

## Maladies héréditaires du métabolisme

# Vers une prise en charge en réseau

**M.Sc. Christine Guckert**

Collaboratrice scientifique à la Coordination nationale des maladies rares (kosek), Berne

La prise en charge de patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme (MHM) constitue un défi: la pose du diagnostic, le suivi, le traitement et les soins sont complexes et nécessitent beaucoup de ressources. Sous l'égide de la kosek, le Groupe de travail suisse pour les erreurs innées du métabolisme lance un projet pilote pour créer des centres de référence au sein d'un réseau.

Au sujet de cet article voir aussi la note de lecture de Jean Martin à la page 1475 de ce numéro.

Les maladies rares touchent moins de 5 cas pour 10 000 habitant-e-s, selon les définitions internationales. Dans le monde, environ 6000 à 8000 maladies rares sont connues. En Suisse, on estime à 500 000 le nombre de personnes atteintes d'une maladie rare [1].

### Dans le monde, environ 6000 à 8000 maladies rares sont connues.

Les maladies héréditaires du métabolisme sont toutes des maladies rares (incidence totale: 1:2000–3400 nouveau-nés<sup>1</sup>). A ce jour, plus de 700 maladies métaboliques d'origine génétique ont été décrites [2]. Ces maladies se manifestent habituellement durant l'enfance,

<sup>1</sup> Pour un aperçu de ces maladies voir [3] – en allemand.

mais certaines ne sont diagnostiquées qu'à l'âge adulte. C'est pourquoi une coopération étroite entre les spécialistes de la pédiatrie et de la médecine adulte est importante.

Les symptômes de ces maladies sont très hétérogènes et nécessitent une prise en charge interdisciplinaire. Les spécialistes du métabolisme travaillent donc le plus souvent avec des neurologues et généticien-ne-s, mais également avec des endocrinologues, cardiologues, néphrologues, gastroentérologues, hépatologues, pneumologues, rhumatologues, orthopédistes, hématologues, radiologues et dermatologues. En raison de décompensations métaboliques fréquentes ou d'interventions chirurgicales, la collaboration avec les soins intensifs, l'anesthésie, la chirurgie, l'ORL, l'ophtalmologie et la médecine dentaire font aussi partie du quotidien du/de la spécialiste en métabolisme. Enfin, l'interdisciplinarité inclut également une coopération étroite avec les conseillers et conseillères en nutrition, les assistant-e-s sociaux/sociales, divers autres thérapeutes et les psychologues.

L'évolution chronique (souvent progressive) de ces maladies nécessite aussi une collaboration régulière avec les pédiatres et médecins de famille, les structures à visée éducative (crèche, jardin d'enfants, école), les soins à domicile, ainsi que d'autres services ambulatoires.

### Coopération et coordination pour une meilleure prise en charge

L'exemple des maladies héréditaires du métabolisme illustre bien les défis que pose la prise en charge de maladies rares. Leur rareté, hétérogénéité et complexité

## Résumé

Dans le cadre d'un projet pilote de la Coordination nationale des maladies rares (kosek), le Groupe de travail suisse pour les erreurs innées du métabolisme (SGIEM) et la kosek collaborent à la constitution de centres de référence pour les maladies héréditaires du métabolisme. Ils auront la tâche, au sein d'un réseau de différent-e-s spécialistes et associations de patient-e-s, d'assurer le traitement et la prise en charge des patient-e-s concerné-e-s. Les membres du réseau devront se coordonner quant à la répartition des rôles et de leurs tâches pour garantir une prise en charge de qualité, efficace et sans lacunes.

Pour permettre la constitution du réseau, il convient de faire un état des lieux de l'offre de prise en charge actuelle. Les spécialistes des maladies héréditaires du métabolisme en Suisse sont priés de répondre à un bref questionnaire à l'adresse [www.koseksuisse.ch](http://www.koseksuisse.ch).

Lancement du réseau: 7 mars 2019 à Berne.

peuvent engendrer des errances, voire des erreurs de diagnostic. L'accès à une prise en charge adéquate pour les personnes concernées n'est donc pas toujours garanti.

En 2014, le Concept national maladies rares a été adopté par le Conseil fédéral [1]. 19 mesures seront mises en œuvre afin d'améliorer la situation des personnes touchées par une maladie rare. La création et reconnaissance de centres de référence (mesures 1 et 2 du concept) en sont des mesures clés.

### Leur rareté, hétérogénéité et complexité peuvent engendrer des errances, voire des erreurs de diagnostic.

L'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM) [4] définit les centres de référence comme des centres de compétence pour des groupes de maladies spécifiques, qui mettent en commun leur expertise. Ces centres de référence sont constitués selon divers critères tels que l'expertise, la zone de couverture et l'infrastructure.

Les centres de référence sont dédiés à des groupes de maladies spécifiques. Le projet de la kosek reprend les 24 groupes de maladies définis par l'Union européenne, selon leur désignation dans les réseaux européens de référence pour les maladies rares (ERN).

Pour être désigné centre de référence, il faut remplir des critères établis. A des fins d'assurance qualité, ces critères doivent être vérifiés pour permettre la reconnaissance des structures qui y satisfont.

L'association kosek<sup>2</sup> (Coordination nationale des maladies rares) a été créée mi-2017 et est chargée de la mise en œuvre de ces deux mesures (désignation et reconnaissance des centres de référence).

### La prise en charge des maladies rares

La prise en charge des maladies rares se calque sur la prise en charge des maladies chroniques. Cela signifie que différents niveaux de prise en charge, allant de la médecine de premier recours aux soins spécialisés, sont impliqués. La kosek prévoit deux structures de prise en charge fonctionnant en parallèle: les patient-e-s dont la maladie n'a pas été reconnue ou diagnostiquée sont orienté-e-s vers des centres pour maladies rares. Si un diagnostic a déjà été posé, les patient-e-s sont pris en charge dans des réseaux de prise en charge spécifiques (voir fig. 1).

Un réseau de prise en charge naît du regroupement de divers-e-s spécialistes. Il englobe toutes les structures, spécialistes et auxiliaires importantes pour le groupe de maladies en question, comme les centres de référence, les autres hôpitaux, ainsi que les prestataires de soins ambulatoires (médicaux et non médicaux) et les associations de patient-e-s. Pour assurer une prise en charge de qualité, efficace, conforme au critère d'économicité et sans lacunes dans les soins, les membres du réseau s'entendent sur la répartition des rôles et de leurs tâches. Ainsi, une couverture sans failles peut être assurée.

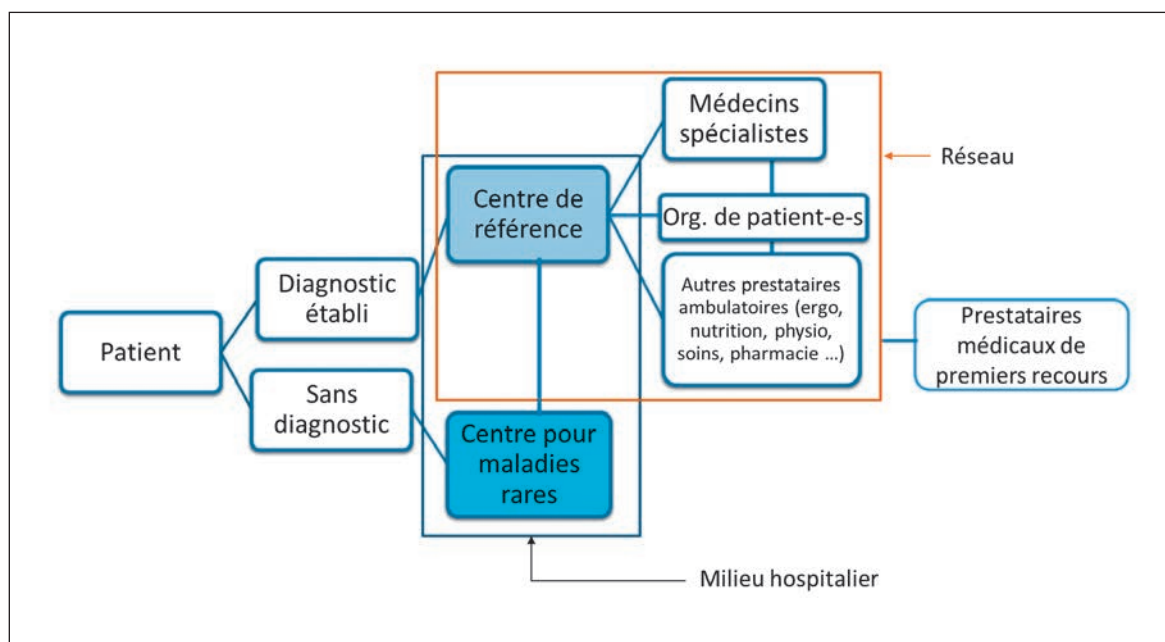


Figure 1: Aperçu des structures de prise en charge dans le domaine des maladies rares.

<sup>2</sup> Les membres de la kosek sont: ProRaris, l'Académie Suisse des Sciences Médicales, l'Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses, l'association Médecine Universitaire Suisse, l'association des hôpitaux et cliniques non universitaires, la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé ([www.koseksuisse.ch](http://www.koseksuisse.ch)).

## Le projet pilote

En mettant sur pied un réseau national de prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme et la création de centres de référence, la kosek a pour objectif d'établir un processus de désignation et de reconnaissance générique qui pourra être adapté à tous les autres groupes de maladies rares. L'objectif principal est l'amélioration de la prise en charge. A plus long terme, la reconnaissance sur le plan national devrait permettre aux centres de référence d'intégrer les réseaux européens de référence (ce qui n'est actuellement pas assuré).

Pour que la mise en œuvre du projet pilote soit couronnée de succès, un groupe restreint s'est constitué sous l'égide de la kosek. Il a défini les objectifs, le calendrier et les étapes de cette mise en œuvre.

## L'objectif principal est l'amélioration de la prise en charge.

La prochaine étape consiste à recenser l'offre existante dans la prise en charge des maladies héréditaires du métabolisme – à savoir d'établir la liste de tous/toutes les professionnel-le-s et associations de patient-e-s impliqué-e-s dans ces maladies. Il s'agit d'une étape importante dans la définition du réseau: une fois que les acteurs du réseau auront été identifiés, ils seront invités à un événement de lancement, qui marquera le début de la constitution du réseau. Il s'agira ensuite de définir et répartir conjointement les tâches incombant au réseau, afin que les futurs centres de référence puissent, dès l'été 2019, soumettre leur demande de re-

Correspondance:  
Christine Guckert Delasoie,  
collaboratrice scientifique  
kosek  
Coordination nationale  
des maladies rares kosek  
c/o Unimed Suisse  
Maison des académies  
Laupenstrasse 7  
Case postale  
CH-3001 Berne  
christine.guckert[at]  
kosekschweiz.ch  
+41 31 306 93 87  
www.koseksuisse.ch

## Participation souhaitée

Traitez-vous régulièrement des patient-e-s atteint-e-s de maladies héréditaires du métabolisme? Si oui, merci de bien vouloir remplir le questionnaire qui recense l'offre de prise en charge actuelle à l'adresse [www.koseksuisse.ch](http://www.koseksuisse.ch), **jusqu'au 21 novembre 2018** au plus tard. Cela ne prendra que 3 minutes environ.

Un événement de lancement du projet pilote des maladies héréditaires du métabolisme est prévu le **7 mars 2019 de 14h30 à 16h30 à Berne**. Il rassemblera tous les acteurs identifiés. Vous pouvez manifester votre intérêt à participer à cet événement, en cochant la case correspondante dans le questionnaire.  
Merci d'avance

connaissance auprès de la kosek, au sein d'un réseau de prise en charge et avec le soutien des associations de patient-e-s correspondantes.

### Conflits d'intérêts

L'auteur déclare ne pas avoir de conflits d'intérêts en lien avec cet article.

### Note

L'article est publié au nom du groupe de travail restreint.

### Crédits

Figure 1: kosek

### Références

- 1 Office fédéral de la santé publique OFSP. Concept national maladies rares. 2014. [www.koseksuisse.ch](http://www.koseksuisse.ch) (→ Bases → documents utiles)
- 2 <https://metab.ern-net.eu>.
- 3 Karall D, Scholl-Bürgi S. Seltene Krankheiten: Angeborene Stoffwechselkrankheiten im Kinder- und Jugendalter. Paediatr Paedolog Autriche. 2017;52:194. <https://doi.org/10.1007/s00608-017-0507-8>
- 4 Académie Suisse des Sciences Médicales. «Maladies rares»: Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de référence. 2014. <https://www.koseksuisse.ch> (→ Bases → documents utiles)