatic drug therapy in early rheumatoid arthritis », *Arthritis Rheum.,* 2002; 46: 894-98.

Mueller G. A., *et al.* « Contemporary topics in pediatric pulmonology for the primary care clinician », *Curr. Probl. Pediatr. Adolesc. Health Care,* 2013; 43(6): 130-56.

Müller-Riemenschneider F., *et al.* « Barriers to routine risk-score use for healthy primary care patients: survey and qualitative study », *Arch. Intern Med.,* 2010; (8): 719-24.

Nell V. P., *et al.* « Benefit of very early referral and very early therapy with disease-modifying anti-rheumatic drugs in patients with early rheumatoid arthritis », *Rheumatology (Oxford),* 2004; 43(7): 906-14.

Nieto F. J., *et al.* « Sleep-disordered breathing and cancer mortality: results from the Wisconsin Sleep Cohort Study », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.,* 2012; 186(2): 190-94. Epub 2012 May 20.

Observatoire européen des systèmes de soins de santé, OMS. *Tackling chronic disease in Europe: strategies, interventions and challenges.* Bureau régional de l'Europe, éditeurs. Copenhagen, Suisse: *WHO Regional Office for Europe;* 2010. 111 p.

Olofsson T., *et al.* « Decrease in sick leave among patients with rheumatoid arthritis in the first 12 months after start of treatment with tumour necrosis factor antagonists: a population-based controlled cohort study », *Ann. Rheum. Dis.,* 2010; 69: 2131-36.

Oniankitan O., *et al.* « Poorly and well controlled spondyloarthropathies: a comparison of 2 groups of patients », *J. Rheumatol.,* 2005; 32(1): 77-9.

Organisation mondiale de la santé. *Former les personnels de santé du XXIe siècle. Le défi des maladies chroniques.* OMS, 2005.
Disponible sur http://www.who.int/chp/chronic_disease_report/overview_fr.pdf

Oshaug K., Halvorsen P. A., Melbye H. « Should chest examination be reinstated in the early diagnosis of chronic obstructive pulmonary disease? » *Int. J. Chron. Obstruct. Pulmon. Dis.,* 2013; 8: 369-77.

Parekh A. K., Goodman R. A., Gordon C., Koh H. K., « HHS Interagency Workgroup on Multiple Chronic Conditions. Managing multiple chronic conditions: a strategic framework for improving health outcomes and quality of life », *Public Health Rep. Wash. DC,* 1974. 2011; 126(4): 460-71.

Pedersen S. E., *et al.* « Global strategy for the diagnosis and management of asthma in children 5 years and younger », *Pediatr. Pulmonol.,* 2011; 46: 1–17.

Peker Y., *et al.* « Reduced hospitalization with cardiovascular and pulmonary disease in obstructive sleep apnea patients on nasal CPAP treatment », *Sleep,* 1997; 20: 645-53.

Pelletier-Fleury N., *et al.* « Economic arguments for the immediate management of moderate-to-severe obstructive sleep apnoea syndrome », *Eur. Respir. J.* 2004; 23(1): 53-60.

Pham T. [Role of cross-sectional imaging for early diagnosis and follow-up of rheumatoid arthritis]. *J. Radiol.,* janv 2010; 91(1 Pt 2): 120-25.

Piquet J., *et al.* « Characteristics and management of acute exacerbations of COPD in hospital. EABPCO-CPHG study by the college of general hospital respiratory physicians », *Rev. Mal. Respir.,* 2010; 27(1): 19-29.

Prati C., Claudepierre P., Pham T., Wendling D. « Mortality in spondylarthritis », *Joint Bone Spine,* 2011; 78(5): 466-70.

Punjabi N. M., *et al.* « Sleep-disordered breathing and mortality: a prospective cohort study », *PLoS Med.,* 2009; 6(8). Epub 2009 Aug 18.

Quinn M. A., Emery P. « Window of opportunity in early rheumatoid arthritis: possibility of altering the disease process with early intervention », *Clin. Exp. Rheumatol.,* 2003; 21: S154-157.

Raza K., *et al.* « Delays in assessment of patients with rheumatoid arthritis: variations across Europe », *Ann. Rheum. Dis.,* 2011; 70(10): 1822-25.

Reach G. « Phénoménologie de la non-observance dans les maladies chroniques », *PSN Psychiatr. Sci. Hum. Neurosci.,* 2010; 8(1): 14-23.

Reddel H. K., *et al.* « An Official American Thoracic Society/European Respiratory Society Statement: Asthma Control and Exacerbations Standardizing Endpoints for Clinical Asthma Trials and Clinical Practice », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.,* 2009; 180: 59–99.

Redline S., *et al.* « Obstructive sleep apnea-hypopnea and incident stroke: the sleep heart health study », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.,* 2010; 182(2): 269-77. Epub 2010 Mar 25.

Reed P., Osborne L. A. « Diagnostic practice and its impacts on parental health and child behaviour problems in autism spectrum disorders », *Arch. Dis. Child,* 2012; 97(10): 927-31.

Rivallan A. [Management of bipolar patients, a current question]. *Soins Psychiatr.,* 2010; 271: 13.

Rochat I., Guinand S., Barazzone C., Hafen G. [How to investigate sleep related breathing disorders in children?]. *Rev. Médicale Suisse,* 2008; 4(146): 515, 517-8, 520-2.

Roche N., *et al.* « Impact of chronic airflow obstruction in a working population », *Eur. Respir. J.* 2008; 31: 1227-33.

Roche N., *et al.* « Knowledge and Perceptions on COPD in the French Adult Population: the IBIS survey », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.,* 2004; 169: A223.

Ronald J., *et al.* « Health utilization in the 10 years prior to diagnosis in obstructive sleep apnea syndrome patients », *Sleep,* 1999; 22: 225-29.

Rosland A.-M., Piette J. D. « Emerging models for mobilizing family support for chronic disease management: a structured review », *Chronic. Illn.,* 2010; 6(1): 7-21.

Roussey M., *et al.* « Mucoviscidose, thérapeutiques et compliance », *Arch. Pediatr.,* 2003 ; 10(Suppl 3): 398s-405s

Roussey M. *Mucoviscidose, thérapeutiques et compliance.* Conférence de consensus ANAES sur la Prise en charge du patient atteint de mucoviscidose. Paris 18-19 novembre 2002. Textes des experts pp 103-14.

Roussey M. « Observance thérapeutique et mucoviscidose », *Référence mucoviscidose,* 2003 ; 8 : 53-9.

Roy J. « Après l'annonce d'une maladie chronique évolutive : Une autre pratique d'accompagnement », *Neuropsychiatr. Enfance Adolesc.* 2008; 56(2): 95-9.

Rudwaleit M., Sieper J. « Referral strategies for early diagnosis of axial spondyloarthritis », *Nat. Rev. Rheumatol.,* 2012; 8: 262-68.

Russell R., Anzueto A., Weisman I. « Optimizing management of chronic obstructive pulmonary disease in the upcoming decade », *Int. J. Chron. Obstruct. Pulmon. Dis.,* 2011; 6: 47-61.

Saint-Aubert L., Puel M., Chollet F., Pariente J. [Early diagnosis of Alzheimer's disease]. *Rev Neurol,* (Paris) 2012; 168(11): 825-32.

Salvadorini G., *et al.* « Ankylosing spondylitis: how diagnostic and therapeutic delay have changed over the last six decades », *Clin. Exp. Rheumatol.,* 2012; 30: 561-65.

Samb B., *et al.* « Prevention and management of chronic disease: a litmus test for health-systems strengthening in low-income and middle-income countries », *Lancet,* 2010; 376(9754): 1785-97.

Schiffer A. A., *et al.* « Failure to consult for symptoms of heart failure in patients with a type-D personality », *Heart,* 2007; 93(7): 814-18.

Scott J., Leboyer M. « Consequences of delayed diagnosis of bipolar disorders », *L'Encéphale,* 2011; 37(Suppl 3): S173-75.

Sermet C. « Sante perçue et morbidité déclarée : état des lieux et évolution », *Actualité et Dossier en Santé Publique,* sept 2012; (80).
Disponible sur http://www.hcsp.fr/Explore.cgi/adsp?clef=120

Shankaracharya, Odedra D., Samanta S., Vidyarthi A. S. « Computational intelligence in early diabetes diagnosis: a review », *Rev. Diabet. Stud. RDS,* 2010; 7(4): 252-62.

Skinner C., Skinner C. J., Finkelstein J. *Using cell phones for chronic disease prevention and management.* AMIA Annu Symp Proc AMIA Symp AMIA Symp. 2008; 1137.

Stack R. J., Sahni M., Mallen C. D., Raza K. « Symptom complexes at the earliest phases of rheumatoid arthritis: a synthesis of the qualitative literature », *Arthritis Care Res.,* 2013; 65(12): 1916-26.

Stoller E. P., *et al.* « Alcohol consumption within the context of hepatitis C: A qualitative study of non-problematic drinkers », *Alcohol,* 2006; 41(5): 546-52.

Tamay Z., *et al.* « Are physicians aware of obstructive sleep apnea in children? » *Sleep Med.,* 2006; 7(7): 580-84.

Tarasiuk A., *et al.* « Determinants affecting health-care utilization in obstructive sleep apnea syndrome patients », *Chest,* 2005; 128: 1313-14.

Tavares R., *et al.* « Time to disease modifying anti-rheumatic drug treatment in a national, multi-centre, historical inception cohort of randomly selected, early rheumatoid arthritis », *Arthritis Rheum.* 2007; 56: S84.

Tedesco A., *et al.* « A new strategy for the early diagnosis of rheumatoid arthritis: a combined approach », *Autoimmun Rev.,* 2009; 8(3): 233-37.

Thiele R. G. « Ultrasonography applications in diagnosis and management of early rheumatoid arthritis », *Rheum. Dis. Clin. North Am.,* 2012; 38(2): 259-75.

Thurston S., *et al.* « Associations and costs of parental symptoms of psychiatric distress in a multi-diagnosis group of children with special needs », *J. Intellect Disabil. Res.* 2011; 55: 263-80.

Tibaldi G., *et al.* « The utility of the Necessity--Concerns Framework in explaining treatment non-adherence in four chronic illness groups in Italy », *Chronic Illn.,* 2009; 5(2): 129-33.

Tiv M., *et al.* « Medication adherence in type 2 diabetes: the ENTRED study 2007, a French Population-Based Study », *PLoS One,* 2012; 7(3): e32412.

Tong A., Chapman S., Sainsbury P., Craig J. C. « An analysis of media coverage on the prevention and early detection of CKD in Australia », *Am J. Kidney Dis. Off J. Natl Kidney Found,* 2008; 52(1): 159-70.

Townsend A., Adam P., Cox S. M., Li L. C. « Everyday ethics and help-seeking in early rheumatoid arthritis », *Chronic Illn.* 2010; 6(3): 171-82.

Tucci J. R. « Importance of early diagnosis and treatment of osteoporosis to prevent fractures », *Am. J. Manag. Care.* 2006; 12(7 Suppl): S181-90.

Van Aken J., *et al.* « Radiological outcome after four years of early versus delayed treatment strategy in patients with recent onset rheumatoid arthritis », *Ann. Rheum. Dis.,* 2004; 63: 274-79.

Van den Berg R., *et al.* « Percentage of patients with spondyloarthritis in patients referred because of chronic back pain and performance of classification criteria: experience from the Spondyloarthritis Caught Early (SPACE) cohort », *Rheumatol. Oxf. Engl.,* 2013; 52(8): 1492-99.

Van Geel T. A., *et al.* « Clinical subsequent fractures cluster in time after first fractures », *Ann. Rheum. Dis.,* 2009; 68: 99-102.

Vestbo J., *et al.* « Global Strategy for the Diagnosis, Management and Prevention of Chronic Obstructive Pulmonary Disease, GOLD Executive Summary », *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 2013; 187(4): 347-65.

Villeneuve E., *et al.* « A systematic literature review of strategies promoting early referral and reducing delays in the diagnosis and management of inflammatory arthritis », *Ann. Rheum. Dis.* 2013; 72(1): 13-22.

Visser H. « Eraly Diagnosis of rheumatoid arthritis », *Best Practice & Research Clinical Rheumatology* 2005; 19(1): 55-72.

Waldeyer R., *et al.* « Projection of the burden of type 2 diabetes mellitus in Germany: a demographic modelling approach to estimate the direct medical excess costs from 2010 to 2040 », *Diabet Med. J.* Br. Diabet Assoc. 2013; 30(8): 999-1008.

Wang H.-M., *et al.* « Health-related quality of life among general practice patients with differing chronic diseases in Germany: cross sectional survey », *BMC Public Health,* 2008; 8: 246.

Warren Z., *et al.* « A systematic review of early intensive intervention for autism spectrum disorders », *Pediatrics,* 2011; 127(5): e1303-11.

Weinert C., Cudney S., Comstock B., Bansal A. « Computer intervention impact on psychosocial adaptation of rural women with chronic conditions », *Nurs. Res.,* 2011; 60(2): 82-91.

Weinert C., Cudney S., Hill W. G. « Rural women, technology, and self-management of chronic illness », *Can. J. Nurs. Res. Rev. Can. Rech. En Sci. Infirm.,* 2008; 40(3): 114-34.

Wendling D., Claudepierre P., Prati C. « Early diagnosis and management are crucial in spondyloarthritis », *Jt Bone Spine Rev. Rhum.,* 2013; 80(6): 582-85.

Young T., *et al.* « Sleep disordered breathing and mortality: eighteen-year follow-up of the Wisconsin sleep cohort », *Sleep,* 2008; 31(8): 1071-78.

Zhang W., *et al.* « Does achieving clinical response prevent work stoppage or work absence among employed patients with early rheumatoid arthritis? » *Rheumatology (Oxford),* 2012; 51(2): 270-74.

Bibliographie complémentaire

Akazawa M., *et al.* « Economic burden prior to COPD diagnosis: A matched case-control study in the United States », *Respir. Med.,* 2008; 102(12): 1744-52.

Allaart C. F., *et al.* « Aiming at low disease activity in rheumatoid arthritis with initial combination therapy or initial monotherapy strategies: the BeSt study », *Clin. Exp. Rheumatol.,* 2006; 24: S77-82.

Allilaire J-F. [Diagnosis of bipolar disorder and rationale of early treatment]. *Bull. Académie Natl. Médecine,* déc. 2010; 194(9): 1695-703; discussion 1703-5.

Alwan A. « Global Status Report on noncommunicable diseases 2010 » [Internet]. Genève: World Health Organization.; 2011 [cité 15 janv 2015] p. 176 p.
Disponible sur: http://www.who.int/nmh/publications/ncd_report_full_en.pdf?ua=1

Alzheimer's Association Expert Advisory Workgroup on NAPA. « Workgroup on NAPA's scientific agenda for a national initiative on Alzheimer's disease », *Alzheimers Dement J. Alzheimers Assoc.* 2012; 8(4): 357-71.

Alzheimer's Association, Thies W., Bleiler L. « 2011 Alzheimer's disease facts and figures », *Alzheimers Dement J. Alzheimers Assoc.,* 2011; 7(2): 208-44.

Andersen D. K. « Diabetes and cancer: placing the association in perspective », *Curr. Opin. Endocrinol. Diabetes Obes.,* 2013; 20(2): 81-6.

Anderson J. J., *et al.* « Factors predicting response to treatment in rheumatoid arthritis », *Arthritis Rheum.* 2000; 43: 22-29.

Angell S. Y., *et al.* « Global health. Global indicators and targets for noncommunicable diseases », *Science,* 2012; 337(6101): 1456-57.

Aquino J., *et al.* « Quelle formation initiale sur la maladie d'Alzheimer pour les médecins généralistes ? » Lett. Obs. Dispos. prise en charge accompagnement Mal. Alzheimer. 2010; (16): 4p.

Ballivet de Régloix S., *et al.* « Obstructive syndrome apnea. Practice study in general medicine », *Rev. Mal. Respir.,* 2011; 28(7): 885-93. doi: 10.1016/j.rmr.2011.01.011. Epub 2011 Jun 22.

Bauer U. E., *et al.* « Prevention of chronic disease in the 21st century: elimination of the leading preventable causes of premature death and disability in the USA », *Lancet* 2014; 384(9937): 45-52.

Beaglehole R., *et al.* « Priority actions for the non-communicable disease crisis », *Lancet* 2011; 377(9775): 1438-47.

Beresford M. W., Davidson J. E. « Adolescent development and SLE », *Best Pract. Res. Clin. Rheumatol.,* 2006; 20(2): 353-68.

Berglin E., Dahlqvist S. R. « Comparison of the 1987 ACR and 2010 ACR/EULAR classification criteria for rheumatoid arthritis in clinical practice: a prospective cohort study », *Scand. J. Rheumatol.,* 2013; 42(5): 362-68.

Biliavska I., *et al.* « Application of the 2010 ACR/EULAR classification criteria in patients with very early inflammatory arthritis: analysis of sensitivity, specificity and predictive values in the SAVE study cohort », *Ann. Rheum. Dis.,* 2013; 72(8): 1335-41.

Blanchard C., *et al.* « Improving policy and practice to promote equity and social justice - a qualitative comparative analysis building on key learnings from a twinning exchange between England and the US », *Glob. Health Promot.,* 2013; 20(4 Suppl): 45-56.

Boers M. « Understanding the window of opportunity concept in early rheumatoid arthritis », *Arthritis Rheum.,* 2003; 48: 1771-74.

Breedveld F. « The value of early intervention in RA--a window of opportunity », *Clin. Rheumatol.,* 2011; 30 Suppl. 1: S33-9.

Britton M. « The burden of COPD in the UK: results from the Confronting COPD survey », *Respir. Med.,* 2003; 97: S71-9.

Carli P., *et al.* [Current treatment of rheumatoid arthritis]. *Rev. Médecine Interne,* fondée par société natl. Francaise Médecine Interne 2009; 30(12): 1067-79.

Carville S., Wonderling D., Stevens P., « Guideline Development Group. Early identification and management of chronic kidney disease in adults: summary of updated NICE guidance », *BMJ.,* 2014; 349: g4507.

Cervantes-Castañeda R. A., *et al.* « Lack of benefit of early awareness to age-related macular degeneration », *Eye Lond. Engl.* 2008; 22(6): 777-81.

Chader G. J. « Overarching themes », *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.,* 2012; 53(5): 2461.

Chesher N. J., *et al.* « Chronic illness histories of adults entering treatment for co-occurring substance abuse and other mental health disorders », *Am. J. Addict Am Acad. Psychiatr. Alcohol Addict,* 2012; 21(1): 1-4.

Chestnov O. *Global Status Report on noncommunicable diseases 2014* [Internet]. Genève: World Health Organization.; 2014 [cité 21 janv 2015] p. 302 p.
Disponible sur: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/148114/1/9789241564854_eng.pdf?ua=1

Choi H. K., *et al.* « Methotrexate and mortality in patients with rheumatoid arthritis: a prospective study », *Lancet* 2002; 359: 1173-77.

Colagiuri S. « Mismatch between diabetes diagnosis in primary care and recommended diagnostic criteria », *Diabetes Res. Clin. Pract.,* 2011; 91(3): 263-64.

Colligris B., *et al.* « Recent patents and developments in glaucoma biomarkers », *Recent Pat. Endocr. Metab. Immune Drug Discov.,* 2012; 6(3): 224-34.

Coo H., *et al.* « Correlates of age at diagnosis of autism spectrum disorders in six Canadian regions », *Chronic Dis. Inj. Can.,* 2012; 32(2): 90-100.

Cowie C. C., *et al.* « Prevalence of diabetes and high risk for diabetes using A1C criteria in the U.S. population in 1988-2006 », *Diabetes Care,* 2010; 33(3): 562-68.

Crossland M., Rubin G. « The Amsler chart: absence of evidence is not evidence of absence », *Br. J. Ophthalmol.,* 2007; 91(3): 391-93.

de Blic J., *et al.* « Control of asthma in children: still unacceptable? A French cross-sectional study », *Respir. Med.,* 2009; 103(9): 1383-91. Epub 2009 Apr 9.

De Kinkelder R., *et al.* « Detection of early-stage age related macular degeneration with a compact rarebit test », *Br. J. Ophthalmol.,* 2012; 96(10): 1354-55.

De Silva S. R., *et al.* « There is a trend for the diagnosis of glaucoma to be made at an earlier stage in 2010 compared to 2008 in Oxford, United Kingdom », *Ophthalmic Physiol. Opt. J. Br.,* Coll. Ophthalmic Opt. Optom. 2013; 33(2): 179-82.

Decramer M., *et al.* « New horizons in early stage COPD--improving knowledge, detection and treatment », *Respir. Med.,* 2011; 105(11): 1576-87.

Di Marco F., *et al.* « Chronic obstructive pulmonary disease diagnosis: the simpler the better? Not always », *Eur. J. Intern. Med.,* 2013; 24(3): 199-202.

Dodel R., *et al.* « The socioeconomic impact of narcolepsy », *Sleep,* 2004; 27(6): 1123-28.

Dougados M., *et al.* « The DESIR cohort: a 10-year follow-up of early inflammatory back pain in France: study design and baseline characteristics of the 708 recruited patients », *Joint Bone Spine,* 2011; 78(6): 598-603.

Drummond C., *et al.* « Identifying the gap between need and intervention for alcohol use disorders in Europe », *Addict Abingdon Engl.,* 2011;106 Suppl. 1: 31-6.

Duggan A. E., Duggan J. M. « Alcoholic liver disease - assessment and management », *Aust. Fam. Physician.,* 2011; 40(8): 590-93.

Estrella M. M., *et al.* « Efficacy of an internet-based tool for improving physician knowledge of chronic kidney disease: an observational study », *BMC Nephrol.,* 2012; 13.

Fajans S. S., *et al.* « Insufficient sensitivity of hemoglobin A(1C) determination in diagnosis or screening of early diabetic states », *Metabolism,* 2011; 60(1): 86-91.

Farmer A. « Use of HbA1c in the diagnosis of diabetes », *BMJ,* 2012; 345: e7293.

Fautrel B., *et al.* « Costs of workups for the diagnosis of early arthritis: results of a nationwide survey », *Arthritis Rheum.,* 2004; 51(4): 507-12.

Ferré A., *et al.* « Chronic bronchitis in the general population: influence of age, gender and socio-economic conditions », *Respir. Med.,* 2012; 106(3): 467-71.

Fortin M., *et al.* « Evaluating the integration of chronic disease prevention and management services into primary health care », *BMC Health Serv. Res.,* 2013; 13: 132.

Fortin M.-P., Krolak-Salmon P. [Alzheimer's and related diseases: toward earlier and more accurate diagnosis]. *Rev. Médecine Interne* fondée par société natl française médecine Interne, 2010; 31(12): 846-53.

Fransen J., *et al.* « Effectiveness of systematic monitoring of rheumatoid arthritis disease activity in daily practice: a multicentre, cluster randomised controlled trial », *Ann. Rheum. Dis,* 2005; 64: 1294-98.

Fries J. F., *et al.* « Measurement of patient outcome in arthritis », *Arthritis Rheum,* 1980; 23: 137-45.

Gambaro G., *et al.* « Silent chronic kidney disease epidemic seen from Europe: designing strategies for clinical management of the early stages », *J. Nephrol.,* 2005; 18(2): 123-35.

Garway-Heath D. F. « Early diagnosis in glaucoma », *Prog. Brain Res.,* 2008; 173: 47-57.

Gignac M. A. M., *et al.* « Management of work disability in rheumatic conditions: A review of non-pharmacological interventions », *Best Pract. Res. Clin. Rheumatol.,* 2012; 26(3): 369-86.

Grigor C, *et al.* « Effect of a treatment strategy of tight control for rheumatoid arthritis (the TICORA study): a single-blind randomised controlled trial », *Lancet,* 2004; 364: 263-69.

Guesdes G., *et al.* « Glaucoma and aging », *Curr Aging Sci.,* 2011; 4(2): 110-17.

HAS. *Alzheimer : la coopération européenne Alcove publie ses recommandations,* 2013.
Disponible sur http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1616186/fr/alzheimer-la-cooperation-europeenne-alcove-publie-ses-recommandations

HAS. *Évaluation du débit de filtration glomérulaire, et du dosage de la créatininémie dans le diagnostic de la maladie rénale chronique chez l'adulte - Rapport d'évaluation,* 2011.
Disponible sur http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1064297/evaluation-du-debit-de-filtration-glomerulaire-et-du-dosage-de-la-creatininemie-dans-le-diagnostic-de-la-maladie-renale-chronique-chez-ladulte-rapport-d-evaluation?xtmc=&xtcr=5

Hersh A., Yazdany J. « Clinical practice guidelines and diagnostic uncertainty in the management of early rheumatoid arthritis », *J. Rheumatol.,* 2009; 36(5): 863-64.

Hollands H., ***et al.*** « Do findings on routine examination identify patients at risk for primary open-angle glaucoma? The rational clinical examination systematic review », *JAMA,* 2013; 309(19): 2035-42.

Hunter D. J., Reddy K. S. « Noncommunicable diseases », *N. Engl. J. Med.,* 2013; 369(14): 1336-43.

Jennette C. E., ***et al.*** « Community perspectives on kidney disease and health promotion from at-risk populations in rural North Carolina, USA », *Rural Remote Health,* 2010; 10(2): 1388.

Johnson D. W., ***et al.*** « KHA-CARI Guideline: Early chronic kidney disease: Detection, prevention and management », *Nephrology,* 2013; 18(5): 340-50.

Kalkbrenner A. E., ***et al.*** « Geographic access to health services and diagnosis with an autism spectrum disorder », *Ann. Epidemiol.,* 2011; 21(4): 304-10.

Kapoor S. « Headache attributed to cranial or cervical vascular disorders », *Curr. Pain Headache Rep.,* 2013; 17(5): 334.

Ketter T. A. « Strategies for the early recognition of bipolar disorder », *J. Clin. Psychiatry,* 2011; 72(7): e22.

Keurhorst M. N., ***et al.*** « Implementing training and support, financial reimbursement, and referral to an internet-based brief advice program to improve the early identification of hazardous and harmful alcohol consumption in primary care (ODHIN): study protocol for a cluster randomized factorial trial », *Implement Sci. IS.,* 2013; 8: 11.

Kmietowicz Z. « Full annual checks for diabetes are a postcode lottery, finds audit », *BMJ,* 2012; 344: e4142.

Kobelt G., ***et al.*** « Treatment of glaucoma in clinical practice: four-year results from a patient registry in France », *J. Glaucoma.,* 2010; 19(3): 199-206.

Konstantikaki V., ***et al.*** « Comparison of a network of primary care physicians and an open spirometry programme for COPD diagnosis », *Respir. Med.,* 2011; 105(2): 274-81.

Krause D. S. « Economic effectiveness of disease management programs: a meta-analysis », *Dis. Manag. DM.,* 2005; 8(2): 114-34.

Landgraf M. N., ***et al.*** « Diagnosis of fetal alcohol syndrome (FAS): German guideline version 2013 », *Eur. J. Paediatr. Neurol.,* 2013; 17(5): 437-46.

Lawrenson J. « Glaucoma: the challenge of early case detection », *Ophthalmic Physiol. Opt. J. Br.,* Coll. Ophthalmic Opt. Optom., 2013; 33(1): 3-6.

Levin A., Stevens P. E. « Early detection of CKD: the benefits, limitations and effects on prognosis », *Nat. Rev. Nephrol.,* 2011; 7(8): 446-57.

Li W. Y., ***et al.*** « Circulating microRNAs as potential non-invasive biomarkers for the early detection of hypertension-related stroke », *J. Hum. Hypertens,* 2014; 28(5): 288-91.

Lobar S. L., ***et al.*** « The role of the nurse practitioner in an individualized education plan and coordination of care for the child with Asperger's syndrome », *J. Pediatr. Health Care,* 2008; 22(2):111-19.

Lopez-Vargas P. A., ***et al.*** « Prevention, detection and management of early chronic kidney disease: a systematic review of clinical practice guidelines », *Nephrol. Carlton Vic.,* 2013; 18(9): 592-604.

Lu J., ***et al.*** « Metabolomics in human type 2 diabetes research », *Front Med.,* 2013; 7(1): 4-13.

Macdonald W., ***et al.*** « Practice nurses and the facilitation of self-management in primary care », *J. Adv. Nurs.,* 2008; 62(2): 191-99.

Martinez-Lage P., ***et al.*** « Assessing physician attitudes and perceptions of Alzheimer's disease across Europe », *J. Nutr. Health Aging,* 2010; 14(7): 537-44.

Menon G., Walters G. « New paradigms in the treatment of wet AMD: the impact of anti-VEGF therapy », *Eye Lond. Engl.,* 2009; 23(Suppl 1): S1-7.

Mets O. M., ***et al.*** « Identification of Chronic Obstructive Pulmonary Disease in Lung Cancer Screening Computed Tomographic Scans », *Jama-J. Am. Med. Assoc.* 2011; 306(16): 1775-81.

Mets O. M., ***et al.*** « Diagnosis of chronic obstructive pulmonary disease in lung cancer screening Computed Tomography scans: independent contribution of emphysema, air trapping and bronchial wall thickening », *Respir. Res.* 2013; 14: 59.

Mjaavatten M. D., Bykerk V. P. « Early rheumatoid arthritis: the performance of the 2010 ACR/EULAR criteria for diagnosing RA », *Best. Pract. Res. Clin. Rheumatol.,* 2013; 27(4): 451-66.

Morgan M. W., ***et al.*** « An inconvenient truth: a sustainable healthcare system requires chronic disease prevention and management transformation », *Healthc Pap.,* 2007; 7(4): 6-23.

Morris J. C., *et al.* « Harmonized diagnostic criteria for Alzheimer's disease: recommendations », *J. Intern Med.,* 2014; 275(3): 204-13.

Mountz J. M., *et al.* « Emerging optical and nuclear medicine imaging methods in rheumatoid arthritis », *Nat. Rev. Rheumatol.,* déc 2012;8(12):719-28.

Muether P. S., *et al.* « Long-term effects of ranibizumab treatment delay in neovascular age-related macular degeneration », *Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.,* 2013; 251(2): 453-58.

Norra C., *et al.* « High impact of depression in heart failure: Early diagnosis and treatment options », *Int. J. Cardiol.,* 2008; 125(2): 220-31.

Paneni F. « 2013 ESC/EASD guidelines on the management of diabetes and cardiovascular disease: established knowledge and evidence gaps », *Diabetes Vasc. Dis. Res. Off J. Int.* Soc. Diabetes Vasc. Dis., 2014; 11(1): 5-10.

Polaczek-Krupa B., Grabska-Liberek I. « Evaluation of the significance of some diagnostic parameters in making an early diagnose of primary open-angle glaucoma », *Med. Sci. Monit. Int. Med. J. Exp. Clin. Res.,* 2012; 18(7): CR456-60.

Price K. « Debating the influence of self-reports by people living with chronic disease on healthy aging and longevity », *Ann. N. Y. Acad. Sci.,* 2007; 1114: 144-53.

Probst-Hensch N., *et al.* « Prevention--a cost-effective way to fight the non-communicable disease epidemic: an academic perspective of the United Nations High-level NCD Meeting », *Swiss Med. Wkly,* 2011; 141: w13266.

Provost S., *et al.* « Evaluation of the implementation of an integrated primary care network for prevention and management of cardiometabolic risk in Montréal », *BMC Fam. Pract.,* 2011; 12: 126.

Raychaudhuri S. P., Deodhar A. « The classification and diagnostic criteria of ankylosing spondylitis », *J. Autoimmun,* 2014; 48-49: 128-33.

Reid G., Emery J. « Chronic disease prevention in general practice--Applying the family history », *Aust. Fam. Physician,* 2006; 35(11): 879-82, 884-85.

OMS. *Santé 2020 : Cadre politique et stratégie* [Internet]. OMS, Bureau régional de l'Europe; 2013 p. 219. Disponible sur: http://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0005/215258/Health2020-Long-Fre.pdf?ua=1

Schmieder R. E. « End organ damage in hypertension », *Dtsch Ärztebl Int.,* 2010; 107(49): 866-73.

Schuman J. S. « Detection and Diagnosis of Glaucoma: Ocular Imaging », *Invest. Ophthalmol Vis. Sci.,* 2012; 53(5): 2488-90.

Sekine Y., *et al.* « Early detection of COPD is important for lung cancer surveillance », *Eur. Respir. J.,* 2012; 39(5): 1230-40.

Sharma P., *et al.* « Diagnostic tools for glaucoma detection and management », *Surv Ophthalmol.,* 2008; 53(Suppl1): S17-32.

Sims E. K., *et al.* « Detours on the road to diagnosis of Graves disease », *Clin Pediatr (Phila).,* 2012; 51(2): 160-64.

Smolen Josef S., *et al.* « EULAR recommendations for the management of rheumatoid arthritis with synthetic and biological disease-modifying antirheumatic drugs », *Ann. Rheum. Dis.,* 2010 69: 964-75.

Stasse F. « Le système de santé idéal », *Trib Santé,* 2013; 37(4): 35-42.

Stellefson M., *et al.* « The chronic care model and diabetes management in US primary care settings: a systematic review », *Prev. Chronic Dis.,* 2013; 10: E26.

Svensson B., Schaufelberger C., Teleman A., « Theander J for the BARFOT study group. Remission and response to early treatment of RA assessed by the disease activity score », *Rheumatology,* 2000; 39: 1031-36.

Thomas P.W., *et al.* « Multi-centre parallel arm randomised controlled trial to assess the effectiveness and cost-effectiveness of a group-based cognitive behavioural approach to managing fatigue in people with multiple sclerosis », *BMC Neurol.,* 2010; 10: 43.

Ulrik C. S., *et al.* « Early detection of COPD in general practice », *Int J Chron Obstruct Pulmon Dis.,* 2011; 6: 123-27.

Vambergue A. [Gestational diabetes: diagnosis, short and long term management]. *Presse Médicale Paris Fr.,* 1983. 2013; 42(5): 893-99.

Van den Berg R., ***et al.*** « Percentage of patients with spondyloarthritis in patients referred because of chronic back pain and performance of classification criteria: experience from the Spondyloarthritis Caught Early (SPACE) cohort », *Rheumatol. Oxf. Engl.,* 2013; 52(8): 1492-99.

van der Kooij S. M., ***et al.*** « Chances of continued low disease activity in patients with rheumatoid arthritis treated by DAS guided protocol: results from the BeSt study », *Arthritis Rheum.,* 2006; 54: S704.

Van Nies J. A. B., ***et al.*** « Improved early identification of arthritis: evaluating the efficacy of Early Arthritis Recognition Clinics », *Ann. Rheum Dis.,* 2013; 72(8): 1295-301.

Verger P., ***et al.*** « Determinants of early identification of suicidal ideation in patients treated with antidepressants or anxiolytics in general practice: a multilevel analysis », *J. Affect. Disord.,* 2007; 99(1-3) :253-57.

Verini M., ***et al.*** « Pediatric asthma evaluation: what's to be considered? » *Early Hum. Dev.,* 2013; 89 (Suppl. 3): S53-7.

Verstappen S. M., ***et al.*** « Five-year followup drugs versus treatment according to the pyramid approach in the first year », *Arthritis Rheum.,* 2003; 48: 1797-1807.

Villars H., ***et al.*** « The primary care physician and Alzheimer's disease: an international position paper », *J. Nutr. Health Aging.,* 2010; 14(2): 110-20.

Willis C. D., ***et al.*** « Networks to strengthen health systems for chronic disease prevention », *Am. J. Public Health,* 2013; 103(11): e39-48.

Annexes

Annexe 1 - Liste des 22 pathologies prises comme exemple

01	Apnée du sommeil
02	Asthme de l'adulte
03	Asthme de l'enfant
04	Bronchopneumopathie chronique obstructive
05	Diabète
06	Dégénérescence maculaire liée à l'âge
07	Glaucome
08	Hypertension artérielle
09	Hyperthyroïdie
10	Hypothyroïdie fruste
11	Insuffisance cardiaque du sujet âgé
12	Insuffisance rénale
13	Lymphœdème
14	Maladie d'Alzheimer
15	Maladie vasculaire cérébrale
16	Maladies alcooliques du foie
17	Ostéoporose
18	Polyarthrite rhumatoïde
19	Spondylarthrite
20	Troubles anxieux graves
21	Troubles bipolaires
22	Troubles envahissants développement

Annexe 2 - Questionnaire aux sociétés savantes, collèges professionnels et associations d'usagers

Haut Conseil de la Santé Publique

Madame, Monsieur le Président, Cher(e) Collègue,

Au nom du Haut Conseil de la santé publique (HCSP), je viens solliciter votre contribution à la réflexion de sa Commission spécialisée maladies chroniques sur la thématique du diagnostic et de la prise en charge précoces des maladies chroniques.

Le retentissement personnel et sociétal des carences de diagnostic et de prise en charge précoces (par rapport aux recommandations de bonne pratique) des maladies chroniques et/ou des déficiences chroniques est en effet actuellement mal évalué.

Ces carences peuvent exposer les personnes concernées à une évolution péjorative, à la constitution de lésions potentiellement irréversibles, voire de complications. Toutes les tranches d'âge peuvent être concernées, avec des inégalités sociales et géographiques.

Le mandat correspondant à notre thématique comporte deux axes :

- établir un état des lieux de ces retards, ainsi que de leurs conséquences mesurables, pour la personne et pour la société ;
- en documenter et analyser les mécanismes.

A la lumière des conclusions de cette analyse, seront proposées des politiques de santé publique visant à réduire les écarts par rapport aux recommandations de bonne pratique.

La méthodologie établie par notre groupe de travail pour cette mission transversale inclut l'analyse de la thématique du diagnostic et de la prise en charge précoces dans un certain nombre de pathologies chroniques, à l'aide d'une fiche de contribution.

Pour chacune des pathologies chroniques retenues, nous souhaitons recueillir la contribution des professionnels et des patients concernés, *via* leurs instances nationales respectives (collèges professionnels/sociétés savantes, associations d'usagers agréées).

Comme vous le verrez, chaque fiche explore de façon volontairement synthétique les différents aspects de la problématique.

Pour chacune des questions posées, il vous est demandé de fournir, chaque fois que cela est possible, la ou les sources de votre réponse (références de publications scientifiques, recommandations, enquêtes…). Vos expériences « de terrain » sont également attendues, ainsi que vos propositions.

Toutes les instances ayant adressé leur contribution seront citées dans notre rapport final.

Nous sommes bien entendu à votre disposition pour toute précision complémentaire.

Les fiches renseignées doivent être retournées avant le 15 janvier 2013 au

Haut Conseil de la santé publique 14 avenue Duquesne 75350 PARIS 07 SP

En vous remerciant par avance pour votre contribution, je vous prie d'agréer, Madame Monsieur le Président, Cher(e) Collègue, l'expression de ma considération distinguée.

Pr. Liana Euller-Ziegler
Présidente du groupe de travail

Contribution sur le diagnostic et la prise en charge précoces des pathologies chroniques

Nom, qualité et coordonnées de la personne qui remplit la fiche :
Nom :
Qualité :
Coordonnées (téléphone, courriel) :

Institution / instance représentée
Collège professionnel, société scientifique, association d'usagers, autre (merci de préciser) :
Nom :
Coordonnées (adresse, téléphone, courriel) :

Merci d'indiquer la position de votre instance sur les questions ci-dessous, de façon brève mais si possible argumentée, et par ailleurs :
- de fournir, si elles existent : publications scientifiques, recommandations de bonne pratique… ;
- de joindre le cas échéant tout rapport, résultat d'enquête publié ou pas, susceptible de contribuer à l'analyse de la question.

Questionnaire à renseigner

1. Existe-t-il des arguments justifiant
   - un diagnostic précoce ?
   - et/ou une prise en charge précoce ?

2. Les recommandations de bonne pratique (nationales, internationales) pour la maladie X, si elles existent, *abordent-elles la question du diagnostic précoce et/ou de la prise en charge précoce ?*
   Le cas échéant, quel est le délai recommandé (délai optimal ou maximal) entre l'apparition des premiers symptômes et
   - le diagnostic
   - la prise en charge ?

   Pourquoi ?

3. En cas d'absence de mise en œuvre d'un diagnostic et/ou d'une prise en charge, quelles sont / seraient à votre connaissance les conséquences
   - pour le patient ?
   - pour l'entourage ?
   - pour l'organisation du système de soins ?
   - pour la société ? (incluant : arrêts de travail, invalidité, dépendance, coût directs et indirects, autres…)
   - autres ?

   Avez-vous connaissance de données chiffrées concernant ces éventuels retards de diagnostic et /ou de prise en charge et leurs conséquences ?
   Avez-vous connaissance de disparités régionales ou sociales ? (si oui, précisez)

4. Le cas échéant, quels sont les éléments (liés aux patients, aux professionnels, à l'offre de soins…) qui expliquent le retard (l'écart par rapport aux recommandations) :
   - au diagnostic ?
   - à la prise en charge ?

5. A votre connaissance, existe-t-il au niveau national :
   - une démarche (déjà engagée ou en réflexion) pour améliorer la précocité du diagnostic et/ou de la prise en charge (si oui, précisez)
   - le cas échéant, quels en sont les résultats ?

6. Selon vous, le diagnostic et la prise en charge précoces de la maladie X sont-ils abordés de façon satisfaisante dans l'enseignement initial (médecins, pharmaciens, professionnels de santé : IDE, …) ?

7. Selon vous, le diagnostic et la prise en charge précoces de la maladie X sont-ils pris en compte dans la formation continue, l'évaluation des pratiques professionnelles / le DPC ? (si oui, précisez)

8. Quels autres points souhaiteriez-vous soumettre au groupe de travail ?

9. Avez-vous des propositions à formuler ?

Merci pour votre contribution

Annexe 3 - Liste des contributeurs

Collèges professionnels, sociétés savantes et associations de patients

Académie française d'ophtalmologie pour Société française d'ophtalmologie (SFO)
Association d'usagers Génération mouvement (CISS)
Association française des diabétiques (AFD)
Association française des malades de la thyroïde
Association française pour l'étude du foie (AFEF)
Association France spondyloarthrites
Association nationale de défense contre l'arthrite rhumatoïde (Andar)
Association nationale des insuffisants rénaux
Association Stop apnée du sommeil des Landes (FFAAIR)
Association vivre mieux le lymphœdème (AVML)
Collège français des médecins rhumatologues (CFMR)
Collège national de psychiatrie (CNP)
Collège national des généralistes enseignants (CNGE)
Conseil national professionnel d'endocrinologie
Fédération française d'addictologie (FFA)
Fédération française de neurologie (FFN)
Fédération française de psychiatrie (FFP - CNPP)
Fédération française des associations et amicales de malades insuffisants ou handicapés respiratoires (FFAAIR)
Fédération nationale d'aide aux insuffisants rénaux (FNAIR)
Fédération nationale des centres mémoire de ressources et de recherche (FCMRR)
Groupe Asthme et Allergie (SPLF)
Partenariat français du lymphoedème (PFL)
Société de néphrologie (SN)
Société de pneumologie de langue française (SPLF)
Société française d'alcoologie (SFA)
Société française d'endocrinologie (SFE)
Société française d'ophtalmologie (SFO)
Société française de cardiologie (SFC)
Société française de médecine générale (SFMG)
Société française de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent et disciplines associées (SFPEADA)
Société française de rhumatologie (SFR)
Société française du glaucome (SFG)
Société francophone du diabète (SFD)
Société nationale française de gastroentérologie (SNFGE)
Société pédiatrique de pneumologie et d'allergologie(SP2a)
Union nationale des associations France Alzheimer

Annexe 4 - Liste des auditions

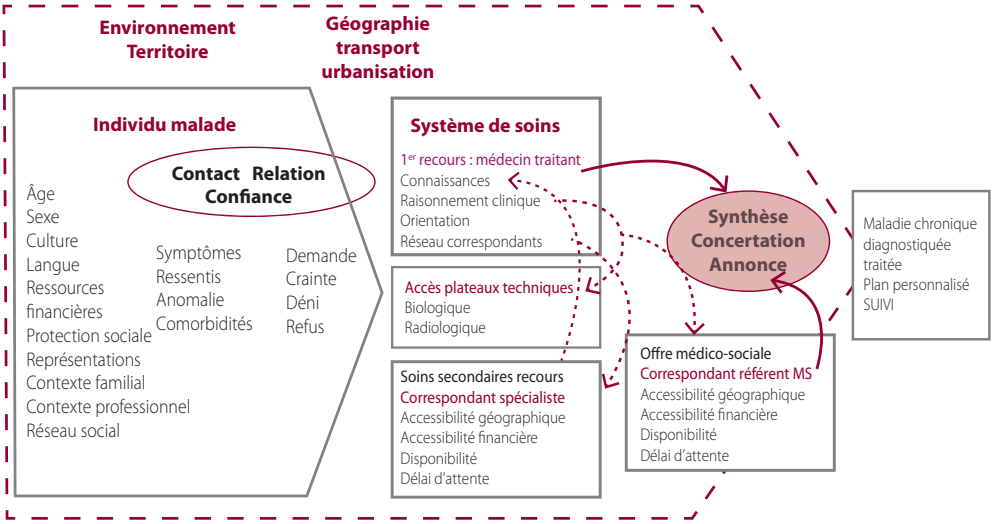
- Audition Impatients Chroniques & Associés le 27 janvier 2014
- Audition Institut de recherche et de documentation en économie de la santé (Irdes) le 27 janvier 2014
- Audition Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) le 3 février 2014
- Audition Institut de veille sanitaire (InVS) le 3 février 2014
- Audition Haute Autorité de santé (HAS) le 3 février 2014
- Audition Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CnamTS) le 16 mai 2014
- Audition Direction générale de l'offre de soin (DGOS) le 16 mai 2014
- Audition Régime social des indépendants (RSI) le 19 mai 2014
- Audition Conférence nationale de santé (CNS) le 19 mai 2014
- Audition Agence régionale de santé (ARS) Ile-de-France le 19 mai 2014
- Audition Direction de la sécurité sociale (DSS) le 19 mai 2014
- Audition Direction générale de la santé (DGS) le 20 mai 2014

Annexe 5 - Schéma issu du modèle « Proceed »

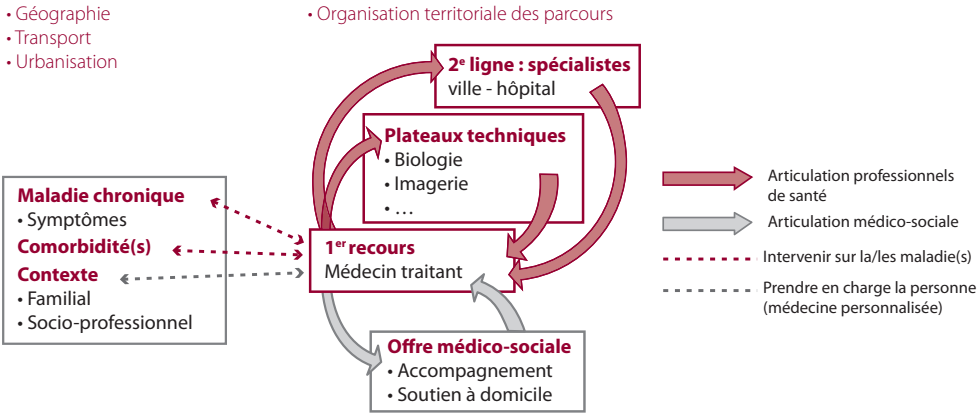
Schémas adaptés par Elisabeth Monnet d'après : Promotion Santé Suisse Guide pour la catégorisation des résultats - Outil de catégorisation des résultats de projets de promotion de la santé et de prévention - Berne, juillet 2005, 2e version revue et corrigée. Adaptée pour la France par l'INPES – janvier 2007

Les composantes de la PEC d'un patient souffrant d'une affection chronique

Schéma systémique : les interactions patient - environnement - systèmes de soins & offre médico-sociale



Environnement - Territoire



Annexe 6 - Revue de la littérature internationale et nationale : méthodologie utilisée

Agnès Peignier, Grégory Scalabre

Ecole de Santé Publique
Faculté de Médecine
Université de Lorraine

Université Nice Sophia Antipolis

Méthodologie

La présente revue de la littérature s'inscrit dans le cadre du mandat élaboré par la Commission spécialisée des Maladies Chroniques et validé par le COMEX du 8 novembre 2011 sur le diagnostic et la prise en charge précoces des maladies chroniques et dans le respect des axes de travail définis :

- état des lieux et conséquences
- mécanismes / analyse des freins et des pistes d'amélioration.

Le champ de la recherche documentaire a ainsi porté sur le diagnostic et/ou la prise en charge précoces de la maladie chronique. Est entendu par diagnostic précoce, la découverte suite à une consultation pour un motif quelconque, de symptômes (liés ou non au motif de la consultation) faisant apparaître l'existence chez le patient d'une maladie chronique. Ce qui exclut la notion de dépistage.

En concertation avec le groupe de travail présidé par le Professeur Liana Euller-Ziegler et conformément au périmètre d'étude défini par le groupe de travail, des thématiques d'investigation complémentaires ont été définies :

Soins et gestion des soins
Santé publique
Aspects économiques et sociaux
Aspects psychologiques
Pathologies représentatives

A partir de ces critères, une liste de mots-clés dans la terminologie Mesh a été établie :

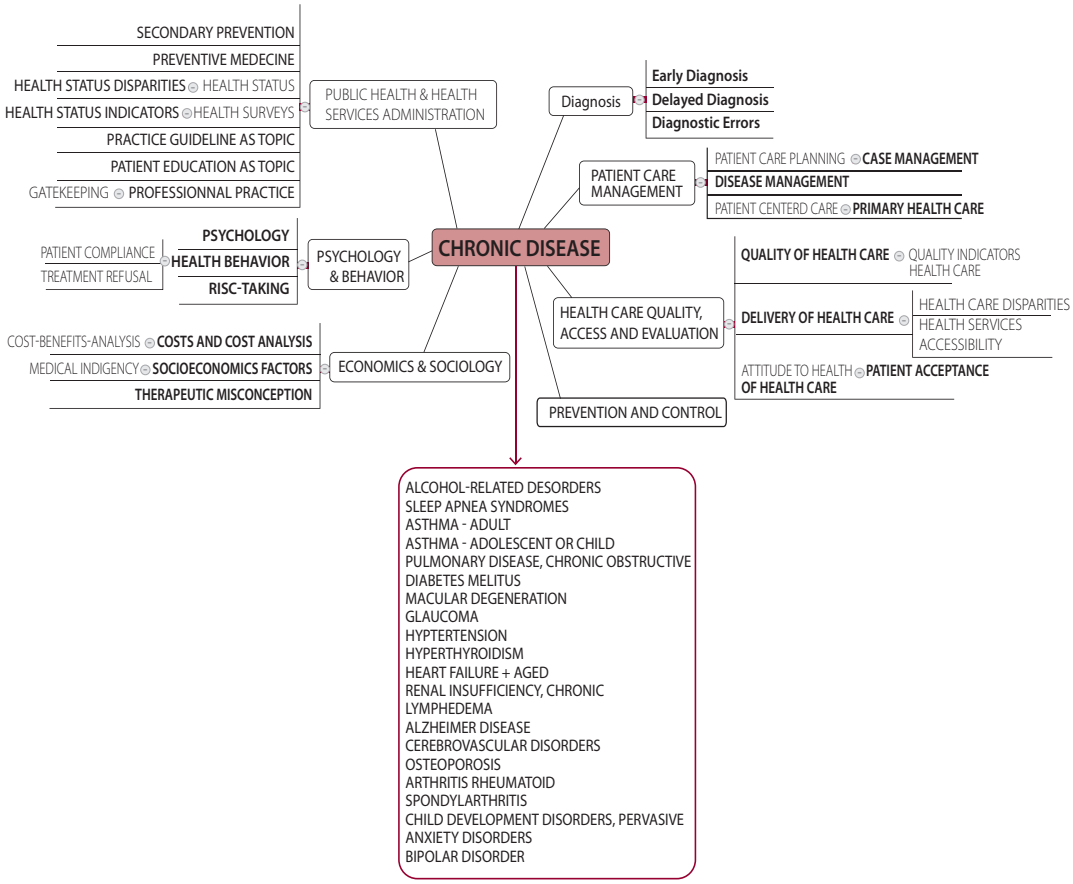
Terme MESH	(Traduction)
Chronic Disease	Maladie chronique, Affection de longue durée (ALD)
Early Diagnosis	Diagnostic précoce
Delayed Diagnosis	Retard de diagnostic
Diagnostic Errors	Erreurs de diagnostic
Prevention & Control	Prévention et contrôle
Case Management	Prise en charge personnalisée du patient
Disease Management	Prise en charge de la maladie
Primary Health Care	Soins de santé primaires

Delivery of Health Care	Prestation des soins de santé
Quality of Health Care	Qualité des soins de santé
Patient Acceptance of Health Care	Acceptation des soins
Secondary Prevention	Prévention secondaire = Early therapy
Preventive Medecine	Médecine préventive
Patient Education as Topic	Education du patient comme sujet (Education thérapeutique)
Health Status Disparities	Disparités de l'état sanitaire, inégalités sanitaires
Health Status Indicators	Indicateurs d'état de santé
Practice Guideline as Topic	Ligne de conduite ou directrice, schéma directeur
Professional Practice	Pratique professionnelle
Psychology [Subdheading]	Aspects psychologiques, facteurs psychosociaux
Health Behavior	Comportement en matière de santé
Risk-Taking	Prise de risque
Socioeconomics Factors	Facteurs socioéconomiques
Costs and Cost Analysis	Coûts et analyse des coûts
Therapeutic Misconception	Malentendu thérapeutique
Pathologies examinées	
Alcohol-Related Disorders	Troubles liés à l'alcool
Sleep Apnea Syndromes	Syndromes d'apnées du sommeil
Asthma + Adult	Asthme de l'adulte
Asthma + Adolescent or Child	Asthme de l'enfant et de l'adolescent
Pulmonary Disease, Chronic Obstructive	Broncho-pneumopathie chronique obstructive BPCO
Diabetes Melitus	Diabète
Macular Degeneration	Dégénérescence maculaire DMLA
Glaucoma	Glaucome
Hyptertension	Hypertension artérielle
Hyperthyroidism	Hyperthyroïdie
Heart Failure + Aged	Insuffisance cardiaque chez le sujet âgé
Renal Insufficiency, Chronic	Insuffisance rénale chronique
Lymphedema	Lymphoedème
Alzheimer Disease	Maladie d'Alzheimer
Cerebrovascular Disorders	Angiopathies intracrâniennes (Maladie vasculaire cérébrale après AIT)
Osteoporosis	Ostéoporose
Arthritis Rheumatoid	Polyarthrite rhumatoïde
Spondylarthritis	Spondylarthrite
Child Development Disorders, Pervasive	Troubles invasifs du développement
Anxiety Disorders	Troubles anxieux graves
Bipolar Disorder	Troubles bipolaires

A partir de l'ensemble de ces éléments, une cartographie du champ de la recherche a été réalisée, répartissant les termes de recherche selon les thématiques :

Diagnosis
Patient Care Management
Health Care Quality, Access and Evaluation
Public Health
Health Services Administration
Economics
Sociology
Psychology
Behavior
Diseases

Axes de recherche documentaire



L'interrogation a été effectuée avec la combinaison des termes maladie chronique/ diagnostic (précoce et/ou tardif) puis selon les axes définis par le mandat.

La stratégie de recherche a été la suivante, avec comme critère de sélection uniquement des articles en langue anglaise ou française sans limite de date et concernant la sphère des pays développés :

#1 = Chronic Diseases ET (termes relevant de la thématique Diagnosis : Early Diagnosis ou Delayed Diagnosis ou Diagnostic Errors)

#2 = #1 ET (termes relevant des thématiques Economics & Sociology ou Psychology & Behavior
OU Patient Care Management
OU Health Care Quality, Access and Evaluation
OU Public Health & Health Services Administration)

Les requêtes ont été adaptées aux bases bibliographiques systématiquement interrogées : PubMed et Web of Sciences. De façon complémentaire, mais non systématique, les bases PsychINFO, BDSP et CAIRN ont été interrogées, pour étayer les aspects santé publique et sciences sociales.

La correspondance des termes Mesh a été effectuée à partir du Mesh-Inserm afin de retrouver, dans la terminologie, tous les synonymes des génériques utilisés et ainsi interroger la base Web of Sciences, non indexée en Mesh. Il en a été de même pour la correspondance du vocabulaire des termes dans le thésaurus de la Banque de données en santé publique (BDSP).

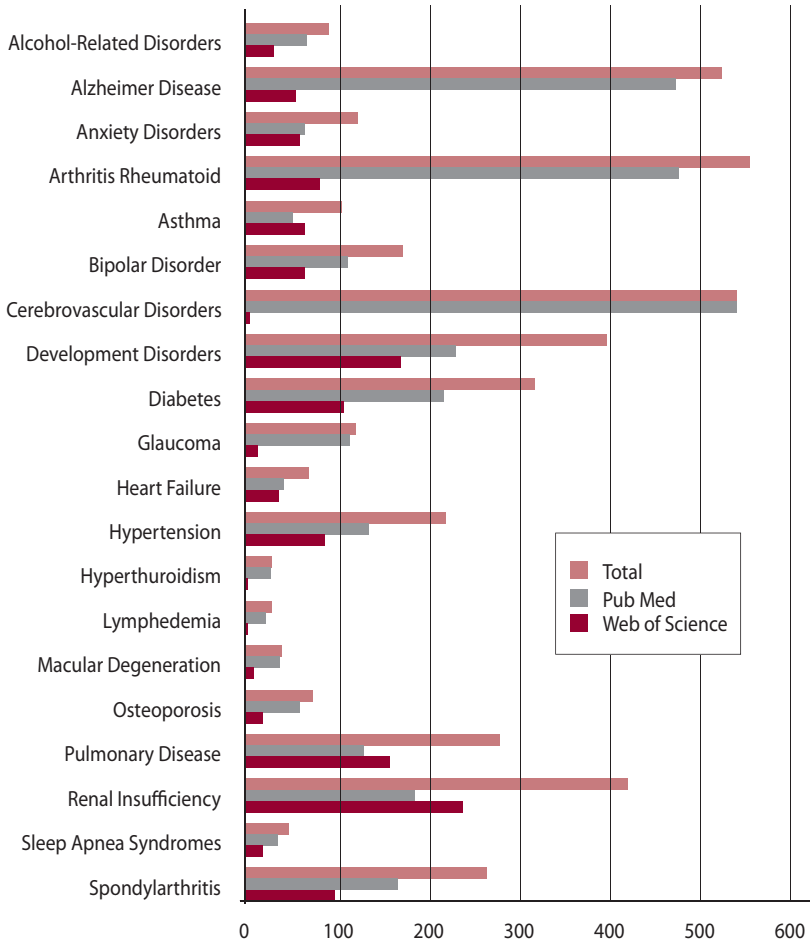
Dans un premier temps, choix a été fait de ne pas interroger les bases par pathologies. Cependant, devant le faible nombre de réponses pertinentes sur la maladie chronique abordée de façon « transversale » (entendre par là le terme générique de maladie chronique) du fait d'une indexation approximative des articles et le constat que le terme est attaché à l'expérience d'une pathologie en particulier, un croisement de recherche par pathologies a été réalisé dans un second temps :

#3 = #1 ET termes Mesh correspondant aux Diseases Categories sur PubMed

#4 = #2 ET termes Mesh correspondant aux Diseases Categories sur Web of Sciences

Les dernières requêtes systématiques ont été effectuées le 23 janvier 2015.

Répartition des résultats par pathologies



À partir des résultats des différentes recherches, soit 4 342 références, ont été exclus les articles concernant le dépistage, la prévention, les cancers, les pays en voie de développement, les articles rédigés en une autre langue que l'anglais ou le français, ainsi que les articles trop spécifiquement cliniques.
828 références ont ainsi été retenues et analysées, auxquelles ont été ajoutés des rapports officiels.
Au final, 217 documents ont servi de base à la rédaction de cette revue de la littérature.

Glossaire

ALD	Affection longue durée
ARS	Agence régionale de santé
AVC	Accident vasculaire cérébral
BIT	Bureau international du Travail
BDMA	Base de données médico-administratives
BDSP	Banque de données en santé publique
BNA	Banque nationale Alzheimer
BPCO	Broncho-pneumopathie chronique obstructive
CNS	Conférence nationale de santé
CRA	*Caregiver Reaction Assessment*
CnamTS	Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés
CSMC	Commission spécialisée Maladies chroniques
ENNS	Étude nationale nutrition santé
ESPS	Enquête santé et protection sociale
DESIR	Devenir des spondylarthropathies indifférenciées récentes
DGOS	Direction générale de l'offre de soin
DGS	Direction générale de la santé
DSS	Direction de la sécurité sociale
ENTRED	Echantillon national témoin représentatif des personnes diabétiques traitées
ESPOIR	Étude et suivi des polyarthrites indifférenciées récentes
FRAX	Fracture Risk Assessment Tool
GOLD	*Global initiative for chronic Obstructive Lung Disease*
HAS	Haute Autorité de santé
HTA	Hypertension artérielle
HCSP	Haut Conseil de la santé publique
HPST	Loi Hôpital, patients, santé et territoires
INPES	Institut national de prévention et d'éducation pour la santé
Irdes	Institut de recherche et de documentation en économie de la santé
InVS	Institut de veille sanitaire
IR	Insuffisance rénale
MMSE	(mini-mental state examination)
NICE	*National Institute for Health and clinical Excellence*
PASS	Permanence d'accès aux soins de santé
PIB	Produit intérieur brut
PIC	*Proactive Integrated Care*
PMSI	Programme de médicalisation des systèmes d'information
PPC	Pression positive continue
PPS	Programme personnalisé de santé
SNS	Stratégie nationale de santé
RBP	Recommandation de bonne pratique
RSI	Régime social des indépendants
PR	Polyarthrite rhumatoïde
SAOS	Syndrome d'apnées-hypopnées obstructives du sommeil
Sniiram	Système national d'information inter-régimes de l'Assurance maladie
SPA	Spondylo arthrites
TED	Troubles envahissants du développement

Réalisation graphique F et Véga

Imprimé en France
Direction de l'information légale et administrative
26, rue Desaix, 75727 PARIS, Cedex 15
Dépôt légal 3e trimestre 2016