



IG Seltene Krankheiten
CI Maladies rares
CI Malattie rare

Résumé

De Bureau de l'IGSK
Date 2 mars 2024
Sujet : **14. Journée internationale des maladies rares en Suisse**
Inselspital Hôpital universitaire de Berne / Centre des maladies rares

L'IMPLICATION DES PATIENTS DANS LA RECHERCHE CLINIQUE ET LES SOINS DE SANTÉ : DÉFIS ET OPPORTUNITÉS

PRISE EN CHARGE

Lien [vers les présentations et les photos](#)

Yvonne Feri (Présidente de ProRaris)

Accueil de la 14e Journée des maladies rares et modération de la conférence.

- Présentation de ProRaris
- Remerciements aux intervenants, aux sponsors et à l'Hôpital de l'Île ainsi qu'à l'équipe pour l'organisation et aux bénévoles pour leur soutien.

Prof. Dr Jean-Marc Nuoffer, directeur du Centre des maladies rares de l'Hôpital de l'Île, Berne

- Présentation du Centre des maladies rares de l'Hôpital de l'Île à Berne

Matthias Michel, conseiller aux Etats et co-président de la CI Maladies rares

Matthias Michel souligne que toutes les maladies rares prises ensemble sont fréquentes et qu'ensemble, même les plus faibles peuvent être puissants. Cela se voit aussi dans la politique. Le conseiller aux Etats Michel renvoie à plusieurs interventions adoptées l'année dernière par le Parlement, qui concernent la situation des personnes touchées par des maladies rares :

- **Interpellation Matthias Michel** : Comment éviter une pénurie de soins pour les enfants souffrant d'infirmités congénitales ?
- **Initiative parlementaire Benjamin Roduit** : Mise en œuvre du rapport sur l'évaluation des expertises médicales dans l'AI
- **Motion Damian Müller** : Indemnité de prise en charge. Garantir la prise en charge des enfants gravement malades à l'hôpital et combler les lacunes dans l'application de la loi
- **Postulat Commission de gestion du Conseil des Etats** : clarifier la facturation des médicaments très coûteux à la charge de l'AOS

LES MEMBRES DE PRORARIS SE PRÉSENTENT

Associazione Malattie Genetiche Rare Svizzera Italiana (MGR)

Beatrice Reimann, directrice et assistante sociale

- La MGR a été fondée en 2013 en tant qu'association et est reconnue par l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) depuis début 2015.
- Environ 600 membres - environ 350 personnes directement concernées (dont 50% d'enfants) et leurs proches - sont pris en charge par deux collaborateurs.
- 220 diagnostics différents parmi les membres.
- La MGR soutient les personnes vivant en Suisse italienne qui sont touchées par une maladie rare (génétique) et/ou neuromusculaire et pour lesquelles il n'existe aucun autre réseau de soins. La MGR défend leurs droits et leurs intérêts et cherche à promouvoir leur qualité de vie.
- L'aide s'étend également aux membres de la famille.
- En collaboration avec le Centro per le Malattie Rare della Svizzera Italiana (CMRSI), l'association MGR est également un point de contact pour les personnes souffrant de maladies rares et en attente d'un diagnostic.
- Financement de l'association par des contributions de la Fondation Téléthon Suisse, du canton et de la Confédération ainsi que de personnes et d'institutions privées.
- Offre
 - Conseils sociaux (par ex. en cas de droit à des prestations d'assurance)
 - Groupes de discussion et d'entraide
 - Formations
 - des activités de loisirs et des semaines de vacances accessibles à tous
 - soutien financier
 - Campagnes de sensibilisation et relations publiques
 - Informations sur différents thèmes liés aux maladies rares

Réseau - collaboration avec :

- Réseau de spécialistes : physiothérapie/ergothérapie, psychologie, génétique, neurologie, etc.
- Hôpital cantonal (EOC) : CMRSI, Neurocentro, Myosuisse Ticino
- kosek dans différents groupes de travail
- Diverses institutions en Suisse italienne : iat, ProInfirmis, ASLASI
- Différentes institutions suisses : ASRIMM, Association musculation, Myosuisse

Contexte MGR :

En raison des barrières linguistiques et culturelles, les patients atteints de maladies rares en Suisse italienne dépendent des MGR et CMRSI, qui sont adaptés aux circonstances particulières de la Suisse italienne.

→ Malgré sa petite taille, le Tessin a besoin d'une organisation de patients pour les maladies rares et d'un centre pour les maladies rares !

MaRaVal Maladies rares Valais

Christine von Kalbermatten - Fondatrice & Directrice de MaRaVal

- En 2013, Christine de Kalbermatten, pharmacienne et mère d'un enfant atteint d'une maladie ultra-rare, a mené une enquête sur la situation, les attentes et les besoins des parents d'enfants atteints d'une maladie génétique rare en Valais, dans le cadre de sa spécialisation dans

l'accompagnement des personnes atteintes d'une maladie génétique et de leurs familles. Les résultats ont mis en évidence les besoins des familles concernées.

- Le résultat de l'enquête a conduit au lancement en 2015 du projet **ABK Valais** ("Former - Accompagner - Coordonner"), initié par Christine de Kalbermatten et porté par ProRaris, dont les objectifs sont les suivants :
 - Développement d'une structure qui centralise les connaissances et les informations sur les maladies rares
 - Création d'offres de formation pour des spécialisations dans ce domaine
- 2017 Création de l'association MaRaVal dans le but de poursuivre, de développer et d'assurer à long terme les offres élaborées dans le cadre du projet pilote (aujourd'hui 500 membres, 230 maladies rares).
- En 2019, la Haute école de santé de la HES-SO Valais Wallis et MaRaVal lancent conjointement un **CAS Maladies rares** intitulé : Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle dans les maladies rares et/ou génétiques.

Prestations

ACCOMPAGNEMENT

L'accompagnement psychosocial personnalisé comprend deux axes d'intervention :

<p><i>Soutien individuel</i></p> <p>Sous forme de consultations pour les patients adultes ou pour les proches d'un patient (parents ou grands-parents d'enfants malades ; époux/épouses, partenaires ou proches d'adultes malades). Le soutien comprend</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Écouter ➤ Information ➤ aide psychosociale ➤ aide administrative ➤ Transfert vers les ressources ➤ etc. 	<p><i>Soutien au sein du groupe</i></p> <p>Dans le cadre de groupes d'entraide qui réunissent des parents ou des grands-parents d'enfants malades, des patients adultes, leurs partenaires ou leurs proches. Elle comprend</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Echange ➤ Discussions ➤ Transfert de connaissances et d'expériences ➤ Soirées à thème ➤ etc.
--	---

COORDINATION

Orientation vers des spécialistes et des institutions disposant des compétences et des ressources médico-psycho-sociales nécessaires et mise en contact avec des spécialistes et des structures dont les offres peuvent faciliter le quotidien des personnes concernées.

→ MaRaVal se met continuellement en réseau avec les partenaires concernés et développe avec eux des synergies communes afin de pouvoir répondre au mieux aux besoins des personnes concernées.

OFFRES DE FORMATION

L'acquisition de nouvelles connaissances en matière de santé, et notamment de compétences élargies en matière de santé, favorise l'empowerment des personnes concernées. MaRaVal organise seul ou en collaboration avec différents partenaires :

- Soirées à thème
- Conférences
- un Certificate of Advanced studies (CAS) : Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle pour les maladies rares et/ou génétiques.

Quels sont les avantages d'une organisation locale de patients pour les maladies rares ?

Il est nécessaire de faire face aux problèmes concrets avec des solutions adaptées aux conditions du canton de résidence des patients. Par exemple, les prestations diffèrent parfois fortement d'un canton à l'autre. De même, la topographie du Valais avec ses nombreuses vallées rend la proximité géographique des offres et des services disponibles particulièrement importante. De plus, en raison du bilinguisme du Valais, les offres doivent être disponibles aussi bien en français qu'en allemand.

Offres dans d'autres cantons :

Nouveau projet MaRaAilleurs : MaRaVal aide d'autres cantons à proposer des structures comparables.

→ Actuellement, projet pilote MaRaVaud en cours dans le canton de Vaud

Niemann Pick (NP) Suisse

Christoph Poincilit, président de NPSuisse

- L'organisation de patients NPSuisse a été créée le 22 janvier 2011 en tant qu'association pour aider les personnes directement ou indirectement touchées par la NP.
- La maladie de Niemann-Pick de type C (NP-C) est une maladie lysosomale ultra-rare (LSD).
- L'incidence de la NP-C est d'environ 1 naissance sur 120 000. La maladie est difficile à diagnostiquer.
- 10 patients NP-C chez NPSuisse. Le nombre total de personnes concernées en Suisse n'est pas clair. Au total, l'association compte 100 membres.
- La maladie de NP-C est une maladie progressive, irréversible, chroniquement débilante, incurable et mortelle.
- La maladie peut survenir à tout âge et touche les nourrissons, les enfants, les adolescents et les adultes.
- Les symptômes sont très variés et ne sont pas nécessairement spécifiques à la maladie.
- La maladie de Niemann-Pick de type C ne peut pas être traitée efficacement dans le cadre de la réglementation actuelle du système de santé suisse.

Activités NPSuisse

Ce qui est déterminant pour les actions de NPSuisse, c'est la qualité de vie des patients, aujourd'hui et à l'avenir :

1. Echange d'expériences avec des familles en Suisse et dans d'autres pays.
2. Collecter des fonds pour encourager et soutenir la recherche afin de mieux comprendre la maladie.
3. suivre et influencer l'aspect politique des droits des patients.

Recherche fondamentale et clinique internationale NP-C :

- Court à moyen terme : lutte contre les symptômes de la maladie
- A long terme : guérison (thérapie génique)

→ Petit groupe de patients - grand réseau : une maladie ultra-rare ne s'arrête pas aux frontières suisses. Il est donc d'autant plus important de développer le réseau national et surtout international.

SITUATION ACTUELLE DE LA COORDINATION NATIONALE DES MALADIES RARES (KOSEK)

Dr Jean-Blaise Wasserfallen, président de la Coordination nationale pour les maladies rares

Maladies, kosek

- Actuellement, il existe 9 centres reconnus pour les maladies rares dans trois régions linguistiques, auxquels les patient(e)s dont le diagnostic n'est pas clair peuvent s'adresser pour effectuer des examens approfondis et obtenir un diagnostic. → Les besoins sont ainsi couverts.
 - Les centres de référence s'adressent aux patients ayant reçu un diagnostic et couvrent des maladies ou des domaines de maladies spécifiques.
 - 2021-2022 : 11 centres de référence ont été reconnus dans toute la Suisse (4 pour les maladies métaboliques, 7 pour les maladies neuromusculaires).
 - En 2023-2024, 8 autres candidatures seront examinées ; les résultats seront annoncés fin 2024.
 - D'autres demandes de reconnaissance de centre de référence peuvent être soumises jusqu'au 30 avril 2024.
- Le succès dépasse les moyens dont dispose la kosek.

La participation de la kosek au processus d'élaboration de la base légale pour le financement :

- Participation au Sounding Board
- Une rencontre entre la kosek et l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a eu lieu le 23 janvier 2024. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR), ProRaris et la Conférence des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS) étaient également représentés.
- Une présentation de l'état d'avancement des travaux a servi de base.
- En outre, un document commun de la kosek, d'Orphanet et de la CRS a été remis à l'OFSP, indiquant que ces entités sont liées.

Représentation des patients dans les réseaux de soins

Trois niveaux d'interventions possibles à partir de l'exemple de Montréal :

- Le patient devient partenaire de ses soins (*Patient Partner*)
- Partager son expérience et son expertise en tant que *patient partenaire*
- Assumer un rôle de leader orienté vers la transformation, par exemple en créant et en entretenant activement des réseaux

Le défi de l'hétérogénéité de la représentation des patients dans les réseaux

- Kosek et ProRaris ont rédigé un groupe de travail spécial pour l'élaboration de lignes directrices :
 - Les principes de la représentation des organisations de patients dans les réseaux
 - Comment les associations de patients peuvent-elles participer aux réseaux ?
 - De quelles connaissances/compétences ont-ils besoin ? Ev. formation dans ce domaine ?
 - Conditions à remplir par les hôpitaux (modèle de Selbsthilfe.ch ?)
- Discussion du document par les comités de la kosek et de ProRaris en mars 2024.

Remarques de fond

- Tarmed empêche la facturation des consultations multidisciplinaires (changement seulement avec Tardoc, qui doit encore être approuvé par le Conseil fédéral)
- Le tourisme médical dû à l'absence de diagnostics (parce qu'ils ne sont pas remboursés) pèse sur le système de santé
- Problème dans le traitement des patients : les professionnels de la santé connaissent la maladie en général, les patients connaissent leur maladie.
- 97% des familles participent à la collecte de données et à la recherche

- Le SRSK rend les maladies rares visibles en Suisse, sert de forum de recherche et de possibilité de mise en réseau pour les personnes concernées, permet la participation à des études et améliore les preuves.

Perspectives de la kosek : difficultés et perspectives

Les tâches principales de la kosek consistent à gérer les demandes et les rapports.

- a) des centres pour les maladies rares
- b) des centres de référence et de leurs réseaux.

Pour ce faire, elle a besoin

1. La mise à disposition d'informations sur Orphanet.
2. L'exploitation du Registre suisse des maladies rares.

Principal problème : le financement de ces structures

- En plus d'un soutien partiel et temporaire de l'OFSP et de la CDS, la kosek ne survit que grâce aux cotisations de ses membres et aux dons privés.
- Orphanet ne sera plus financé après 2024 (actuellement uniquement par les HUG).
- La SRSK ne sera plus financée au-delà de 2025 (actuellement via la loi sur les registres du cancer).

- ➔ **Une base légale pour la poursuite du financement est nécessaire de toute urgence !**
- ➔ **Sans financement transitoire, les années de travail de mise en place (y compris les données et le savoir-faire) risquent d'être perdues.**

REGISTRE SUISSE DES MALADIES SIMPLES

Prof Dr Claudia Kuehni et Cheryl von Arx, Institut de médecine sociale et préventive, Berne

Inégalité des soins entre les enfants atteints d'un cancer rare et ceux atteints de l'une des 7000 autres maladies rares :

Enfant atteint d'un cancer rare	Enfant atteint d'une autre maladie rare
<ul style="list-style-type: none"> • est toujours pris en charge dans une clinique hautement spécialisée • connaît son diagnostic exact en quelques jours, jusqu'aux aspects de génétique moléculaire qui influencent le traitement et le pronostic • reçoit le traitement le plus efficace au monde dans le cadre d'une étude clinique ; les résultats permettent d'optimiser les traitements futurs • fait partie du registre national des cancers de l'enfant et ses données sont utilisées dans la recherche nationale et internationale, par exemple sur les causes, le traitement optimal et la réduction des séquelles. • la Confédération et les cantons financent la collecte des données 	<ul style="list-style-type: none"> • attend souvent des années avant d'être diagnostiqué • Jusque-là : thérapie sous-optimale, consolation, "simulateur", sentiment de culpabilité, problèmes psychiques en plus des problèmes physiques • Diagnostic exact non saisi même lors d'une hospitalisation (CIM-10) • ne peut pas bénéficier des thérapies les plus récentes • ne peut pas participer à la recherche • Les parents et l'enfant sont seuls, pas d'échange d'expériences • Maladie peu connue des autorités et du public • peu de financement pour le suivi, la recherche et l'encadrement

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none">• les parents peuvent se mettre en réseau | |
|---|--|

➔ Le registre suisse des maladies rares (SRSK) - la base de données existe depuis 2020 - doit s'inscrire dans la continuité du succès du registre du cancer de l'enfant. L'objectif du SRSK est d'améliorer le diagnostic, le traitement et la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares.

Concrètement, le registre des maladies rares veut

- rendre visibles toutes les maladies rares en Suisse, et ce faisant
 - Saisir la fréquence des maladies, leur évolution et les problèmes qui y sont liés
 - Décrire et améliorer les soins de santé
- mettre en place une plate-forme nationale de recherche
- Faciliter la participation des personnes concernées aux études
- améliorer les preuves scientifiques
- mettre en place un réseau pour les personnes concernées, les soignants et les traitements

Problèmes/défis

Outre la charge de travail importante et d'autres défis, c'est surtout l'absence de base légale qui pose problème :

- Enregistrement non obligatoire (pas d'obligation de déclaration)
- Pas de réglementation claire des droits / obligations (en particulier pour les fournisseurs de données)
- Pour 500'000 personnes concernées : déclaration de consentement requise
- Financement

➔ Sans données, pas de registre, sans registre, pas d'amélioration du diagnostic, de la thérapie et de la qualité de vie.

Solutions possibles :

- Top down : élaborer une base légale en collaboration avec l'OFSP - conditions similaires à celles des cancers
- Bottom up : focalisation sur l'auto-enregistrement simplifié via une plateforme en ligne (approche participative)
 - Possibilité d'auto-enregistrement depuis 2022, mais uniquement par formulaire papier (fastidieux, source d'erreurs et difficile pour les personnes souffrant d'un handicap moteur)
 - L'auto-enregistrement simplifié via la plateforme en ligne devrait permettre d'augmenter le taux de réponse
 - Logiciel utilisé déjà reconnu pour de nombreux projets de recherche, sécurité des données garantie

SITUATION ACTUELLE DU CONCEPT NATIONAL POUR LES MALADIES RARES

Thomas Christen, vice-directeur de l'Office fédéral de la santé publique

Remarques de fond

- Deuxième apparition personnelle lors d'une Journée Maladies Rares de ProRaris
- Les attentes envers l'OFSP sont élevées et n'ont cessé d'augmenter
- L'implication des personnes concernées est essentielle pour l'OFSP
- Les maladies rares sont importantes pour Thomas Christen personnellement et pour l'OFSP

- Merci à tous ceux qui s'engagent depuis des années pour les patients et respect pour les patients et leurs proches, pour qui un certain quotidien est déjà un grand succès.
- L'OFSP ne joue qu'un rôle secondaire, mais apporte sa contribution par le biais de deux travaux législatifs

Rétrospective

- En 2014, le Conseil fédéral a adopté le concept national maladies rares avec les objectifs suivants :
 - Diagnostic dans un délai raisonnable
 - Des soins de qualité tout au long de la maladie
 - Soutien aux personnes concernées et à leurs proches
 - Amélioration des conditions-cadres pour la recherche
 - Informations sur les études en cours
 - Intégration internationale des institutions suisses dans la recherche, le diagnostic, la thérapie et les soins
- 2015 à 2019 Élaboration du plan de mesures maladies rares avec la participation des personnes concernées (un aperçu des différentes mesures se trouve ici).
- 2021, le Conseil fédéral a publié le rapport "Base légale et conditions financières pour garantir les soins dans le domaine des maladies rares".
- Le concept et le rapport ont débouché sur une série de mesures pratiques et d'interventions parlementaires : les motions 21.3978 "Pour un financement durable des projets de santé publique du concept national maladies rares" et 22.3379 "Renforcement et financement des organisations de patients dans le domaine des maladies rares" contiennent le mandat d'élaborer une base légale spécifique.
- ➔ **Objectif de la nouvelle loi fédérale : base légale pour le pilotage, la coordination et le financement des mesures lancées jusqu'à présent**

Perspectives :

- L'OFSP continue d'accompagner les mesures du concept national qui n'ont pas encore été mises en œuvre de manière définitive.
- En application des deux motions visant à garantir la mise en œuvre des mesures du concept national maladies rares, l'OFSP élabore les bases légales. Une consultation sur la nouvelle loi doit être lancée cette année afin de permettre un débat au Parlement en 2025.
- L'OFSP assure que la phase de transition ne menacera pas leur existence.

MALADIES RARES HÔPITAL DE L'ILE : EXEMPLE DE LA NEUROLOGIE

PD Dr Tatiana Brémovà-Ertl, OA Neurologie Inselspital et directrice adjointe du Centre des maladies rares Inselspital Berne

➔ Les patients sans diagnostic s'adressent au Centre des maladies rares

La rareté de la maladie, un défi pour les médecins :

- Les maladies rares touchent généralement plusieurs organes en même temps, ce qui entraîne une grande variété de symptômes
- En raison de la diversité des symptômes, de nombreuses spécialités médicales sont impliquées
- De nombreux symptômes s'appliquent également à d'autres maladies
- Naturellement, moins d'experts pour les maladies rares que pour les maladies courantes.
- Pour établir un diagnostic médical, on part toujours du plus fréquent

- La recherche progresse rapidement - une formation continue est nécessaire pour éviter que le nombre de diagnostics erronés n'augmente.

Qu'est-ce qui fait un bon diagnostic ?

- Un bon diagnostic est rapide et précis
- Porteur: dans le diagnostic est bien informé
- Le patient est orienté vers l'expert et informé d'autres offres de soutien, p. ex. pour un soutien psychologique.
- Collaboration entre différentes spécialités et disciplines (échange interdisciplinaire continu, de sorte que les patients ne doivent pas passer d'une consultation à l'autre).
- Coordination entre le médecin de famille, les spécialistes à l'hôpital et le réseau de soins
- Le/la patient(e) se sent pris(e) au sérieux et respecté(e)
- Le diagnostic et les symptômes sont reconnus

→ Les personnes concernées ne doivent pas être laissées seules avec leur diagnostic !

➔ Objectif : améliorer les soins aux patients, sur le plan diagnostique et clinique

Clinique & Recherche : Screen4Care - une approche innovante du diagnostic des maladies rares

Screen4Care propose une approche de recherche innovante pour accélérer le diagnostic des maladies rares, basée sur deux piliers centraux : le dépistage génétique néonatal et les technologies numériques. La plateforme est financée par l'UE et le SITEM-île.

- dépistage génétique pour les nouveau-nés
- des solutions numériques pour des diagnostics plus rapides et plus précis

Patients diagnostiqués à l'Hôpital de l'Île

- Consultations spéciales ([lien](#))
- Réseaux à l'Hôpital de l'Île :
 - Réseau suisse des maladies neuromusculaires - Swiss-Reg-NMD
 - Réseau métabolique suisse - SGIEM
 - autres réseaux en préparation, notamment Swiss RND CNS, Swiss Ithaca, Swiss RED - Retina Suisse et autres...

Conseils interdisciplinaires

Les maladies rares ont des manifestations différentes, c'est pourquoi l'échange interdisciplinaire est très important. Diverses réunions interdisciplinaires ont lieu régulièrement à l'Hôpital de l'Île pour discuter des antécédents médicaux, des indications et du traitement ainsi que des contrôles de l'évolution. Les médecins référents peuvent s'inscrire pour un deuxième avis. Développement de la Swiss RND-CNS, où les organisations de patients doivent également siéger au comité de pilotage.

➔ Objectif : autonomisation des patients, sensibilisation et visibilité

MALADIES LIMITES - RÔLE DE LA MÉDECINE HUMAINE : invitation au dialogue d'égal à égal

Dr. med. Michael Deppeler, directeur médical de Salutomed, Zollikofen

"Seul celui qui connaît son but trouve le chemin".

Les maladies rares sont des maladies chroniques. Une bonne prise en charge de base est un facteur essentiel pour une vie autonome avec une maladie chronique.

Défis à relever :

- Le manque de relève en médecine de famille d'une part, la spécialisation croissante d'autre part, font qu'il y a de moins en moins de médecins de famille, ce qui entraîne une pénurie de soins, surtout dans les régions rurales.
- complexité croissante

Dr. med. Michael Deppeler nomme les points faibles suivants dans le système de santé actuel :

- Accent sur les soins aigus et la médecine hautement spécialisée (MHS)
- centré sur l'hôpital
- spécialisé - fragmenté
- orienté vers le projet plutôt que vers le processus
- Les soins de base sont négligés dans le système de santé actuel, ce qui a un impact négatif sur les soins aux personnes touchées par des maladies de longue durée, entre autres les personnes atteintes de maladies rares.
- 30% des coûts sont dus à des problèmes de communication.

→ L'être humain en tant que personne concernée, patient(e) et professionnel(le) de la maladie ne doit pas être oublié !

Repenser le système de santé - Approches des maladies chroniques :

- Développer une compréhension commune de la maladie
- Communication d'égal à égal/communication au niveau des adultes : impliquer les personnes concernées dès la base, développer ensemble la compréhension de la maladie, décider ensemble (le niveau parent-enfant n'a de sens que dans la médecine aiguë).
- Salutogenèse : la santé comme processus dynamique (p. ex. focalisation sur les ressources plutôt que sur les symptômes)
- Empowerment par une prise d'influence active sur sa propre situation
- Soins primaires intégrés
- Une communication coordonnée entre toutes les interfaces (30 % des coûts et des complications sont dus à une mauvaise communication).

Visions :

- dialogue-santé 2004 BIHAM, Zollikofen, Berkeley
- Salutomed 2006 TTZ, P PiZ
- Coaching santé 2010 CMPR, Ueli Grüninger
- EVIVO - Autogestion 2012 Careum, Zurich, Stanford
- xunds grauholz 2015 région de santé
- QZ "Interprofessionnalité" 2016 SPITEX, pharmacie, médecins de famille
- CAFÉ MONDIAL 2016 CME, Migros KP
- Projet de parcours du patient

L'INTÉGRATION DES DIFFÉRENTS ACTEURS DANS LES RÉSEAUX D'APPROVISIONNEMENT

Table ronde avec

- Dr. med. Michael Deppeler, remplacement des médecins de famille ;
- Dr Therese Stutz Steiger, vice-présidente de ProRaris, représentation des patient(e)s ;
- Prof. Dr Jean-Marc Nuoffer, représentant du Centre des maladies rares de l'Hôpital de l'Île à Berne ;
- Prof. Jean-Blaise Wasserfallen, président de la Coordination nationale maladies rares, kosek ;
- Modération : Rob Hartmans, associé, Hirzel, Nef, Schmid counselors

Connaissances

- Les médecins généralistes sont un maillon très important dans les soins et les réseaux.
- Les hôpitaux centraux ne peuvent pas être aussi proches des soins sur place. Les hôpitaux universitaires doivent également être mieux intégrés dans les soins
- Les interfaces sont importantes, notamment pour le transfert de données. Jusqu'à ce que le dossier électronique du patient soit largement utilisé, les initiatives existantes doivent être utilisées, comme "myInsel" ou "xundheits-kompass", comme l'utilise salutomed.
- Le diagnostic est important. Le corps médical n'est souvent pas conscient de la signification du diagnostic. Les personnes atteintes de maladies rares sont des personnes concernées et, lorsque la situation est aiguë, ce sont des patients.
- Nous n'avons pas de modèle de soins ; nous n'agissons pas sur un pied d'égalité. Nous devons éliminer toutes les barrières. Barrières = communication, financement, soins, formation.
- Différences entre la pédiatrie et la médecine pour adultes : en pédiatrie, tous les experts se trouvent dans la même clinique et les médecins peuvent à tout moment demander à leurs collègues. En médecine adulte, il est difficile pour les patients d'obtenir des soins interdisciplinaires, car les différentes cliniques ne sont pas incitées à faire appel à d'autres experts en tant que centres de profit. Jusqu'à présent, l'interdisciplinarité ne fonctionne que dans le domaine de l'oncologie. Les personnes concernées ont dû y être contraintes. Cela a pris plusieurs années et une position tarifaire a été nécessaire. Il faut obtenir la même chose pour les maladies rares et les autres maladies complexes.
- L'accessibilité des données doit être garantie.

Vues

- Les patients sont des experts de notre système de santé parce qu'ils ont suivi une formation continue. Il est donc important de les appeler à le faire afin de pouvoir mieux communiquer.
- Apprenez à poser des questions aux médecins.

Demandes du public

- Il faut un ancrage et une reconnaissance de l'expertise des centres de référence : ceux-ci émettent des recommandations et celles-ci devraient être prises en compte dans les soins ; il en va de même pour le remboursement des thérapies.
- Il est beaucoup question de thérapies. Mais comment gérer le quotidien ? Les patients et leurs proches sont seuls et se battent seuls.

PARIER QUE... ? CHALLENGE

Yvonne Feri, présidente de ProRaris

ProRaris prévoit d'organiser une table ronde sur le thème des maladies rares avec les assureurs et l'industrie pharmaceutique sur le thème de l'égalité d'accès au diagnostic et à la thérapie et de l'implication des patients.

➔ Yvonne Feri a réussi à convaincre dix entreprises pharmaceutiques et dix assureurs maladie de participer.

MOT DE CONCLUSION YVONNE FERI, Présidente de ProRaris

- ProRaris veut être une organisation de patients forte pour les maladies rares et un centre de compétences pour la vie avec des maladies rares (triage de haute compétence, information et conseil, activité d'experts dans des comités et projets, organisation et coordination de la participation des patients).
- ProRaris s'engage pour l'accès aux thérapies dans l'intérêt de tous les patients (table ronde en préparation).
- ProRaris est politiquement et financièrement autonome et se considère comme un bâtisseur de ponts.
- Il est important de faire comprendre aux politiques la complexité de nos préoccupations ; nous avons besoin d'un lobbying fort et les politiques ont besoin de personnes comme Matthias Michel.

CONCLUSION FREDI WIESBAUER, vice-président de ProRaris

- Remerciements Hôpital de l'Île et tous les participants aujourd'hui, environ 150 personnes intéressées.
- Merci aux organisations de patients qui se sont présentées lors du Rare Disease Day de cette année et qui ont montré, entre autres, comment il est possible de mettre en place une structure de santé complète au niveau local - les cantons germanophones pourraient s'inspirer du MGR et du MaRaVal et s'attaquer à un projet similaire.
- Merci aux médecins et à tous les représentants de l'ASNC qui se sont battus pendant dix ans et ont accompli un travail de Sisyphe, mais qui ont obtenu de très bons résultats.
- Remerciements L'industrie pharmaceutique, qui doit être considérée comme une amie et non comme une ennemie, et qui assure la recherche.
- Merci à l'OFSP qui, nous l'espérons, fournira bientôt une base financière et développera un programme qui fonctionne, à l'instar de l'oncologie pédiatrique.
- Beaucoup de choses commencent par l'entraide ; c'est pourquoi nous formons des coopérations et des partenariats.