TRIBUNE Interview 71

#### Maladies rares

# «Nous devons mettre notre expérience en commun»

Adrian Ritter

Journaliste indépendant

Les patientes et les patients non diagnostiqués devraient, à l'avenir, trouver un large soutien dans les centres pour maladies rares. Une interview avec Matthias Baumgartner, Professeur en maladies métaboliques à l'Hôpital universitaire pédiatrique de Zurich, sur la mise en œuvre du «Concept national pour les maladies rares» et les défis qu'il reste à relever.

# Matthias Baumgartner, on connaît aujourd'hui environ 8000 maladies rares. Face à ce constat, le médecin de famille ou le spécialiste ne peut se sentir que dépassé, n'est-ce-pas?

Oui, c'est bien cela. Et l'objectif ne peut pas être d'augmenter le niveau de connaissances des praticiens à ce sujet. Même les spécialistes ne peuvent pas connaître les centaines de maladies rares pouvant survenir dans leur domaine.

#### Quel doit alors être l'objectif?

Nous devons mettre un terme à l'odyssée diagnostique de nombreux patientes et patients. Les études montrent que, dans presque 40% des cas, le diagnostic posé aux personnes atteintes de maladies rares est erroné. Et près d'un quart des malades attendent plus de cinq ans avant d'avoir enfin un diagnostic correct. L'un des objectifs du concept national maladies rares est de changer cette situation. Le concept prévoit, d'une part, des centres de diagnostic et, d'autre part, des centres de références pour le traitement. Le but de cette initiative est de faciliter l'accès aux soins en indiquant aux patients et aux médecins où ils doivent se rendre pour pouvoir bénéficier de soins spécifiques à leur maladie rare. Pour les patients, il est important de trouver un soutien compétent et empathique dans les centres. Quelqu'un qui les écoute et les prend au sérieux.

## Ces centres de diagnostic n'existent pas encore. Où les personnes concernées et les professionnels de la santé peuvent-ils trouver de l'aide aujourd'hui?

Ces dernières années, trois centres d'accueil régionaux ont été créés en Suisse pour les patients non diagnostiqués (voir cadre). Ceux-ci et d'autres points de contact qu'il reste à créer deviendront les centres pour maladies rares – CMR – mentionnés. La Coordination nationale des maladies rares, kosek, devrait reconnaître les premiers centres de ce type au courant du premier semestre 2020 – avec l'objectif de couvrir toutes les régions linguistiques de Suisse.

## A propos des centres de références pour le traitement de patients atteints de maladies rares. Quels sont les plans à ce sujet?

Il est prévu d'établir au moins un centre pour chacun des 24 différents groupes de maladies – par analogie aux réseaux de référence européens qui sont actuellement développés dans les pays de l'UE. En Suisse, deux projets pilotes sont en cours – l'un dans le domaine des maladies métaboliques et l'autre dans celui des maladies neuromusculaires rares. Les centres de références doivent être une partie des réseaux de soins suisses pour chaque groupe de maladie – à défaut, de tels réseaux doivent être créés. Ceci avec l'objectif que les patients puissent être pris en charge le plus près possible de leur domicile. Pour ce faire, la prise en charge doit être coordonnée entre les différents acteurs.

# Vous êtes membre du groupe du projet pilote concernant les maladies métaboliques. Où en est ce projet?

Les travaux de ce projet pilote sont déjà bien avancés, car nous pouvons nous appuyer sur les structures existantes dans le cadre de l'Association suisse pour les maladies métaboliques congénitales. Il est prévu que la kosek reconnaisse des centres de références d'ici fin 2020. Comme nous l'avons déjà mentionné, un réseau de soins doit être construit autour de ces centres.

Initialement l'instauration des centres et les centres de références était prévue pour fin 2017. L'échéance TRIBUNE Interview 72



«Les perspectives de trouver des nouveaux traitements sont prometteuses»:

Matthias Baumgartner, Professeur en maladies métaboliques et expert en maladies rares
(© Adrian Ritter).

#### Matthias Baumgartner

Le Prof. Dr méd. Matthias Baumgartner est professeur en maladies métaboliques et responsable du département des maladies métaboliques à l'Hôpital universitaire de Zurich. Il est également membre de la Coordination nationale des maladies rares (kosek), du groupe central du projet pilote sur les maladies métaboliques et du Comité du Groupe de travail suisse pour les erreurs innées du métabolisme (Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism – SGIEM).

# a été reportée pour la deuxième fois. Quand pensezvous que ces centres seront opérationnels?

Ces retards sont regrettables. Cela devrait encore durer un bon moment jusqu'à ce que des réseaux et des centres de références soient établis pour les 24 groupes de maladies. C'est un investissement considérable, il ne faut pas oublier que la Confédération et les cantons ne participent pas au financement de la mise en œuvre du concept national. Le financement est totalement à la charge des hôpitaux et des organisations du domaine des maladies rares. Sans parler d'un autre défi qui restera à relever même après la création: contrairement à la médecine hautement spécialisée, on ne dispose pas de base juridique pour les maladies rares. En conséquence – contrairement à la réglementation en vigueur dans d'autres pays européens – les patientes et les patients atteints de maladies rares ne doivent pas obligatoirement être dirigés vers les centres et les centres de références.

#### Qu'est-ce que cela signifie?

Cela signifie que l'on risque que les hôpitaux périphériques n'envoient pas nécessairement leurs patients

dans les centres, mais se chargent eux-mêmes de leur traitement. Mon espoir réside dans les patients eux-mêmes, qui peuvent s'adresser en toute autonomie aux centres et aux centres de référence. Car c'est dans leur intérêt que les expériences et les ressources y soient concentrées. Ce n'est qu'ainsi que la qualité des diagnostics et des traitements peut être améliorée.

#### Le concept national prévoit également la création d'un registre suisse pour les maladies rares. Existe-t-il déjà?

Nous avons déjà bien progressé à cet égard. Le registre national est en création à l'Université de Berne depuis le début de l'année. Jusqu'alors, il existait des centaines de registres individuels pour les maladies rares. Dans la mesure du possible, tous les patients atteints de maladies rares devraient figurer dans le nouveau registre. Le but n'est pas de mener des recherches sur le déroulement des maladies. Pour cela, nous avons besoin de registres internationaux avec un plus grand nombre de cas, comme ils sont actuellement créés. Avec le registre national, nous voulons connaître l'épidémiologie des maladies rares et garantir que les patientes et les patients suisses puissent participer à des études internationales - car leur intérêt pour ces études est enregistré de manière centralisée. L'objectif est de relier tous les registres existants et de les gérer avec un minimum d'efforts et de coûts, tout en respectant la protection des données et uniquement avec le consentement du patient.

## Concernant les études sur les maladies rares. Est-il exact que, pour la plupart d'entre elles, il n'existe toujours pas de traitement?

Oui, malheureusement. Parmi les 8000 maladies rares connues, on estime qu'il existe un traitement pour 700 à 800 d'entre elles. Compte tenu du nombre et de la variété de ces maladies, le développement des traitements est particulièrement fastidieux et onéreux. Mais les perspectives de trouver des nouveaux traitements sont prometteuses, en particulier grâce aux connaissances et aux technologies dans le domaine de la thérapie génique. Et n'oublions pas que, même en l'absence de traitement curatif ou dans l'impossibilité d'établir un diagnostic, une thérapie symptomatique peut souvent aider les patients. Dans les centres, les patients doivent bénéficier de la meilleure prise en charge possible qui permet de soulager leurs symptômes et d'améliorer leur qualité de vie.

Nota bene: Veuillez consulter l'article de ProRaris à la page 51 de ce numéro.

adrianritter[at]gmx.ch