

# Le réveil des maladies orphelines



Le terme de «maladies orphelines» désigne des pathologies tellement rares qu'un cabinet de médecine de premier recours ne va y être en général confronté qu'une fois par année au plus. Exprimée en chiffres, la prévalence relative est inférieure à 5 patients pour 10 000 habitants. Entre 6000 et 8000 de ces maladies sont

aujourd'hui connues. Pendant longtemps, elles se trouvaient en marge de la médecine, d'où leur statut d'«orphelines».

Ces maladies constituent un groupe très hétérogène présentant la plupart du temps un tableau clinique complexe: elles se caractérisent par une évolution chronique, une invalidité, une espérance de vie limitée et des symptômes qui se manifestent souvent dès l'enfance. Près de 80% de ces maladies rares ont une origine génétique, directe ou indirecte; elles sont rarement guérissables.

Les patients vivant avec une maladie rare ainsi que leurs proches sont confrontés à un grand nombre de difficultés et de problèmes: leur parcours dans le système de soins ressemble souvent à une véritable odyssée et les intéressés se sentent souvent abandonnés face à leur diagnostic. Ils se heurtent à un déficit de connaissances sur la maladie, à l'absence de processus diagnostics solides voire d'un traitement médicamenteux adéquat. Au niveau de la prise en charge financière, la complexité et l'hétérogénéité des maladies orphelines ne sont généralement pas représentées de manière adéquate dans le système de rémunération.

## Dans le domaine des maladies orphelines, il y a beaucoup à faire.

Il est donc évident que presque tout est à faire. Des améliorations durables dans la prévention, la thérapie et le diagnostic ne pourront être atteintes que si l'on parvient à coordonner les initiatives prises et à engager l'ensemble des acteurs de la santé, de l'industrie, de la politique ainsi que les organisations de patients dans des actions concertées et bien ciblées.

Des pays comme la France, l'Italie, l'Espagne, la Roumanie et le Portugal ont déjà élaboré une stratégie pour les maladies rares. Pour consolider ces initiatives, la Commission européenne a mis sur pied le projet EUROPLAN. Mais en Suisse, où en est-on sur cette question? En août 2011, la communauté d'intérêts «Maladies rares» a été fondée, avec la participation de la FMH. La communauté d'intérêts poursuit d'abord des objectifs stratégiques, comme le soutien et le suivi politique de la stratégie nationale engagée dans le

domaine des maladies rares, un programme national de saisie et de transmission des savoirs en matière de diagnostic, d'évolution et de traitement; ou encore la création de centres nationaux de compétence en collaboration avec des centres de référence et des réseaux européens et internationaux. Sur un autre plan, la communauté d'intérêts envisage la mise sur pied d'une table ronde avec l'ensemble des acteurs à titre de plate-forme d'échange et de coordination, souhaite sensibiliser le monde politique, l'administration, les médias et l'opinion publique à la thématique des «maladies rares et de l'accès aux diagnostics et aux traitements» et également accompagner la stratégie nationale ainsi que les différentes mesures mises en œuvre.

## Sensibiliser la politique, la médecine et la science aux maladies orphelines et aux besoins des patients est l'un des objectifs de la communauté d'intérêt «Maladies rares».

Dans l'intervalle, la problématique a fait irruption dans l'agenda politique, puisque deux tables rondes rassemblant des personnalités de premier plan ont eu lieu l'année dernière. Quelque chose est en train de bouger – les orphelins de la médecine sortent enfin de l'ombre. Mais le chemin à parcourir est encore long:

- Face à l'hétérogénéité de ces maladies et des niveaux de savoir, les démarches de promotion de la recherche suivant l'approche ascendante («bottom-up») sont celles qui s'avèrent les plus prometteuses.
- La transposition des constats et résultats de la recherche fondamentale dans les applications cliniques au bénéfice du patient doit encore être améliorée («bench to bedside & back»).
- La recherche transnationale doit travailler de façon interdisciplinaire et s'appuyer sur une collaboration des scientifiques et des cliniciens actifs dans la recherche (fondamentale) – tant au niveau national qu'international.
- Compte tenu des ressources limitées, toute démarche de mise en réseau, par exemple l'utilisation conjointe des infrastructures, banques de données et de matériel, plates-formes technologiques, est judicieuse. Les réseaux doivent ainsi être encouragés, tant au niveau national qu'international!

Au final, ces démarches doivent profiter en premier lieu aux patients. Et à ce niveau, les améliorations à apporter sont essentielles!

*Dr Gert Printzen, membre du Comité central, responsable du domaine Produits thérapeutiques*