



En Suisse, environ 500 personnes sont atteintes d'albinisme. Cette maladie rare se manifeste par un trouble de la formation de la mélanine, ce qui entraîne un risque accru de cancer de la peau. (Albertshakirov / Dreamstime.com).

Unir ses forces pour traiter les maladies rares

Groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares (kosek)

Pour les personnes atteintes d'une maladie rare, le chemin vers le diagnostic est souvent long et difficile. Les Centres pour Maladies Rares leur apportent un soutien en offrant une approche interdisciplinaire. Les avantages sont nombreux: un diagnostic plus rapide, une meilleure connaissance des maladies rares et un remboursement facilité.

Une maladie est dite rare, lorsqu'elle touche moins de 5 personnes sur 10 000 [1]. Avec environ 8000 maladies rares on estime que 500 000 à 600 000 personnes sont touchées par une telle maladie [2]. Ces personnes rencontrent de nombreux défis dans le système de santé. Les Centres pour Maladies Rares offrent de nouvelles prestations de soutien pour les personnes concernées et pour le corps médical.

Maladies rares en Suisse

Les maladies rares (MR) sont souvent complexes, chroniques, invalidantes et potentiellement mor-

telles. D'origine génétique, elles apparaissent souvent à la naissance ou durant l'enfance. Actuellement, il existe un traitement spécifique pour seulement 5% des MR. Les personnes atteintes d'une MR font face à des défis de taille: aucun pays, aucun centre ne dispose de l'expertise pour l'ensemble des MR. Les points de contact existants sont généralement peu nombreux et trop peu connus. Plusieurs années peuvent s'écouler avant l'établissement d'un diagnostic. De plus, les personnes concernées passent fréquemment de spécialiste en spécialiste et leur prise en charge médicale peut s'avérer inappropriée. Lorsque des centres de prise en charge adaptés sont identifiés, le

remboursement des tests biochimiques ou génétiques complexes que ces derniers effectuent n'est pas toujours garanti. Il arrive enfin que des informations sur les aspects non médicaux de la maladie (par ex. sur le remboursement des mesures d'aide ou des prestations thérapeutiques) fassent défaut. Cela peut conduire à un désavantage social et à l'isolement des personnes concernées.

Pour le système de santé suisse, les MR représentent aussi un défi à plusieurs niveaux: en Suisse, aucun recensement épidémiologique des maladies rares n'est effectué, ce qui complique la recherche et rend les per-

Les personnes atteintes d'une maladie rare font face à beaucoup de défis. Des années peuvent s'écouler avant l'établissement d'un diagnostic.

sonnes concernées invisibles pour le système. Le remboursement des prestations médicales représente un défi supplémentaire. De plus, des recherches approfondies sur la maladie, des expertises spécifiques et des procédures complexes de prise en charge des coûts auprès des assureurs sont souvent nécessaires.

Cette problématique complexe a conduit le Conseil fédéral à adopter, en 2014, le «Concept national maladies rares» (CNMR) [3] en réponse à deux postulats préalables.

Une alliance nationale

La Coordination nationale maladies rares (kosek) a été créée en 2017 dans le cadre du Concept national maladies rares (CNMR). Celle-ci se compose de fournisseurs de prestations (Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses, Association Médecine universitaire suisse, Association des cliniques et hôpitaux non universitaires),

d'une organisation faîtière de patients (ProRaris), des instances cantonales de la santé (via la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé) et de l'Académie suisse des sciences médicales. Elle se focalise entièrement sur l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes d'une MR en Suisse, conformément à son modèle de soins (voir schéma 1).

Selon ce modèle de prise en charge, les patients chez qui une maladie rare a été diagnostiquée doivent être pris en charge dans des Centres de Référence (CR) et des réseaux de soins spécifiques à la maladie. Les patients sans diagnostic clair et soupçonnés d'être atteints d'une maladie rare doivent être pris en charge dans des Centres pour Maladies Rares (CMR).

Une odyssée diagnostique

Madame K. a 42 ans au moment du diagnostic, vit en couple et perçoit une rente de l'assurance invalidité (AI) de 50% en tant que secrétaire qualifiée en raison de sa myopathie et de ses humeurs dépressives. L'anamnèse familiale est sans particularité. Les douleurs musculaires liées à l'effort ont débuté vers l'âge de 10 ans. A la puberté, deux épisodes de rhabdomyolyse avec myoglobulinurie ont été décrits (après une journée de ski et après une infection). En raison de ces douleurs, Madame K. a été dispensée de sport scolaire à l'adolescence. Depuis, elle présente des douleurs musculaires récurrentes, liées à l'effort et induites par le froid, avec des valeurs CK variables allant de la normale à max. 5500 U/L. Une biopsie musculaire avec histologie, réalisée à l'âge de 13 ans, était normale.

Comme son handicap et ses douleurs ne sont pas visibles, elle est souvent mal comprise, déclare Madame K. En raison de la douleur, la patiente est souvent isolée chez elle, déprimée et n'a que peu de contacts sociaux. D'autres atteintes d'organes ont été exclues et il n'y a pas eu de progression significative au cours des 25 dernières années. Le traitement de la douleur par AINS est moyennement efficace. Dans le cadre d'une réévaluation, le diagnostic de myopathie métabolique est posé (trouble de la dégradation des acides gras à longue chaîne; VLCAD; ORPHA:26793). Des mesures diététiques et un traitement de bézafibrate ont entraîné une nette amélioration des douleurs musculaires liées à l'effort et une réduction du traitement antidouleur.

Ce cas illustre les difficultés rencontrées par de nombreux patients atteints de MR: une odyssée diagnostique de plusieurs années avec une maladie éprouvante non définie, sans diagnostic ni traitement approprié pendant des années.

Groupe de coordination des CMR

Dr h.c. Anne-Françoise Auberson, membre de l'organisation de patients Unirares, Dr Colette Balice-Bourgeois, coordinatrice Centro Malattie Rare della Svizzera Italiana, Prof. Matthias Baumgartner, Prof. Felix Beuschlein, Dr Corinne Rüegger, coordinateurs du Centre pour Maladies Rares Zurich, PD Dr Stefan Bilz, PD Dr Thomas Hundsberger, Prof. Dagmar L'Allemand-Jander, coordinateurs du Centre pour Maladies Rares Saint-Gall, Dr Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice du Centre pour Maladies Rares Genève, Dr Claudio Del Don, président Associazione Malattie Genetiche Rare, Prof. Christoph Henzen, Dr Daniela Kaiser, coordinateurs du Centre pour Maladies Rares Lucerne, Prof. Henrik Köhler, coordinateur du Centre pour Maladies Rares d'Argovie, Prof. Jean-Marc Nuoffer, coordinateur du Centre pour Maladies Rares Berne, Prof. Mike Recher, Dr Andreas Wörner, coordinateurs du Centre pour Maladies Rares Bâle, Dr Alessandra Strom, coordinatrice du Centre pour Maladies Rares Vaud, Dr Alfred Wiesbauer, vice-président ProRaris, M. Sc. Christine Guckert Delasoie, collaboratrice scientifique (coordination).

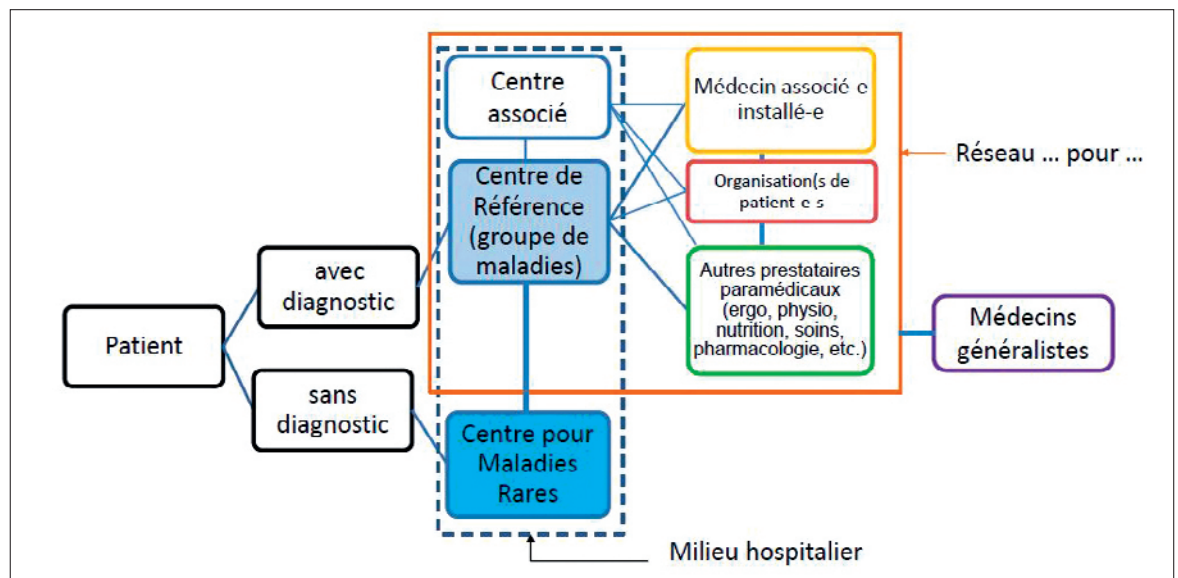


Schéma: concept de prise en charge de la kosek [4].

Témoignages des personnes concernées

La pose d'un diagnostic est un réel parcours du combattant pour les malades: en effet, le patient doit s'armer de patience et de persévérance pour convaincre le monde médical de l'existence de ses symptômes. Les extraits de témoignages qui suivent illustrent ce parcours en quête de reconnaissance, de diagnostic et de prise en charge médicale et psychosociale:

«Il a fallu huit mois pour enfin poser un diagnostic. J'ai dû aller régulièrement aux urgences [...] pour que l'on finisse par me croire que j'avais de sérieux problèmes respiratoires. [...] Il a fallu que je tombe enfin sur une pneumologue qui a pris le temps de m'écouter et surtout d'oser entreprendre les démarches sérieuses.» (Patient, 44 ans)

Il faut de la patience pour convaincre le monde médical de l'existence de ses symptômes.

La pose d'un diagnostic n'offre pas la garantie d'une prise en charge psychosociale adéquate, pas plus que celle d'un traitement médical efficace. Dans cette situation, les personnes concernées ne peuvent souvent compter que sur elles-mêmes, bien qu'elles souffrent de problèmes de santé:

«Affronter seule la grande douleur, les deuils, la perte de la mobilité, quoique invisible, la précarité liée à une personne 'à charge' de la société, l'image de soi physique et psychique fortement diminuée, l'énergie qui disparaît peu à peu alors qu'il en faut de plus en plus

pour affronter chaque nouveau problème qui s'annonce. [...] Les pires symptômes de ma maladie (douleurs atroces aux avant-pieds) sont absolument invisibles. J'échoue régulièrement aux urgences afin d'avoir un minimum d'écoute dans les instants de grande souffrance.» (Patiente, 59 ans)

Les personnes atteintes de MR font également face à l'incompréhension du monde professionnel par rapport à leur maladie:

«Ce n'est pas facile de devoir expliquer à son futur employeur que nous sommes atteints dans notre santé et que nous pouvons nous absenter à tout moment pour une raison médicale quelconque.» (Patient, 44 ans)

Ce que les CMR peuvent améliorer

- Orienter et informer:

Les attentes des patientes et patients vis-à-vis des Centres pour maladies rares sont donc multiples
«Un réseau de spécialistes devrait être mis en place autour du patient pour assurer la meilleure prise en charge possible. Des structures existent, mais le patient s'y perd et ne sait souvent plus à laquelle il faut s'adresser.» (Patient, 68 ans)

- Coordonner le traitement:

«Je rêve d'un médecin de référence qui me voit dans ma globalité, regroupe la symptomatologie, centralise le traitement, me croit et ait confiance en moi.» (Patiente, 59 ans)

- Offrir un soutien psychosocial aux patients non diagnostiqués: ceux-ci doivent impérativement

Tableau: Coordonnées des Centres pour Maladies Rares reconnus.

Zentrum für seltene Krankheiten des Kantonsspitals Aarau (KSA)		
https://www.ksa.ch/seltene-krankheiten	crd[at]ksa.ch	Tél: 062 838 49 04
Zentrum für seltene Krankheiten Basel: ein gemeinsames Angebot von Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und Universitätsspital Basel (USB)		
https://www.ukbb.ch/de/medizin-mehr/universitaetszentrum-seltene-krankheiten-basel.php	rarediseasesbasel[at]ukbb.ch	Tél: 061 704 10 50
Zentrum für seltene Krankheiten des Inselspitals Bern		
https://www.seltenkrankheiten.ch/de/	rare[at]insel.ch	Tél: 031 664 07 77
Centre pour Maladies Rares des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG)		
https://www.info-maladies-rares.ch/	contact[at]infomaladiesrares.ch	Tél: 0848 314 372
Centre pour Maladies Rares du Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV)		
https://www.info-maladies-rares.ch/	contact[at]infomaladiesrares.ch	Tél: 0848 314 372
Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital (LUKS)		
Adultes: https://www.luks.ch/standorte/standort-luzern/innere-medizin/leistungsangebot-innere-medizin-luzern/zentrum-fuer-seltene-krankheiten Pédiatrie: https://www.luks.ch/standorte/standort-luzern/kinderspital/leistungsangebot-kinderspital/zentrum-fuer-seltene-krankheiten	zentrumselekrankheiten[at]luks.ch	Tél: 041 205 73 33
Ostschweizer Zentrum für seltene Krankheiten: ein gemeinsames Angebot von Kantonsspital St. Gallen (KSSG) und Ostschweizer Kinderspital (OKS)		
https://www.kssg.ch/zsk-o	info.zsk-o[at]kssg.ch (adultes) Info.zsk-o[at]kispisg.ch (enfants)	Tél: 071 494 12 22 (adultes) 071 243 71 11 (enfants)
Centro per le Malattie Rare Svizzera Italiana (CMRSI)		
https://www.eoc.ch/Centri-specialistici/NSI/Neurologia/centri-specialistici/Centro-malattie-rare.html	centromalattierare[at]eoch.ch	Tél: 091 811 88 96
Zentrum für seltene Krankheiten Zürich: ein gemeinsames Angebot von Universitäts-Kinderspital Zürich, Universitätsspital Zürich, Universitätsklinik Balgrist und dem Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich		
https://www.usz.ch/zentrumseltenkrankheiten/	Kontakt für ärztliche Fachpersonen: seltenkrankheiten[at]usz.ch Kontakt für Betroffene: selten[at]kispi. uzh.ch	Tél: 044 266 35 35

continuer à «exister» pour le CMR. Toute information utile doit leur être transmise.

- Les CMR devraient utiliser l'expertise des patients et collaborer avec eux.

Quelles sont les tâches des CMR?

Les Centres pour Maladies Rares sont des points de contact interdisciplinaires auxquels peuvent s'adresser les personnes concernées dont le diagnostic n'est pas clair, afin de procéder à des examens approfondis et en

Les neuf CMR reconnus par la kosek couvrent toutes les régions de la Suisse, garantissant ainsi une bonne prise en charge.

vue d'obtenir un diagnostic. Les Centres travaillent de manière interdisciplinaire et coordonnent l'expertise des spécialistes impliqués. Dès qu'un diagnostic est posé, les patients sont suivis par des Centres de Référence et par des spécialistes de la maladie en question. Les CMR soutiennent en outre les offres d'information destinées aux personnes atteintes de MR et aux fournisseurs de soins (par ex. les lignes d'assistance télé-

phonique, les pages d'accueil), organisent des formations continues et participent à la recherche.

Au total, neuf hôpitaux en Suisse disposent de telles structures et les ont fait reconnaître par la kosek (voir tableau). Il existe également des offres pour la pédiatrie et la médecine adulte. Ces neuf CMR couvrent toutes les régions du pays et trois langues nationales, garantissant ainsi une bonne prise en charge pour l'ensemble de la population suisse.

Deux composantes sont particulièrement importantes:

1. Des informations facilement accessibles

Cette accessibilité passe par différents canaux: une page web de l'hôpital concerné présentant le CMR ainsi qu'une ligne d'assistance où le corps médical et les personnes concernées peuvent s'informer directement par téléphone, e-mail ou via un formulaire de contact sur les offres disponibles à l'hôpital, au niveau régional ou national.

2. Une consultation spécialisée pour établir un diagnostic

Dans les consultations dites «pour patients sans diagnostic», une anamnèse et un examen clinique approfondis sont réalisés dans le cadre de consultations

interdisciplinaires de plusieurs professionnels spécialisés, et complétés si nécessaire par d'autres investigations. Selon les besoins, il est possible de faire appel à différents spécialistes (génétiens, rhumatologues, immunologues ou spécialistes en pédiatrie). Si un diagnostic est posé, le suivi peut être confié au Centre de Référence spécifique à la maladie.

Dans la pratique

Les professionnels de la santé qui prennent en charge des personnes potentiellement atteintes d'une MR, présentant par exemple des constellations de symptômes et de résultats peu clairs ou ayant besoin d'informations sur les MR en général, peuvent s'adresser au CMR le plus proche par e-mail ou via la helpline. Les demandes de renseignements sur les consultations spécifiques exist-

Le triage d'une annonce d'un professionnel de la santé ou d'une question d'un patient ou d'un proche inclut l'implication du médecin traitant.

tantes pour les maladies rares connues sont également traitées. Le triage d'une annonce d'un professionnel de la santé ou d'une question d'un patient ou d'un proche inclut l'implication du médecin traitant, pour permettre une future prise en charge dans un environnement que le patient connaît et afin d'éviter une prise en charge parallèle. La helpline revêt ici un caractère consultatif et doit informer sur les structures existantes et les prochaines étapes utiles. Les personnes concernées peuvent s'adresser directement au CMR, mais en règle générale, il est nécessaire de passer par le médecin traitant qui oriente le patient vers un CMR pour être pris en charge.

La coordination des CMR

Les Centres pour Maladies Rares disposent chacun d'une personne chargée de la coordination, qui assure la disponibilité des structures spécifiques sur place et qui représente le CMR au sein du groupe de coordination de la kosek. Ce groupe, auquel appartiennent également des organisations de patients, se réunit quatre fois par an et harmonise les défis communs (par exemple la documentation des MR, la présentation de prestations spécialisées, la coordination de des offres de helpline). Les différents CMR se coordonnent également entre eux, ce qui permet un échange de connaissances, notamment sur les offres existantes au niveau local.

L'essentiel en bref

- En Suisse, plus d'un demi-million de personnes vivent avec une maladie rare (MR). Le diagnostic et la facturation des MR représentent un défi majeur pour le système de santé.
- Le Concept national maladies rares (CNMR) a été adopté en 2014. La Coordination nationale maladies rares (kosek) a été créée en 2017. Il s'agit d'une plateforme de coordination visant à améliorer la prise en charge des personnes atteintes de MR.
- Les Centres pour Maladies Rares (CMR) sont des points de contact interdisciplinaires où des examens approfondis peuvent être effectués. Les CMR travaillent sur l'ensemble des maladies rares et coordonnent l'expertise de tous les spécialistes.
- En Suisse, neuf hôpitaux disposent de telles structures. Les deux composantes centrales des centres sont la mise à disposition d'informations et l'offre d'un service de consultation pour l'établissement du diagnostic.
- Pour plus d'informations: www.kosekschweiz.ch/fr

En Suisse, la kosek a récemment reconnu neuf CMR qui tentent de répondre aux exigences des personnes concernées. Les plateformes d'information des différents centres et les formations continues pour les professionnels de la santé ou les personnes concernées sensibilisent en outre à ce sujet.

Résoudre les défis communs

Les patientes et patients qui présentent des symptômes inexplicables et/ou dont le diagnostic n'est pas établi devraient être adressés à un CMR proche de leur domicile afin de garantir une prise en charge coordonnée avec les spécialistes déjà impliqués et leur médecin traitant. Pour le corps médical, l'élaboration d'un diagnostic différentiel sur la base du dossier souvent volumineux du patient est un défi chronophage qui n'est fréquemment pas couvert de manière adéquate dans les hôpitaux, tant au niveau des ressources humaines que des finances.

La garantie de financement des structures créées est un défi qui devra être relevé à l'avenir, dans le cadre du concept national de l'OFSP. Une base légale avec un financement correspondant de certaines mesures dans le domaine des MR est actuellement en discussion (motion 21.3978). Des solutions doivent également être trouvées pour assurer la pérennité des structures de prise en charge qui viennent d'être mises en place, par exemple par le biais de mandats de prestations cantonaux.

Références
Liste complète des références
sous www.bullmed.ch ou
via code QR



[info\[at\]kosekschweiz.ch](mailto:info[at]kosekschweiz.ch)