

# Salle d'attente

Le magazine médical qui améliore la qualité de vie des patients



Numéro 5 - mars 2020

NUMÉRO SPÉCIAL

## MALADIES RARES



**PRORARIS**  
10 ANS - 10 JAHRE - 10 ANNI

**ANNIVERSAIRE**  
PRORARIS FÊTE  
SES 10 ANS!

**GÉNÉTIQUE**  
VOYAGE DANS  
LE CORPS HUMAIN

**ISOLEMENT**  
NE RESTEZ PLUS SEUL,  
PARLEZ-EN

# Notre charte éthique

- 1 Nous sommes un magazine médical suisse au contenu indépendant
- 2 Nous sommes engagés dans la santé publique
- 3 Nous agissons au service des patients et des soignants
- 4 Nous œuvrons dans une démarche de prévention de la santé
- 5 Nous diffusons une information médicale crédible et en temps réel
- 6 Notre magazine est disponible dans toute la Suisse romande
- 7 Nous faisons appel aux grands acteurs du milieu médical romand
- 8 Nous sommes soutenus par les ligues, les associations et les organismes santé au niveau de la planification des sujets et de la construction des contenus
- 9 Nous sommes soucieux de la neutralité du contenu que nous proposons
- 10 Nous veillons à ce que la rédaction de nos journalistes reste neutre et sans prise de position, afin d'éviter tout conflit d'intérêts
- 11 Nous collaborons avec de grands experts qui nous accompagnent et qui valident la rédaction de chaque article médical
- 12 Notre objectif est d'amener nos lecteurs à se poser les bonnes questions sur leur santé
- 13 Nous traitons une thématique par édition dans le but d'apporter les informations nécessaires pour améliorer la qualité de vie de nos lecteurs
- 14 Nous nous efforçons d'intégrer de l'humour et de la légèreté

***Merci de votre confiance et bonne lecture !***





Nina Reic  
Directrice de la publication

## Edito

Chères lectrices, chers lecteurs,

Des rencontres, des opportunités, la vie est remplie de surprises. Il y a quelques années, lors de la journée des maladies rares, j'ai eu l'occasion de rencontrer Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris. Dynamique et passionnée, j'ai tout de suite été interpellée par son charisme. C'est en discutant un moment ensemble, que j'ai compris à quel point Anne-Françoise était impliquée dans ce domaine. Et pourtant, maladies rares ne voulait encore rien dire pour moi. Une zone totalement floue. En évoquant quelques maladies telles que l'hémophilie, la drépanocytose, la maladie de Gilbert, les souvenirs sont remontés à la surface. Effectivement, je me souviens d'une copine d'école, souffrant de dré-

panocytose, d'un collègue de travail victime d'hémophilie. Maladies rares? Pas si rares que ça. Surtout lorsque Anne-Françoise m'annonce que plus d'un demi-million de personnes sont atteintes; plus encore que le nombre de diabétiques en Suisse. Incroyable! Et des maladies rares, il en existe entre 6'000 et 8'000. Comprendre les maladies rares, permettre aux patients isolés de trouver des adresses, se sentir accompagné, c'est ce que nous avons voulu vous apporter grâce à cette édition spéciale. D'autant plus que l'association ProRaris fête ses 10 ans cette année. C'est l'occasion pour *Salle d'attente* de soutenir cet anniversaire grâce à notre édition spéciale. Les maladies rares, parlons-en!

Chères lectrices, chers lecteurs, nous vous souhaitons une bonne lecture!

Bien à vous,  
Nina Reic

### IMPRESSUM

#### Editeur

Helvète Media, Route du Mont 73, CP 90,  
CH-1903 Collonges, info@helvetemedia.ch

**Directrice de la publication** Nina Reic

**Chefs de projet** Cécile Ichertz, Cyril Bieckens

**Rédacteur en chef** Thierry Amann

**Rédacteurs** Ana Popov, Pierre Andenmatten,  
Jacqueline Haverals

**Conception graphique** Rougevif.ch

**Correcteur** Joseph Christe

**Imprimerie** Imprimerie Gessler SA, Route des  
Iles 32, 1950 Sion

**Photographies & infographies** Rougevif.ch,  
Freepik.com, iStock.com

#### Données techniques

Magazine médical, 4 fois par an, disponible  
chez votre médecin et sur abonnement annuel  
au prix de CHF 39.-.

**Copyright** ©2020 Helvète Media: Tous droits  
réservés. Les contenus de *Salle d'attente* ne  
peuvent être reproduits ou réimprimés, sans  
l'accord formel de son propriétaire. Les copies  
sous quelques formes que ce soient sont sou-  
mises à autorisation.

**Votre don nous fait avancer!**

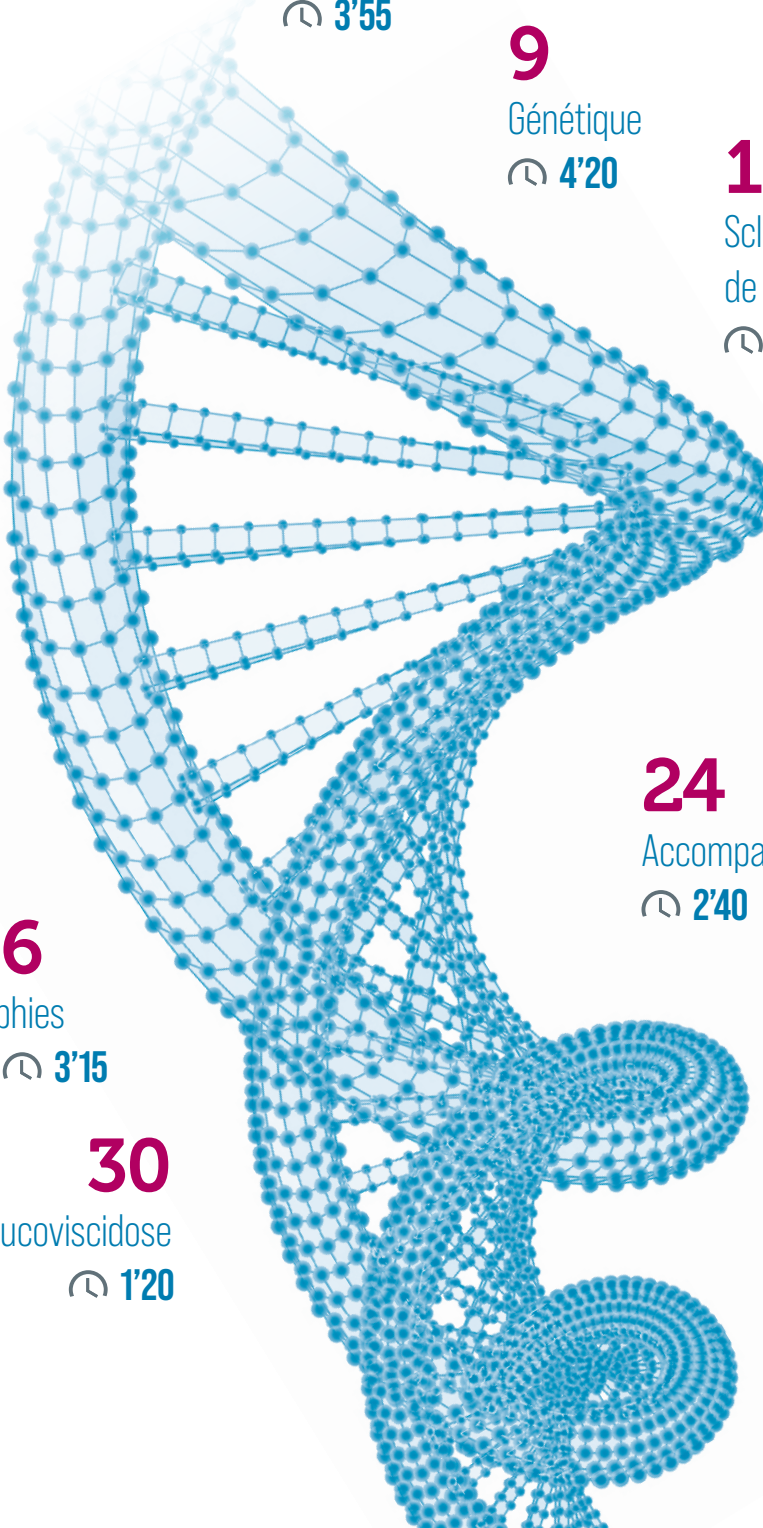
**cerebral**  
Aider rapproche

Fondation suisse en faveur de l'enfant infirme moteur cérébral  
www.cerebral.ch **Compte postal: 80-48-4**

# Sommaire



Combien de temps  
pour cet article ?



<b>5</b>	Faits et chiffres	0'40
<b>6</b>	Introduction	3'55
<b>8</b>	La recherche	1'25
<b>9</b>	Génétique	4'20
<b>13</b>	Amyotrophie spinale	5'45
<b>16</b>	Sclérose Tubéreuse de Bourneville	2'40
<b>18</b>	Hémophilie	0'30
<b>20</b>	Fibrose pulmonaire idiopathique	3'20
<b>22</b>	Patients isolés	3'40
<b>24</b>	Accompagnement	2'40
<b>26</b>	Leucodystrophies	3'15
<b>30</b>	Mucoviscidose	1'20
<b>28</b>	Les coûts	3'40

# Les maladies rares

Elles touchent un nombre restreint de personnes, elles sont peu connues et souvent graves. Elles peuvent évoluer rapidement et mettre en jeu le pronostic vital du patient. Explications en images. / Ana Popov

## Faits et chiffres



**6 % à 8 %**  
de la population  
mondiale touchée



Estimation de  
**580'000**  
personnes affectées



Entre  
**6'000 et 8'000**  
maladies rares



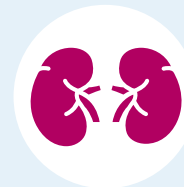
**80 %** des cas  
sont d'origine génétique

## Pourquoi rares ?

On parle de maladies rares, lorsque dans une même population le nombre de personnes touchées par une même maladie (cela s'appelle la prévalence), est inférieur à 1 personne sur 2'000.

## Quelles conséquences ?

Il existe autant de maladies rares que de domaines thérapeutiques concernés. Cela veut dire que les conséquences peuvent être multiples, toucher différentes parties du corps et différents organes.



Les personnes atteintes de maladies rares ont leur qualité de vie impactée :  
> déficiences physiques et mentales, perte d'autonomie, invalidité, isolement.

# ProRaris, pour l'égalité de traitement des maladies rares

Rencontre avec Anne-Françoise Auberson, membre fondatrice de ProRaris, l'Alliance Maladies Rares - Suisse.

/ Jacqueline Haverals



Anne-Françoise Auberson  
Membre fondatrice de ProRaris

## Quel a été votre parcours au sein de cette organisation ?

Le chemin qui m'a conduite aux maladies rares est le fruit d'un hasard bienvenu. Je cherchais à savoir s'il existait une association pour une pathologie dont je ne savais même pas si elle était qualifiée de rare. J'ai appelé Orphanet et c'est la coordinatrice, la Docteure Loredana d'Amato Sizonenko qui m'a répondu et qui aussitôt m'a parlé d'un événement important qui devait se tenir aux HUG de Genève : une assemblée de plusieurs associations suisses de patients concernés par les maladies rares. Le but recherché étant de susciter la création d'une alliance, une faitière de ces associations pour parler d'une seule voix et demander que la problématique des maladies rares devienne un enjeu majeur de santé publique, à l'instar de nombreux pays européens. A l'issue de cette manifestation, je me suis inscrite pour faire partie du comité constitutif.

## Vous en êtes aujourd'hui la présidente.

Tout à fait. En 2011, j'en suis devenue présidente car la première présidente devenait secrétaire générale. Depuis, je suis encore à ce poste, pas par ambition mais peut-être parce que je suis à un âge

où je dispose de plus de temps pour privilégier les contacts directs avec les personnes concernées.

## Quelle mission poursuit ProRaris ?

ProRaris a pour but de représenter et de défendre les intérêts des patients atteints de maladies rares et de leurs associations pour qu'ils obtiennent l'égalité de traitement en matière d'accès aux prestations de santé. Il existe en Suisse une centaine d'associations de patients atteints de maladies rares et de très nombreux malades isolés, orphelins d'association.

Même si les maladies sont différentes, les difficultés rencontrées au quotidien



Même si les maladies sont différentes, les difficultés rencontrées au quotidien sont communes...

sont communes, par exemple le manque d'information, l'errance diagnostique et administrative, l'inégalité d'accès aux soins, la recherche et les traitements insuffisants, l'inadéquation de la prise en charge, l'isolement psychosocial ainsi que les problèmes d'intégration au niveau scolaire et professionnel.

## Avant ProRaris, n'y avait-il donc pas de structures pour les patients et leurs familles ?

Nous n'étions pas dans un désert complet car certaines associations de patients s'étaient construites autour d'une ou d'un groupe de pathologies telles que les neu-

romusculaires par exemple. Toutes ces initiatives étaient issues de la volonté des patients de se donner une identité et un soutien psychosocial.

Ce travail effectué par les premières associations est un travail de pionnier qui leur a permis d'acquérir une compétence fondatrice, essentielle, sur laquelle les professionnels concernés de tous les milieux se sont appuyés. Les premières routes étaient ouvertes, il ne restait qu'à construire un réseau national.

## Comment fonctionne l'association ?

ProRaris fonctionne avec un comité et une secrétaire générale pour lesquels j'éprouve respect et d'admiration tant pour leurs compétences que pour leur engagement. La majorité des membres de mon comité sont concernés par une maladie rare soit en qualité de patient soit en celle de proche de patient. Malheureusement, il faut le rappeler, nous ne bénéficions d'aucun financement et devons donc faire appel aux dons lors de campagnes de fundraising.

## Combien de membres avez-vous ?

Nous regroupons une cinquantaine d'associations sur la centaine existant en Suisse, cela veut dire plusieurs milliers d'individus. Nous travaillons dans l'intérêt de tous les patients concernés en Suisse.

## Hormis la maladie, quels sont selon vous les principaux obstacles que doivent relever les patients et leurs familles ?

Je dirais que le premier obstacle est le manque d'information que ProRaris veut

comblent. Notre maître mot c'est précisément l'information, elle fait défaut partout, chez les patients et leurs proches bien évidemment, mais aussi chez les professionnels de la santé, et dans tous les milieux, fussent-ils politiques, médiatiques et dans le public. Il faut recueillir cette information, il faut la diffuser, il faut la mettre à jour et il ne faut pas craindre de se répéter, d'insister et de redire les mots clés.

Le second obstacle est selon moi la justification. En effet, contrairement aux maladies dites fréquentes, le malade rare doit d'abord se justifier, se faire reconnaître, admettre, et informer les professionnels qui doivent ensuite le prendre en charge c'est-à-dire le personnel médical, l'assurance invalidité, la LAMal, l'école, etc.

### Combien y a-t-il de malades rares en Suisse ?

Une personne sur 2000, soit 7,2% de la population est touchée. 80% des maladies rares sont génétiques mais seuls 50% des gènes ont été identifiés. Le potentiel de découvertes dans la recherche reste donc immense.

### Qu'est-ce qui les caractérise ?

Le malade rare traverse malheureusement toujours une période de solitude, il ressent très fortement le sentiment d'abandon. Il a, cependant, la force de chercher les renseignements qui ne lui sont pas fournis systématiquement par les instances médicales. Avec le temps, il devient solidaire car il souhaite que son expérience soit utile aux autres, il veut leur éviter la traversée du désert. A la fois demandeur et fournisseur de prestations, il participe activement à l'édification des politiques de santé qui le concerne. En reconnaissant le travail de ProRaris, c'est cette compétence qui a été valorisée.

### Qui sont les interlocuteurs de ProRaris ?

De par nos prises de position et nos revendications, nous nous adressons aux professionnels de la santé, à la communauté scientifique, aux assurances sociales, aux services sociaux ainsi qu'aux pouvoirs publics pour n'en citer que quelques-uns.



Le malade rare traverse malheureusement toujours une période de solitude, il ressent très fortement le sentiment d'abandon.



### Etes-vous en contact avec des organisations étrangères ?

Les contacts à l'étranger sont indispensables. De nombreux patients les ont initiés à titre personnel comme c'est le cas d'UniRares. ProRaris est membre d'Eurordis, qui est l'alliance européenne des maladies rares. Mais malheureusement, comme la Suisse n'a pas signé la Convention sur l'accès aux soins transfrontaliers, nous sommes privés de l'accès aux différents réseaux européens.

### ProRaris fête ses 10 ans en 2020. Quel bilan tirez-vous de cette décennie ?

Les progrès et les projets sont là : les structures sont en train d'être mises en place dans des centres de référence et les centres des maladies rares. Mais, malheureusement, le refrain qui accompagne toujours cette constatation est le manque de financement. Grâce à la fondation d'UniRares, les patients isolés sont reconnus mais la question qui demeure est « comment les atteindre » si nous n'avons pas droit à une campagne publique d'information.

### Qu'avez-vous prévu pour fêter cet anniversaire le 29 février prochain ?

Les 10 ans ne sont pas une fête stricto sensu mais une étape importante que nous souhaitons marquer. Nous organiserons aux HUG de Genève, la X<sup>e</sup> édition de la Journée des Maladies Rares en Suisse. Comme d'habitude, cette manifestation réunit les associations et les patients isolés, le public, l'Office fédéral de la Santé publique, les représentants des autorités du canton de Genève, de la médecine universitaire et les médias. Cette journée permet l'échange de l'information.

### Que souhaitez-vous à l'association pour les dix prochaines années ?

Mes souhaits sont nombreux ! Je souhaite plus que tout, un monde où les patients atteints de maladies rares seront des patients comme les autres. Je souhaite ensuite des médicaments efficaces et abordables et des assurances qui adaptent leurs critères de remboursement aux spécificités de ces maladies. Je souhaite aussi de nouvelles forces vives pour atteindre les patients isolés de Suisse allemande et enfin, que ProRaris devienne une sorte de grand frère qui soulage les associations dans toutes leurs difficultés. ●

### Plus d'informations :

# PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

### ProRaris

Chemin de la Riaz 11  
1418 Vuarrens  
Tél. 021 887 68 86  
contact@proRARIS.ch

# Plus de conscience pour les maladies rares

Les maladies rares touchent plus de gens qu'on ne le pense généralement. Jacqueline de Sá, la secrétaire générale de ProRaris, montre les défis à relever, l'orientation de la recherche et ce que cela signifie pour les personnes concernées.

## Comment se présente la recherche dans le domaine des maladies rares ?

Des traitements spécifiques ne sont disponibles que pour environ 5% des maladies rares. La recherche médicale est donc essentielle pour élargir les connaissances et poser des bases afin de développer des traitements efficaces. En ce qui concerne la recherche pour les maladies rares, le faible nombre de patients constitue un défi de taille. D'une part pour le recrutement en vue des études, mais également du fait que le « petit » marché ne constitue pas toujours un grand intérêt pour l'industrie. Un réseau international et la promotion de la recherche suisse sont donc d'une grande importance.

## Quel soutien pour les proches lors du diagnostic de « maladie rare » ?

Le premier point d'accueil est souvent l'hôpital ou bien les spécialistes qui ont posé le diagnostic. Ces derniers peuvent déjà fournir des adresses utiles. Comme il existe de nombreuses maladies très différentes, les organisations de patients spécifiques à une maladie réalisent un travail essentiel, en soutenant les patients avec des conseils concrets et en les mettant en relation avec d'autres personnes touchées. Désormais, il existe dans toutes les régions du pays des services d'assistance téléphonique spécialisés pour les maladies rares. L'association faitière ProRaris aide également les patients à trouver les bons interlocuteurs.

## Pourquoi est-il important de toujours thématiser les maladies rares ?

Il serait nécessaire que le grand public ait une plus grande conscience des maladies rares. Il n'y a pas « la » maladie rare, mais il y en a de nombreuses, différentes. Heureusement, elles ne sont pas toutes associées à des problèmes graves, mais beaucoup le sont. De nombreuses personnes parmi nous vivent avec une maladie rare, mais cela ne se voit pas de l'extérieur. C'est la raison pour laquelle leur entourage fait souvent preuve de peu de compréhension à leur égard. Un peu comme un dicton : « celui qui n'a pas l'air malade ne l'est pas ». ●

## FOCUS LA PERSONNE

INFORMATIONS POUR LES PATIENTS ET LEURS PROCHES



## LES MALADIES RARES

Notre site Internet a pour but de vous proposer de l'aide et des conseils pour mieux gérer une maladie rare.

Consultez notre site, vous y trouverez des informations sur les maladies suivantes :

- Hémophilie
- Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)
- Amyotrophie spinale (SMA) – BIENTÔT DISPONIBLE
- Neuromyéélite optique (NMO) – BIENTÔT DISPONIBLE

Découvrez maintenant :

[www.roche-focus-la-personne.ch/rd/maladies-rares](http://www.roche-focus-la-personne.ch/rd/maladies-rares)



# La génétique des maladies rares : après la pluie, le beau temps

Article réalisé grâce à l'aide précieuse du Docteur Sandro Rusconi, professeur émérite de biochimie de l'Université de Fribourg. Il siège dans plusieurs comités de fondations et associations dédiées à la recherche en biomédecine ou à la cause des maladies rares. / *Jacqueline Haverals*



/ Professeur Sandro Rusconi

## Chromosomes, gènes et ADN, les bases de la génétique

Pour illustrer ces différents concepts, munissons-nous d'un microscope. Le corps humain est constitué de milliards de « cellules », différentes dans chaque tissu, et comportant chacune un noyau. C'est ce dernier qui renferme nos chromosomes qui contiennent eux-mêmes notre ADN.

Sa structure étant découverte en 1953 par James Watson et Francis Crick et bouleversant la génétique à tout jamais,

la molécule d'ADN, également connue sous le nom d'acide désoxyribonucléique, forme une structure en double hélice enroulée autour d'un axe. Elle se trouve dans toutes nos cellules et contient toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps. L'ADN est constitué de quatre éléments complémentaires, les nucléotides : l'adénine, la thymine, la guanine et la cytosine ou A, T, G, C (appelées lettres chimiques). « L'ADN est une double chaîne le long de laquelle des millions et des millions de lettres chimiques de base sont alignées

dans une séquence précise qui est fidèlement recopiée à chaque duplication de la cellule » souligne le Professeur Rusconi.

Le gène est quant à lui un morceau de cet ADN qui correspond à une information génétique particulière qui code pour une protéine unique. Toute notre information génétique est là, répartie sur les 46 chromosomes (23 paires). Pour chaque paire, il y a un chromosome d'origine paternelle et un chromosome d'origine maternelle.

### Maladie rare et accident génétique

La duplication de l'ADN est très précise mais de temps en temps des changements peuvent survenir et être à l'origine des suppressions, des insertions ou simplement des substitutions d'une seule des lettres chimiques. Ces « erreurs » sont appelées « mutations génétiques ».

« Ces mutations spontanées sont la base de l'évolution des organismes, mais sont aussi la cause de beaucoup de maladies ou encore des prédispositions à certaines maladies » selon le Professeur Rusconi.

Au vu de l'énorme complexité du génome humain (il comporte plus de 3 milliards de lettres chimiques), il y a de nombreuses possibilités d'erreurs. La survenance des maladies dites rares, transmissibles par hérédité, se compte dès lors par plusieurs milliers. On qualifie de « rare » une maladie qui compte moins d'un cas sur 2000 naissances. Certaines

maladies ont une fréquence de 1/10 000 ou encore 1/100 000 ou encore 1/1 million.

### L'importance de l'hérédité

« Pour aborder l'hérédité des maladies rares, qui n'est pas aisée à expliquer, il convient de distinguer les mutations dominantes des mutations récessives.

“

Il est aujourd'hui possible de procéder au séquençage complet du génome pour un coût de 5000 francs.

Lorsque l'on conçoit que le génome humain est présent en double copie, chacune venant d'un parent, on réalise que dans plusieurs cas, les mutations responsables sont déjà présentes dans un des chromosomes des parents sans qu'elles se soient manifestées au pré-

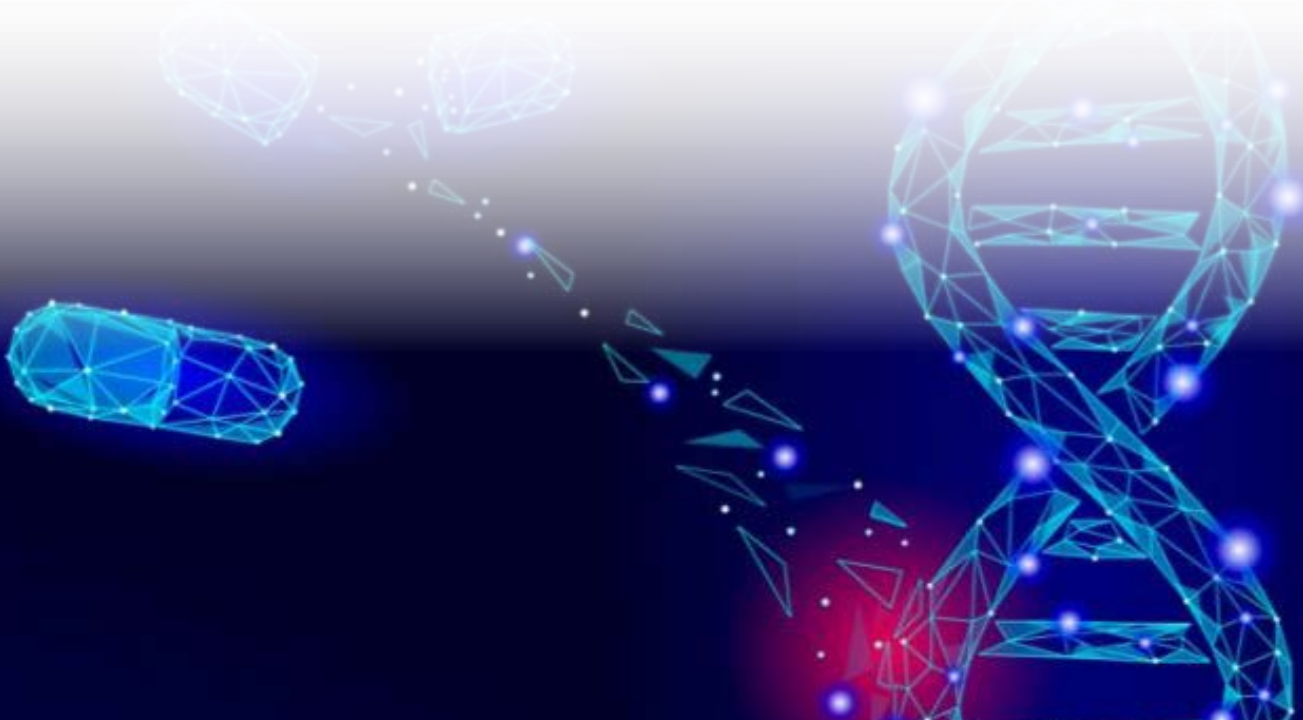
alable. Les parents sont alors qualifiés de porteurs sains d'une mutation et dans ce cas on parle de mutation récessive » nous explique le Professeur Rusconi.

Si les deux partenaires sains portent la même mutation sur un des chromosomes, il y a une probabilité de 1 sur 4 que l'enfant ait la mutation pathologique dans ses deux chromosomes et qu'il développera la maladie. « Sur les 7000 maladies rares recensées aujourd'hui, au moins 5500 soit 80 % sont héréditaires ».

”

Les maladies transmises héréditairement sont présentes dès la formation du fœtus mais, selon le type de maladie, elles se manifesteront soit in utero (avant la naissance), soit juste après la naissance ou alors de nombreuses années, voire des décennies plus tard.

Les maladies qui touchent le système nerveux peuvent en effet déjà se mani-





fester in utero, alors que d'autres affections, comme la dystrophie musculaire de Duchenne ou la mucoviscidose se manifestent au fil des années et de façon progressive. «D'autres encore (comme par exemple la maladie de Huntington) ne se manifestent qu'après plusieurs décennies de vie parfaitement saine».

### **Le diagnostic ou l'effroyable parcours du combattant**

Dans certaines familles, il peut y avoir des suspicions concrètes si la maladie s'est déjà manifestée chez les grands-parents, les oncles ou les cousins. Dans ce cas, les médecins recommanderont généralement aux futurs parents de se soumettre à une analyse génétique pour vérifier s'ils sont porteurs sains de cette maladie.

«Si tel est le cas, ils sont informés que leur fils ou fille aura un certain pourcentage de probabilité de recevoir deux copies de la mutation et donc de développer la maladie. Il existe alors plusieurs moyens de prévention tels que l'analyse génétique pré-implantation ou l'analyse par amniocentèse. La situation est bien plus compliquée et dramatique pour les cas dans lesquels il n'y a pas d'histoire familiale de maladie» relève le Professeur tessinois.

Dans l'incompréhension et l'ignorance, les parents sont souvent confrontés à l'inconnu et doivent entamer un véritable parcours du combattant qui les mènera d'un médecin à l'autre pour enfin, souvent après de nombreuses années, obtenir un diagnostic adéquat se basant sur les symptômes et les analyses ciblées de l'ADN. Le Professeur Sandro Rusconi reconnaît qu'«il est aujourd'hui possible de procéder au séquençage complet du génome pour un coût de 5000 francs. Mais le gros problème est que les coûts de ces diagnostics moléculaires ne sont généralement pas couverts par les

caisses maladies, surtout lorsqu'ils ne sont pas homologués en Suisse».

### **Que visent les traitements ?**

Lorsque l'on est atteint d'une maladie génétique grave, on ne peut malheureusement espérer guérir de façon spontanée ou grâce aux traitements symptomatiques. On peut toutefois parler de guérison pour les cas très rares où il existe une thérapie génique qui fonctionne sur le long terme et qui vise à traiter certains types de cancer, de maladies ophtalmiques ou encore l'atrophie musculaire spinale.





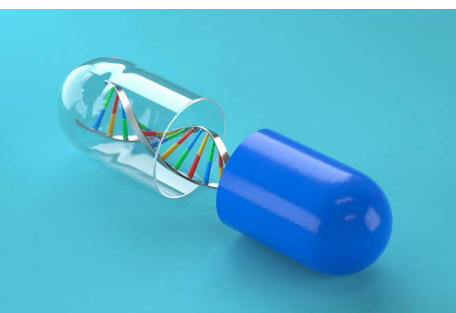
Il y a eu de grands progrès dans les traitements de plusieurs maladies graves telles que la dystrophie musculaire, la mucoviscidose et certaines maladies métaboliques. « Pour la dystrophie musculaire on a trouvé des traitements qui permettent aux patients de maintenir des fonctions vitales et aussi des médicaments qui sont susceptibles de ralentir la progression de la pathologie. Pour la mucoviscidose on a développé plusieurs traitements qui permettent aux patients de mieux respirer. Dans les cas les plus extrêmes, la transplantation d'un poumon est une solution, bien que lourde. Pour plusieurs maladies du métabolisme, on a pu produire grâce au génie génétique des quantités suffisantes de certains enzymes qui corrigent partiellement la maladie avec des injections régulières » se réjouit le Professeur Rusconi.

#### Quel avenir pour les maladies rares et pour les patients ?

Les efforts intenses de la biomédecine dans le secteur de la thérapie génique ont démarré il y a une trentaine d'années. Bien que les premiers résultats concrets aient été obtenus de façon expérimentale à partir du début du XXI<sup>e</sup> siècle, cela ne fait que 4 à 5 ans qu'un petit nombre de thérapies efficaces est disponible cliniquement. « Les progrès ont été très lents mais il nous est à présent possible, grâce à la thérapie génique, de corriger directement les défauts du génome dans certaines cellules grâce à l'utilisation de virus transformés dits thérapeutiques dans lesquels on a substitué l'ADN pathologique avec l'ADN thérapeutique ».

Les investissements opérés par Bayer, Novartis, Pfizer et Roche dans ce domaine sont la preuve que la thérapie génique est devenue une option efficace et qui sera prochainement commercialisée.

Les développements dans le domaine du génie génétique ravissent le Professeur Rusconi : « J'envisage l'avenir beaucoup plus positivement qu'il y a une vingtaine d'années. J'estime qu'à la fin de cette décennie on pourra avoir à disposition un traitement efficace de thérapie génique pour au moins une trentaine de maladies génétiques importantes. Je m'attends aussi à ce que la politique de santé publique suisse puisse financer de façon adéquate la Stratégie sur les maladies rares qui a été votée par le Parlement en 2017. » ●



# La détection précoce est vitale

L'amyotrophie spinale est une maladie héréditaire très rare des nerfs qui contrôlent les muscles et constitue la cause génétique la plus fréquente de décès chez les nourrissons et les jeunes enfants. Un diagnostic précoce et une thérapie spécifique sont importants pour contrôler l'évolution de la maladie. / Traduit de l'allemand au français par Jacqueline Haverals

L'amyotrophie spinale ou SMA qui est le terme anglo-saxon pour spinal muscular atrophy est une maladie rare qui touche un nouveau-né sur 10 000 dans notre région. La SMA provoque des dommages aux motoneurons de la moelle épinière (cellules nerveuses responsables du contrôle des muscles). La cause de cette maladie est une mutation qui entraîne une perte ou une altération du gène SMN1. Un manque de protéine SMN (SMN = Survival of Motor Neuron) entraîne l'incapacité des cellules nerveuses du système nerveux central (SNC - moelle épinière et cerveau) à contrôler les cellules musculaires. Il en découle que les muscles ne fonctionnent plus correctement et que la force musculaire diminue de plus en plus.

## Diagnostiquer tôt une SMA

Un diagnostic précoce s'avère souvent difficile car les symptômes caractéristiques ne sont généralement pas visibles à la naissance ou peu après. Cependant, au cours des six premiers mois de la vie, la forme la plus sévère de la SMA révèle déjà ses premières anomalies.

Dans la forme infantile de la SMA, la respiration est souvent impactée. De plus, ces bébés ont des difficultés à contrôler ou à tenir leur tête car les muscles du cou sont trop faibles pour cela. Ils se couchent aussi souvent sur le dos sans donner de coups de

pied ni lever les bras comme c'est généralement le cas lorsque l'on change leurs couches. Si, après le sixième mois, les enfants montrent des signes de régression dans leur développement moteur telles que des chutes fréquentes alors qu'ils ont déjà pu marcher assez bien, la cause devrait être clarifiée par un médecin. Les régressions motrices peuvent être l'expression d'une forme plus lente de la SMA, qui, selon la gravité de la manifestation, peut ne pas se manifester avant l'adolescence ou l'âge adulte.

## Des possibilités précises de diagnostic et de traitement

Le test génétique moléculaire peut confirmer le diagnostic posé. Pour les patients ayant reçu un diagnostic de SMA, la première étape de la prise en charge consiste à se rendre dans un centre neuromusculaire spécialisé dans la maladie et pouvant offrir une prise en charge sanitaire et sociale complète. Les experts s'appuient sur un concept de traitement pluridisciplinaire adapté au patient et où spécialistes et professionnels de la santé travaillent main dans la main.

Les mesures de traitement symptomatique jouent un rôle important: elles comprennent un soutien physio-, ergo- et psychothérapeutique pour améliorer la flexibilité et la fonctionnalité générale, un traitement orthopédique pour traiter une éventuelle courbure de la colonne vertébrale (scoliose), des mesures invasives et non invasives pour soutenir la respiration et, en cas d'altération de la capacité de déglutition, l'utilisation temporaire ou à long terme de tubes d'alimentation.

Depuis 2017, pour la première fois, une thérapie capable de contrer la maladie est enfin disponible. D'autres thérapies

sont en cours de développement, dont les patients pourront bientôt bénéficier. Aujourd'hui, le fait que les bébés atteints de SMA aient la chance de fêter leur deuxième anniversaire, que les jeunes patients gagnent en qualité de vie et que les adultes puissent maintenir leurs capacités motrices est un incroyable accomplissement. Ce développement thérapeutique encourage les patients atteints d'autres maladies rares telles que la choréïdémie, la névralgie du trijumeau et la sclérose latérale amyotrophique (SLA).

La sensibilisation à la SMA est importante pour qu'un diagnostic précoce et des soins adéquats puissent être fournis. Plus une thérapie est entamée tôt, plus les fonctions musculaires peuvent être maintenues voire même améliorées. De cette façon, les effets de la maladie sur la vie des personnes touchées peuvent être réduits autant que possible. Car la devise est: «Le temps, c'est du muscle!»

La Journée des maladies rares aura lieu le 29 février 2020. Sur le site [www.rareday.org](http://www.rareday.org), vous trouverez de plus amples informations sur le sujet et découvrirez les activités qui se dérouleront en Suisse. ●



## RÉFÉRENCES

1. Lunn MR, Wang CH. Spinal muscular atrophy. *Lancet*. 2008;371(9630):2120-2133.
2. Wang CH, et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol*. 2007;22(8):1027-1049.
3. Genetics Home Reference. SMN1 gene. 2012. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN1>. Accessed January 9, 2017.
4. Genetics Home Reference. SMN2 gene. 2012. Available at: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/SMN2>. Accessed January 9, 2017.
5. Jones et al. Systematic review of incidence and prevalence of spinal muscular atrophy (SMA). *European Journal of Paediatric Neurology*. 2015;19(suppl. 1):S64-S65.
6. Finkel R, et al. 2019th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7-9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2015;25(7):593-602.
7. Cure SMA. At School. 2016. Available at: <http://www.curesma.org/support-care/living-with-SMA/daily-life/at-school/>. Accessed January 9, 2017.



# La recherche progresse pour le traitement de l'amyotrophie spinale

L'amyotrophie spinale ou SMA qui est le terme anglo-saxon pour spinal muscular atrophy est une maladie neuromusculaire rare. En Suisse, 100 personnes sont touchées. Entretien auprès de la Docteure Nicole Gusset, fondatrice et présidente de SMA Schweiz. | *Jacqueline Haverals*



**Docteure Nicole Gusset**  
Fondatrice et présidente de SMA Schweiz

## Parlez-nous un peu de SMA Schweiz et de vous-même

SMA Schweiz est l'organisation de patients pour l'amyotrophie spinale et s'engage pour que les thérapies passent du laboratoire au patient le plus rapidement possible. A cet effet, SMA Schweiz travaille en étroite collaboration avec tous les groupes d'intérêts tant au niveau national qu'international, et représente les besoins des personnes concernées. Le Conseil d'administration travaille bénévolement pendant son temps libre.

J'ai créé SMA Schweiz, car ma fille aînée, Victoria, a reçu un diagnostic de SMA de

type II en 2011. Depuis, je me suis engagée bénévolement dans la défense des droits des patients. Ce que je recherche avant tout c'est que tous les patients soient bien informés et qu'ils aient une voix commune forte. Je veille donc à fournir des informations à jour sur les dernières avancées scientifiques et à établir une relation de confiance avec les régulateurs, les compagnies pharmaceutiques, les cliniciens, les scientifiques et



**Je veille donc à fournir des informations à jour sur les dernières avancées scientifiques.**

les groupes de défense des patients afin de développer les meilleurs traitements en faisant campagne pour leurs besoins auprès des différents intervenants.

## Qu'est-ce que l'amyotrophie spinale ?

En raison d'un « défaut génétique », une certaine protéine, la protéine SMN, n'est pas produite en quantité suffisante. Par conséquent, les cellules nerveuses qui transmettent normalement les impulsions aux muscles s'affaiblissent. Dans la SMA, ces impulsions sont donc faibles ou complètement absentes et les conséquences sont une atrophie musculaire.

## A quelle échelle est touchée la population ?

Selon les dernières statistiques, 1 nouveau-né sur 10 000 est touché. D'après le registre national, en Suisse, environ 100 enfants et adultes en sont atteints. Bien que la SMA soit une maladie rare, elle est l'une des causes de décès les plus fréquentes dans la petite enfance.



## Quels en sont les symptômes ?

Cette maladie entraîne une diminution continue de la force musculaire ce qui conduit finalement à une perte de la musculature respiratoire et à la mort. Courir, ramper, s'asseoir, contrôler sa tête et avaler deviennent de plus en plus difficiles au fur et à mesure que la SMA progresse. La plupart des personnes affectées n'ont jamais pu marcher de façon indépendante dans leur vie tandis que d'autres ne peuvent même pas s'asseoir librement.

## Comment cela affecte-t-il la vie du patient ?

Les personnes touchées qui ne reçoivent aucun traitement doivent malheureusement observer et constater que leur corps s'affaiblit de jour en jour et que chaque





mouvement devient de plus en plus difficile et que chaque respiration devient de plus en plus fatigante et éprouvante. Les malades perdent peu à peu la force d'aller aux toilettes, de manger seules ou même d'utiliser un clavier. Il est évident que ces défaillances physiques sont extrêmement violentes et irréversibles et qu'elles impliquent d'énormes changements, vécus comme très difficiles, dans leur vie quotidienne. Leur qualité de vie est drastiquement réduite.

**Peut-on inverser cette tendance ? Existe-t-il des traitements ?**

Jusqu'à récemment, la SMA ne pouvait pas être traitée. Depuis septembre 2017, un premier médicament pour le traitement de la SMA a été autorisé en Suisse pour toutes les formes de SMA et pour les patients de tous âges. Les études cliniques chez les enfants ont démontré de façon impressionnante l'efficacité de ce médicament en ce qui concerne la perte de force musculaire et les capacités motrices s'en sont vues améliorées. Grâce à cela, le besoin de soutien respiratoire et la mortalité précoce chez les enfants ont diminué de manière significative. L'accès à ce médicament en Suisse reste malheureusement extrêmement limité. Les enfants et les adolescents jusqu'à l'âge de 20 ans le reçoivent par voie intraveineuse tandis que les patients adultes doivent présenter une demande individuelle aux caisses maladies en vertu de l'article 71b LAMal.



Par conséquent, toutes les personnes concernées ne sont pas traitées de la même façon. La grande majorité des assureurs ne paient pas, bien que les adultes qui reçoivent ce médicament aient des expériences très positives avec ce produit. Plus de 95 % d'entre eux s'en disent en effet satisfaits, car il leur permet de conserver leurs capacités motrices. De nombreux patients ont une bonne formation professionnelle et beaucoup ont étudié et travaillent comme avocats, par exemple.

**Où en sont les recherches ?**

Elles progressent, ça bouge. De nombreuses recherches sont actuellement menées et certaines grandes entreprises pharmaceutiques se sont également investies dans ce domaine. On peut donc espérer avoir plus de produits innovants sur le marché dans les années à venir. Malheureusement, les prix des médicaments pour les maladies rares sont souvent très élevés et cela reste un énorme obstacle pour que les patients aient accès à ces thérapies.

Nous sommes néanmoins convaincus que nous pouvons, en tant qu'organisation de patients, apporter notre contribution pour que tous les patients atteints de la SMA en Suisse aient à l'avenir accès à la meilleure thérapie possible. Il faut pour cela faire en sorte que de nouveaux modèles d'accès innovants soient appliqués. Il ne nous suffit pas de développer des approches scientifiques innovantes pour le traitement des maladies, nous devons aussi assurer l'accès à ces traitements, et l'innovation dans ce domaine est également nécessaire! ●

**Plus d'informations:**



**SMA Schweiz**  
 Alpenstrasse 76 - CH - 3627 Heimberg

# Une maman raconte

Chantal Courtais, présidente de l'association STB Suisse, nous raconte son parcours de maman. / Ana Popov



Chantal Courtais  
Présidente de l'association  
STB Suisse

C'est au 7<sup>e</sup> mois de grossesse que nous avons pris connaissance de la maladie. Mon gynécologue avait vu des tumeurs dans le cœur de notre fille lors de l'échographie. Après un examen complémentaire, les cardiologue et gynécologue du CHUV nous ont expliqué qu'il pouvait s'agir de la STB, ou de simples kystes.

Notre fille est née au CHUV. Après deux semaines de néonatalogie, on nous a confirmé qu'elle était atteinte de la STB. Les premières crises d'épilepsie sont arrivées vers l'âge de 3 mois. Ces nombreuses crises, à une fréquence soutenue, ont engendré un retard de développement.

Notre vie a dès lors été rythmée par les rendez-vous médicaux. Neuropédiatres, physiothérapeutes, ergothérapeutes, cardiologues, néphrologues, dermatologues, ophtalmologues, autant de spécialistes pour une maladie qui touche tous les organes. Notre fille a souvent été hospitalisée pour ses crises d'épilepsie, aussi pour ses états de mal. Quelques jours, parfois quelques semaines, plus rarement un ou deux mois, selon les situations. Elle s'est d'ailleurs fait opérer deux fois au cerveau pour son épilepsie. Une première opération avant ses deux ans. La deuxième vers l'âge de 4 ans. Elle a aussi dû subir une opération d'urgence pour une hydrocéphalie. Ces interventions ont un peu aidé, mais son épilepsie

était toujours présente. Elle faisait tout de même moins de crises journalières. Les médecins nous ont alors proposé un stimulateur du nerf vague (VNS), qui donne plus de résultats, et diminue les crises de moitié. Heureusement, elle a maintenant des jours sans crises. Du coup, nous avons enfin pu découvrir son beau sourire, il est magnifique ! Elle avait alors un peu plus de 6 ans.

Notre fille a maintenant 14 ans. Elle est polyhandicapée. Elle ne parle pas, elle est complètement dépendante et en chaise roulante. Ce qui est très complexe dans cette maladie, c'est la différence des atteintes chez les personnes touchées. Déficience intellectuelle sévère pour certaines, troubles autistiques pour d'autres.

“ Notre fille a maintenant 14 ans. Elle est polyhandicapée. Elle ne parle pas, elle est complètement dépendante et en chaise roulante. ”

Certaines personnes ont aussi des atteintes rénales beaucoup plus importantes que d'autres. Il ne faut pas oublier que cette maladie peut aussi toucher les yeux. Notre fille a d'ailleurs quelques tumeurs dans les yeux qui par chance, ne gênent pas sa vision. Pour d'autres personnes, cela peut être beaucoup plus compliqué. Cette maladie touche aussi les poumons, plutôt à l'âge adulte. A ses 18 ans, notre fille verra donc un pneumologue. Je suis toujours très impressionnée par la force et le courage des personnes atteintes dans leur combat contre la maladie.

De cette expérience est née une association : STB Suisse. Notre association a pour

but d'informer, de partager et de mettre en relation des familles ou des médecins, d'organiser des journées conviviales pour les membres, de faire connaître cette maladie et aussi de multiplier les actions pour mettre en place des prises en charge pluridisciplinaires de la maladie et des symptômes. Nous récoltons aussi des fonds afin de favoriser des projets de recherche sur la STB. Nous avons fait un partenariat avec l'ASTB (Association sclérose tubéreuse de Bourneville) de France pour travailler ensemble.

Ne pas se sentir isolé, surtout lors du diagnostic est important. La STB peut être découverte lors de la naissance de son enfant, mais aussi bien plus tard, voire même à l'âge adulte. C'est un moment terrible. Certaines personnes prennent alors contact avec notre association. Ils ont beaucoup de questions, de peurs, mais aussi d'espoirs. On essaye de les soutenir, de répondre à leurs questions ou alors de les rediriger vers des personnes plus adéquates. Les journées familles sont des moments riches en échanges, en émotions.

On rencontre des gens qui vivent la même chose que nous. C'est aussi pour cela que les associations de patients sont importantes : se sentir moins seuls, moins isolés. Mon dicton : « Ensemble, on est plus fort ». ●

Plus d'informations :

Association STB Suisse



Sclérose tubéreuse de Bourneville  
Tuberöse Sklerose Komplex  
Sclerosi tuberosa complexa

Association STB Suisse

Les Foyards 48, 2300 La Chaux-de-Fonds  
079 291 00 38



# Avis d'experts

La sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) est une maladie rare à transmission génétique caractérisée par la survenue de tumeurs et/ou malformations dans le cerveau, la peau, le cœur, les reins, l'œil et les poumons.

/ Prof. Dr Olivier Bonny, Dr Sébastien Lebon

L'expression de la maladie est extrêmement variable d'un individu à l'autre et au sein d'une même famille. Certains patients sont gravement touchés alors que d'autres peuvent rester asymptomatiques toute leur vie. L'âge de diagnostic est très variable, allant de la période prénatale à l'âge adulte.

Chez l'enfant, le mode de découverte est souvent neurologique avec la survenue d'une épilepsie. Des troubles développementaux allant de difficultés scolaires jusqu'à la déficience intellectuelle et l'au-

tisme, ainsi que des troubles du comportement peuvent être associés. L'atteinte cutanée est souvent présente précocement sous la forme de taches blanches et aide au diagnostic. Avec l'âge certains signes peuvent disparaître, au niveau cardiaque notamment, et d'autres apparaître au niveau de la peau, des reins et des poumons.

L'atteinte rénale se manifeste par l'apparition d'angiomyolipomes, des tumeurs faites de graisse, de muscles et de vaisseaux sanguins fragiles qui peuvent par-

fois saigner de manière cataclysmique et qui génèrent beaucoup de morbidité chez l'adulte. Des kystes peuvent aussi être présents. Cette atteinte multi-organique nécessite un suivi multidisciplinaire en centre spécialisé adapté à l'âge et au degré de sévérité de la STB.

Ces dernières années ont été marquées par de grandes avancées dans la compréhension de la maladie. Des progrès dans la prise en charge de l'épilepsie et des tumeurs rénales ont permis d'améliorer le devenir de ces patients. ●

## La STB, maladie aux multiples facettes

Trois questions pour mieux comprendre la maladie. Explications avec Dr Patricia Dill et Prof. Dr Andreas Serra.

» Traduction de l'allemand au français : Jacqueline Haverals / Corrections : Prof. Dr Olivier Bonny, Dr Sébastien Lebon.

### Quels signes pourraient indiquer une sclérose tubéreuse de Bourneville (STB) ?

Il est difficile de répondre à cette question car la maladie se manifeste de manière très différente d'un patient à l'autre et il n'existe pas de tableau clinique unique. Certains patients sont gravement touchés, d'autres sont presque dépourvus de symptômes.

Des signes peuvent déjà être présents avant la naissance, notamment au niveau cardiaque et cérébral. Mais dans la majorité des cas, les personnes atteintes ne vont présenter de symptômes que plus tard dans la vie.

De nombreux organes peuvent être touchés par la STB. Chez les bébés et les enfants, le cerveau est souvent atteint avec pour conséquence possible une épilepsie, des problèmes de développement

neurologique incluant de l'autisme. Chez l'adulte, d'autres organes comme les reins sont souvent touchés en premier lieu.

Dans la plupart des cas, c'est la combinaison de plusieurs signes tels que l'épilepsie et des troubles cutanés caractéristiques qui mènent au diagnostic. Cependant, il convient de rappeler que les symptômes et les organes touchés peuvent évoluer avec l'âge.

### Combien de temps faut-il pour diagnostiquer la STB ?

Ce temps est variable et peut parfois prendre jusqu'à 10 à 20 ans en moyenne, pour que le diagnostic soit posé ; cependant une meilleure connaissance de la maladie permet, depuis quelques années, une reconnaissance plus rapide.

La STB est parfois diagnostiquée avant la naissance, in utero. Lorsque ce n'est

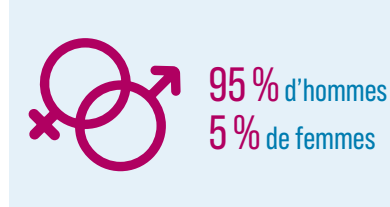
pas le cas, chez les patients plus âgés, un examen soigneux de la peau qui présente souvent des changements caractéristiques, peut guider au diagnostic de STB. Comme la STB touche différents organes, une coopération étroite entre les spécialistes est importante tant pour le diagnostic que pour la prise en charge. Afin d'améliorer et de faciliter cette coopération, nous avons fondé le réseau STB suisse (swisstscnetwork.ch).

### Que sait-on de l'espérance de vie des personnes touchées ?

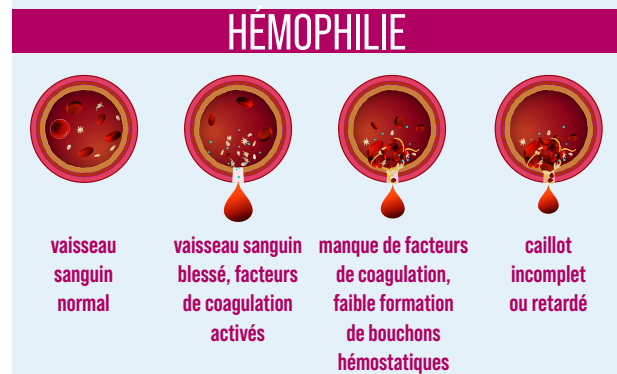
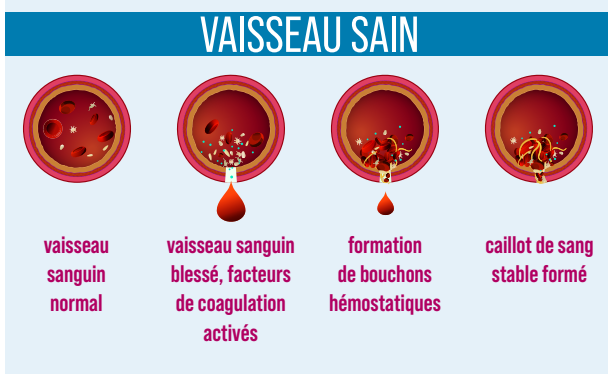
Avec les nouvelles possibilités de thérapie, nous disposons aujourd'hui d'instruments efficaces pour combattre la maladie. Pour autant que nous puissions l'estimer, les patients ont un bon pronostic, également en ce qui concerne leur qualité de vie. Cependant comme le traitement est complexe, il doit être réalisé dans un cadre multidisciplinaire. ●

# Comprendre l'hémophilie A

## FAITS ET CHIFFRES



## QUE SE PASSE-T-IL DANS LE SANG ?



## LES SIGNES QUI ALERTENT



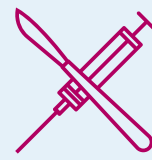
**Ecchymoses**  
ou bleus



**Saignements répétés**  
muscles et articulations

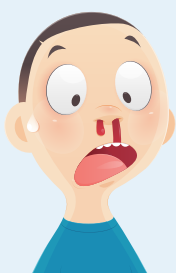


**Saignements spontanés**  
organes vitaux internes



**Saignements prolongés**  
blessures ou opérations chirurgicales

## VIVRE AVEC L'HÉMOPHILIE



- Conséquences psychosociales
- Qualité de vie impactée
- Présence fréquente de douleurs
- Arthrites fréquentes



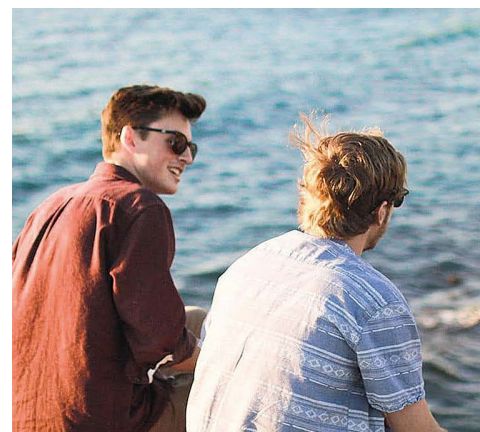
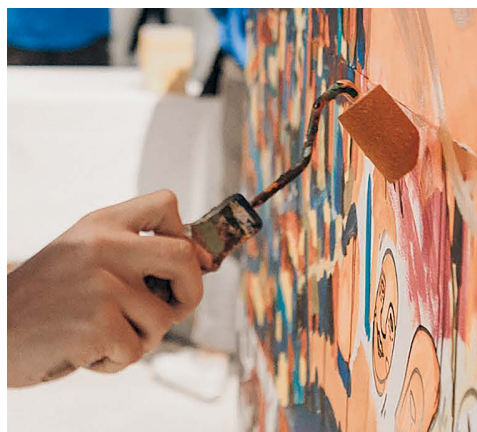
Qu'elles soient thérapeutiques ou par le biais de groupes d'entraide, des solutions existent pour améliorer la qualité de vie du patient.

# Hémophilie & Urban Art Tour 2020

*De jeunes artistes de renom créent ensemble  
des œuvres d'art en direct pour attirer l'attention  
sur l'hémophilie (maladie du sang).*

*Pour plus d'informations visitez:*

**[www. Roche-focus-la-personne.ch/hp/hemophilie](http://www. Roche-focus-la-personne.ch/hp/hemophilie)**



**Rendez-nous visite  
à la gare:**

**GENÈVE**  
*10 mars*

**LAUSANNE**  
*2 avril*

**ZURICH**  
*17 avril*  
*Journée  
mondiale  
de l'hémophilie  
2020*



Roche Pharma (Suisse) SA  
4052 Bâle

**FOCUS LA PERSONNE**  
HÉMOPHILIE

# Focus : la fibrose pulmonaire idiopathique

## La FPI, c'est quoi ?

La fibrose pulmonaire est une maladie rare. Celle-ci peut, par exemple, être causée par un agent extérieur. Lorsque les causes de ce tissu cicatriciel restent méconnues, on parle de fibrose pulmonaire idiopathique (FPI).

## Estimations



Entre **6 et 20** pers.  
touchées sur  
**100'000**



Les **hommes** sont  
plus touchés que  
les femmes

**50**

C'est l'**âge moyen**  
du diagnostic de  
la FPI

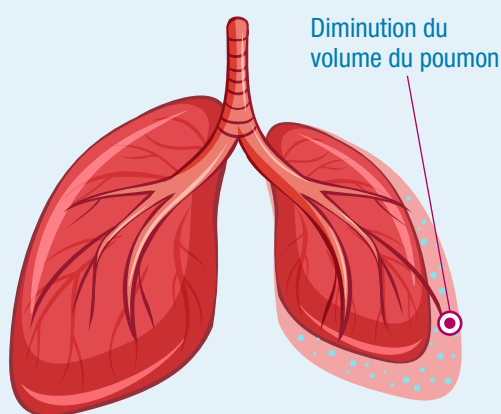


Espérance de vie :  
**3 à 5 ans** après le  
diagnostic



Les **fumeurs** ou  
ex-fumeurs sont  
très concernés

## La FPI, maladie rare aux lourdes conséquences



/ Pouxmons atteints de FPI

### Explications

Le tissu sain disparaît pour laisser place au tissu cicatriciel. Ce tissu cicatriciel va rigidifier le poumon et réduire son volume. L'apport d'oxygène est alors diminué, ce qui va créer une difficulté à la respiration pendant l'effort, et par la suite, pendant le repos.

## Reconnaître la FPI



**Toux sèche**



**Essoufflements**



**Doigts en baguette  
de tambour**



**Râles crépitants  
à l'auscultation**



**Une grande fatigue**

# FPI : une maladie rare aux causes inconnues

Entretien avec le Docteur Romain Lazor, membre du Comité scientifique de ProRaris et responsable de l'Unité des pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares (CHUV). / *Jacqueline Haverals*



**Docteur Romain Lazor**  
Membre du Comité scientifique de ProRaris, responsable de l'Unité des pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares, CHUV

## Que signifie une pneumopathie interstitielle ?

Ce terme désigne en fait un groupe de maladies touchant l'interstitium pulmonaire, c'est-à-dire le tissu de soutien des alvéoles, des bronches et des vaisseaux pulmonaires. L'interstitium est normalement très fin et n'occupe que très peu d'espace. Dans la pneumopathie interstitielle, il est le siège d'une inflammation et/ou d'une cicatrisation anormale et excessive qui surviennent en réponse à une agression de diverses causes. Lorsque les phénomènes complexes de réparation et de cicatrisation anormale non désirée se perpétuent et touchent de manière diffuse l'ensemble des poumons, ils entraînent le développement d'une fibrose pulmonaire.

## Quelles sont les causes de cette fibrose pulmonaire ?

L'inflammation et/ou la cicatrisation anormale de l'interstitium pulmonaire surviennent en réponse à une agression. Il peut s'agir de particules inhalées de façon répétée pendant une longue période, d'une maladie du système immunitaire, ou de l'effet toxique de certains médicaments par exemple. Lorsque aucune cause n'est identifiée, on parle de pneumopathie interstitielle « idiopathique » c'est-à-dire de cause inconnue. C'est par exemple le cas pour la fibrose pulmonaire idiopathique, la deuxième plus fréquente des pneumopathies interstitielles (après

la sarcoïdose). La génétique joue aussi un rôle dans le développement de ces maladies. Même si les pneumopathies interstitielles ne sont pas des maladies directement héréditaires, il existe des prédispositions génétiques dans 10 à 40 % des cas. Dans la fibrose pulmonaire idiopathique, les patients sont généralement touchés entre 60 et 80 ans. Ce sont le plus souvent des hommes fumeurs ou anciens fumeurs.

## Comment cette fibrose pulmonaire idiopathique affecte-t-elle la vie des patients ?

Étant donné que la fibrose rend les poumons moins élastiques et plus difficiles à gonfler, les personnes atteintes se plaignent généralement d'un essoufflement progressif (dyspnée), d'abord à l'effort puis même au repos lorsque la maladie est avancée. Le manque d'oxygène entraîne aussi un essoufflement. Un autre symptôme fréquent est une toux sèche. Bien que la progression de la maladie soit généralement assez lente, elle peut dans certains cas s'aggraver rapidement de manière imprévisible. On estime que la survie moyenne après l'établissement du diagnostic est de l'ordre de 3 à 4 ans dans la fibrose pulmonaire idiopathique. Elle est plus longue dans d'autres types de pneumopathie interstitielle.

## Le diagnostic est-il facile à poser ?

Non, car il nécessite une combinaison de moyens. La première étape pour le médecin généraliste est l'auscultation pulmonaire au cours de laquelle on détecte des râles crépitants. Ensuite, un pneumologue prescrit généralement un scanner du thorax qui va orienter le diagnostic. Pour trouver la cause exacte, il faut encore faire d'autres analyses telles qu'une prise de sang pour voir s'il y a des anticorps

liés à une maladie auto-immune ainsi qu'une bronchoscopie, voire une biopsie pulmonaire. Les informations fournies par le patient (symptômes, habitudes, environnement domestique et professionnel) jouent un rôle très important. Le diagnostic est fourni par la combinaison de tous ces éléments, ainsi que de la discussion multidisciplinaire d'un groupe de spécialistes, dans laquelle le pneumologue joue un rôle central.

## Quels traitements peut-on envisager ?

Si cela est possible, il faut commencer par éliminer la cause, comme par exemple un agent de l'environnement ou un médicament qui s'avère toxique pour les poumons. Si on ne peut supprimer la cause et lorsque le mécanisme principal de la pneumopathie interstitielle est une inflammation, on utilise des médicaments immunosuppresseurs pour atténuer l'inflammation. Lorsque la fibrose est le processus principal, on utilise des médicaments antifibrotiques qui ralentissent la progression de la fibrose, sans toutefois la guérir ni diminuer les symptômes. Une oxygénothérapie durant au moins 15 heures par jour et/ou à l'effort peut être prescrite pour compenser le manque d'oxygène. Un entraînement physique adapté permet de diminuer la sensation d'essoufflement à l'effort. Dans certains cas, une transplantation pulmonaire peut être réalisée.

## En tant que patient, que doit-on entreprendre en cas de suspicion de fibrose pulmonaire ?

Je conseille d'aller consulter un pneumologue, idéalement dans un hôpital universitaire qui a l'expérience du diagnostic et du traitement de ces maladies qui sont rares, et restent difficiles à identifier et à traiter. ●

# La DUP15Q, une maladie à l'origine d'UniRares

Entretien réalisé auprès de Monsieur David Pecoraro, président d'UniRares – Association de patients isolés.

| Jacqueline Haverals



Monsieur David Pecoraro  
Président d'UniRares

## De quelle maladie rare souffre votre fille Stella ?

Notre fille âgée de 7 ans est atteinte de la tétrasomie 15q ou DUP15Q, une maladie rare qui touche environ 1600 personnes dont 2 en Suisse.

Il s'agit d'une maladie qui se caractérise par une duplication et une inversion partielle du chromosome 15. Stella est atteinte d'un polyhandicap extrêmement lourd puisqu'elle est touchée tant au niveau physique que psychique et cognitif. Elle est en effet traitée pour une épilepsie réfractaire, difficilement contrôlable, une hypotonie, un autisme et un retard cognitif important.

## Comment avez-vous découvert cette maladie ? Quels ont été les premiers signes qui vous ont alerté ?

Stella étant notre troisième fille, nous avons immédiatement senti qu'elle était différente de ses grandes sœurs. A sa naissance, lorsque je l'ai prise dans mes bras, j'ai tout de suite remarqué qu'il y avait quelque chose de différent dans son regard et sa posture. Au départ, nous avons essayé de nous rassurer et d'enfourer ce sentiment et cette crainte mais la réalité nous a bien

vite rattrapé. Les premiers signes sont en effet apparus dès les premiers mois de sa vie : hypotonie, absence de réaction et de sourires... Mais le véritable début du parcours médical a commencé lorsqu'elle a fait sa première crise épileptique à 6 mois.

## Combien de temps a-t-il fallu pour poser un diagnostic concret ?

Une investigation avait déjà été menée lors des premiers jours à la maternité du CHUV, hélas sans résultat. Il a fallu attendre la première crise épileptique pour lancer une deuxième salve d'exams au CHUV faite d'IRM et d'analyse génétique dont le résultat ne nous a été donné qu'après 3 mois d'attente lorsque Stella avait 9 mois. Nous considérons que nous avons eu de la « chance » de pouvoir mettre un nom sur sa maladie relativement tôt.

## Comment avez-vous réagi à l'annonce du diagnostic ?

L'annonce a été à la fois un choc et une délivrance. Un choc car nous avons dû affronter la réalité de la maladie et du polyhandicap mais aussi une délivrance car nous avions enfin le nom de la maladie contre laquelle nous allions devoir nous battre. Le diagnostic nous a permis de prendre contact avec l'association américaine de la DUP15q ([www.dup15q.org](http://www.dup15q.org)) et cela a changé notre vie car nous n'étions plus seuls. Dans les jours qui ont suivi la prise de contact, nous avons reçu une liste « de survie » des choses à faire durant les 100 premiers jours, c'est-à-dire les examens à faire, les choses pratiques à mettre en place. Ils ont été notre bouée de sauvetage.

## Considérez-vous que votre fille bénéficie d'une prise en charge médicale et paramédicale optimale ?

Il m'est difficile de répondre à votre question car comment pourrions-nous définir le terme « optimal » dans notre cas ? Ce que je peux vous dire c'est qu'avec le temps, de la patience et de la détermination, nous avons réussi à créer une relation de confiance avec les médecins du CHUV et à mettre en place un véritable travail collaboratif en réseau. Il faut savoir que pour suivre Stella, nous avons des réunions qui rassemblent 4 médecins, autant d'assistant(e)s, une diététicienne ainsi que 2 ou 3 infirmier(ère)s. Cela fait beaucoup de monde et demande beaucoup de préparation et d'anticipation, mais le résultat est à la hauteur des moyens et du temps investis. En tant que parents, le plus important pour nous est d'être considérés comme de véritables partenaires de travail.

## A quels combats avez-vous été livrés face aux problèmes de diagnostic ?

Notre principal combat a été contre l'AI et sa liste fermée et obsolète des infirmités congénitales. La DUP15Q n'étant pas sur sa liste, un grand nombre de prestations nous ont été refusées et nous avons véritablement dû nous battre devant les tribunaux, cantonal et ensuite fédéral, pour obtenir partiellement gain de cause. Nous avons d'ailleurs participé à l'émission 36.9° de la RTS à ce sujet. Chaque demande de prise en charge est un combat pour que les besoins spécifiques de Stella, et non pas des standards, soient pris en compte. Aujourd'hui, la notion de patient au centre des demandes n'est malheureusement pas encore une réalité. Même l'école spécialisée de Stella a



été un combat avec le canton pour qu'il accepte une prise en charge adaptée à ses besoins et capacités véritables.

**A quoi ressemble le quotidien de votre famille ?**

Il me faudrait un livre, et non pas quelques lignes, pour vous le décrire. Quand bien même j'écrirais un tel ouvrage, cela ne serait pas suffisant car il faut véritablement vivre avec nous pour connaître et comprendre notre quotidien.

Les gens peinent en effet à comprendre que nous avons besoin d'aide pour prendre en charge Stella, 24 heures sur 24, 7 jours sur 7 et cela 365 jours par an. Au cours d'une journée, nous avons ainsi besoin d'une infirmière de nuit de 23h à 7h, dès 7h, d'une aide externe pour la préparer et lui donner son petit-déjeuner et à 8h, d'une accompagnante qui vient chercher Stella pour faire le trajet maison - école. Lorsque l'école est terminée, nous avons une aide pour la fin de la journée qui s'occupe du repas et du coucher. Les vacances ne peuvent se faire qu'avec une aide externe. Cela fait beaucoup de monde qui partage notre quotidien et notre intimité et nous ne pourrions faire autrement. Cette aide externe est indispensable pour garder Stella au sein de notre famille et de notre quotidien même si elle a un coût émotionnel et psychologique sur la cohésion de la famille.



**L'association UniRares dont vous êtes le président est née de votre expérience personnelle. Quelle est sa mission ?**

UniRares est née du soutien de l'association ProRaris et de quelques membres qui avaient besoin de trouver une aide et un soutien en Suisse. Avec 2 patients DUP15Q en Suisse, il est difficile de créer une association mais nous avons vite remarqué que les thématiques et les problèmes sont les mêmes pour tous les patients, quelle que soit la maladie rare dont ils souffrent. Le besoin de donner un visage et une voix aux maladies rares en Suisse était donc une nécessité.

**UniRares a été fondée en 2018 et vous avez déjà mené plusieurs projets**

En effet, nous avons créé des groupes de parole ouverts à tous, à Lausanne, dont les thèmes se veulent utiles pour gérer et partager les difficultés au quotidien.

Nous avons aussi participé à la KOSEK, le groupe de travail pour la mise en place d'un concept de maladie rare en Suisse par l'OFSP. Enfin, nous travaillons sur l'établissement d'un dossier patient UniRares qui est une organisation du dossier médical par le patient lui-même afin de conserver toutes ses données médicales de manière centralisée et hiérarchisée. C'est un énorme projet qui permettra aux patients et à leurs familles de planifier et préparer les rendez-vous médicaux pour qu'ils soient vraiment efficaces. Nous collaborons à ce titre avec l'HES de Sierre et le Living Lab afin d'en développer une version numérique.

**Par rapport à ses voisins européens, trouvez-vous que la Suisse accorde suffisamment d'attention aux maladies rares et à leurs prises en charge ?**

Il n'y a pas d'« eden » à ce niveau. Chaque pays a sa manière de prendre en charge cette problématique avec plus ou moins de volonté. Les choses bougent en Europe et aux Etats-Unis. Le monde médical a compris l'importance des maladies rares.



Mais le chemin est long, tortueux et surtout coûte très cher.

La Suisse a l'avantage de proposer un système de santé qui coûte cher à chacun mais qui est efficace, compétent et bien organisé. Les médecins et le personnel soignant que nous avons rencontrés dans les différents hôpitaux ont toujours été à l'écoute et très compétents. Les pays voisins ne proposent pas une prise en charge aussi complète et aussi rapide. Ce qu'il nous manque, c'est la masse critique pour être efficace au niveau de la recherche. De plus, les blocages politiques avec l'UE nous coupent l'accès à beaucoup de ressources européennes, indispensables pour la prise en charge de maladies rares.

Donc tout n'est pas rose, tout n'est pas noir, mais le chemin est surtout encore très long. ●

**Plus d'informations :**



**UniRares**  
 Chemin de la Riaz 11  
 1418 Vuarrens  
 Tél. 021 887 68 86  
[www.unirares.ch](http://www.unirares.ch)

# Suivre une personne au quotidien, de l'aide au partenariat

Entretien auprès de Madame Joséphine Schumers, éducatrice spécialiste de la petite enfance et étudiante en première année en Sciences de l'éducation (Uni GE). / *Jacqueline Haverals*



Joséphine Schumers  
Educatrice

## Joséphine, cela fait 7 ans que vous vous occupez de Stella, atteinte de la maladie DUP15Q. Quel est votre rôle au quotidien ?

J'ai commencé à m'occuper de Stella pour l'aider, elle mais aussi ses parents. Atteinte de plusieurs handicaps associés, elle a besoin d'une aide et d'une attention particulières. Le couple ayant déjà deux autres filles, il est important que l'équilibre familial soit respecté pour continuer à avoir une vie à peu près normale. Mon rôle est donc d'être là pour Stella, ce qui permet à ses parents de souffler un peu, d'avoir des hobbies et d'avoir

ainsi les ressources nécessaires pour affronter la maladie de leur fille.

## S'occuper d'un enfant nécessitant des besoins particuliers n'est pas une chose facile. Comment vous y êtes-vous prise au début ?

Lorsque Stella était encore un bébé, je me suis occupée d'elle comme d'un petit enfant avec des précautions médicales particulières liées à l'épilepsie. En grandissant, les besoins ont changé et j'ai dû m'adapter à d'autres défis, d'autres manifestations de sa maladie. Cela a nécessité une véritable collaboration éducative et thérapeutique avec sa famille.



Mon rôle est donc d'être là pour Stella, ce qui permet à ses parents de souffler un peu, d'avoir des hobbies.



Ensemble, nous réfléchissons à ce qui pourrait être mis en place ou changé pour qu'elle aille mieux.

## Avez-vous des exemples précis ?

J'ai rencontré l'équipe pluridisciplinaire qui s'occupe de Stella : certains médecins, la physiothérapeute, la logopède, la psychologue, ses enseignants ainsi que les différentes éducatrices de l'enfance. J'ai pu m'appuyer sur les connaissances de chacun pour adapter l'accompagnement de Stella. Cela m'a permis de comprendre dans quel contexte elle évoluait et qui elle rencontrait. Quand elle a commencé à s'alimenter seule, j'ai proposé

que l'on prenne toujours sa main et qu'on la lui mène à la bouche tant à la maison, qu'à la garderie et à l'école pour qu'elle acquière cet automatisme. En répétant ce geste de manière systématique, à chaque fois qu'elle mange, cela allait devenir naturel pour elle. En ce qui concerne son épilepsie, j'ai essayé d'observer les moments qui pouvaient déclencher les crises pour pouvoir ensuite relayer l'information aux parents et aux spécialistes.

## Avez-vous parfois un sentiment d'impuissance lorsqu'elle souffre ?

Oui, bien sûr même s'il est difficile de savoir quand elle a mal. Stella a une incroyable résistance à la douleur et elle ne pleure pas souvent. En plus du sentiment d'impuissance, je ressens aussi parfois de la culpabilité, car je me dis que je dois être garante de son bien-être. Lorsqu'elle faisait des crises d'épilepsie, je ne savais pas quoi faire pour qu'elle aille mieux et je m'en voulais de ne pas avoir décelé les situations qui déclenchaient ses crises. C'est pour cela qu'il est important de pouvoir échanger non seulement avec les parents mais aussi avec les équipes médicales.

## Vous avez aussi accompagné la famille en vacances à de nombreuses reprises

Absolument et j'en garde de très bons souvenirs, car c'est une famille très active ! Je les ai accompagnés pour les soulager un peu du point de vue logistique et pour atténuer le caractère énergivore et chronophage de la prise en charge. Je suis ainsi allée plusieurs semaines aux Etats-Unis où se déroulait une conférence







sur la DUP15Q. Sans ma présence, les parents n'auraient pas pu s'occuper de leurs trois filles, participer aux débats et échanger avec les spécialistes.

“

Je n'oublierai jamais le moment où elle s'est mise à rire, vers 3-4 ans. Avant cet âge, elle souriait mais n'avait pas d'éclats de rire. Enfin, elle sortait de sa bulle.

”

#### Quels moments de joie avez-vous partagés avec Stella ?

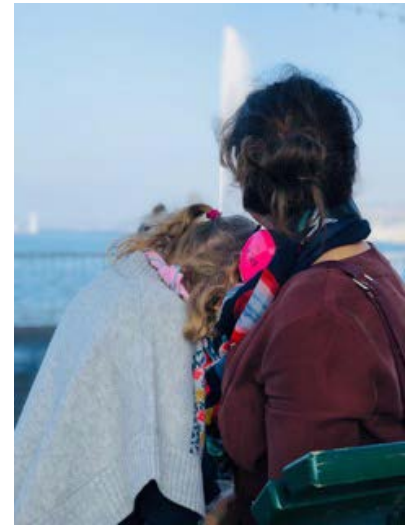
Je n'oublierai jamais le moment où elle s'est mise à rire, vers 3-4 ans. Avant cet âge, elle souriait mais n'avait pas d'éclats de rire. Enfin, elle sortait de sa bulle. Toutes les petites victoires, nouveaux apprentissages sont des moments de joie.

#### Comment vivez-vous le fait que Stella ne guérira jamais ?

Je ne me suis jamais posé la question. J'ai connu Stella lorsque j'étais en stage dans sa garderie et le diagnostic n'avait pas encore été posé. Ensuite, quand la maladie DUP15Q a été identifiée, nous nous sommes tous demandé comment faire pour qu'elle vive le mieux possible et rattrape le retard moteur et émotionnel par rapport aux autres enfants. Ses parents y sont allés pas à pas pour qu'elle se développe au mieux en l'acceptant telle qu'elle est.

#### Qu'aimez-vous le plus dans votre travail ?

Hormis Stella et sa famille avec laquelle j'ai tissé des liens très forts au cours des 7 dernières années, je dirais que comme Stella ne peut être catégorisée dans un handicap particulier, il est très enrichissant d'évoluer à ses côtés. On apprend énormément et il faut faire preuve de créativité et de souplesse !



Il n'y a pas de modèle thérapeutique précis pour la DUP15Q, comme dit sa maman : « Avec Stella, on doit souvent improviser. » ●



# Les leucodystrophies, un groupe de maladies rares

Myriam Lienhard, vous êtes la présidente d'ELA Suisse, l'Association européenne contre les leucodystrophies. De quelle maladie parle-t-on ? Existe-t-il différents types de leucodystrophies ? | *Jacqueline Haverals*



**Myriam Lienhard**  
Présidente d'ELA Suisse

Le terme de « leucodystrophie » se rapporte à un groupe de maladies d'origine génétique affectant la myéline du système nerveux central. La myéline étant la substance blanche du cerveau et de la moelle épinière, elle enveloppe les fibres nerveuses de la même manière que l'isolant d'un câble électrique permettant la bonne conduction des messages nerveux. Actuellement, on recense plus de 35 formes de leucodystrophies différentes et identifiées. Cependant, pour certains types extrêmement rares, le gène responsable n'a pas encore été identifié ou est en cours d'identification. Ces maladies sont regroupées dans la catégorie des « leucodystrophies indéterminées » et représenteraient environ 30 % de l'ensemble des leucodystrophies.

## Quelles en sont les causes ?

Les causes d'une leucodystrophie sont toujours d'origine génétique caractérisées par un dysfonctionnement de certaines enzymes ou par une dégénérescence de la myéline. Comme pour la plupart des maladies orphelines, le diagnostic d'une leucodystrophie est généralement long et compliqué. Ceci d'autant plus que c'est le système nerveux central qui est touché et que les symptômes sont souvent différents pour chaque enfant et pour chaque forme de leucodystrophie.

Chaque cas est singulier mais les conséquences sont toujours particulièrement graves. Ainsi, la vision, l'ouïe, la parole, la motricité ou la mémoire peuvent être perturbées ou paralysées. Dans de nombreux cas, une paralysie totale ou une mort prématurée sont à redouter.

## Combien de personnes sont touchées par les leucodystrophies en Suisse ?

Les leucodystrophies font partie des maladies rares et de ce fait, il est difficile de connaître l'indice de prévalence pour chacune d'elles au niveau mondial. D'après les différentes études, on peut estimer que chaque semaine, en Europe, 20 à 40 bébés naissent affectés par une leucodystrophie.



**Le terrible diagnostic est tombé : « Votre fils est atteint d'une leucodystrophie et son espérance de vie est d'une année. »**



Au niveau suisse, il n'existe malheureusement aucune statistique fédérale sur les maladies orphelines. On évalue toutefois entre 150 et 200 le nombre d'enfants touchés par une leucodystrophie sur le territoire helvétique.

## A quel âge diagnostique-t-on la maladie ?

Dans la majorité des cas, les premiers symptômes apparaissent dès la naissance et pendant la petite enfance. Cependant, certains enfants n'ont aucun signe de la maladie jusqu'à 8, 9 ou 10 ans et cer-

tains types de leucodystrophie peuvent les paralyser complètement en l'espace de 6 à 8 mois.

## Comment avez-vous été touchée par cette maladie ?

Mon fils Arnaud en est atteint. Pour lui, la maladie s'est déclarée dès son plus jeune âge. A 6 mois, il n'arrivait pas à tenir sa tête. Ce qui était de la pure faiblesse selon le pédiatre. De médecin en médecin et alertée par son manque de tonus musculaire, j'ai continué les investigations et c'est à l'âge de 4 ans, lors d'une IRM, que le terrible diagnostic est tombé : « Votre fils est atteint d'une leucodystrophie et son espérance de vie est d'une année. » Complètement perdue et atterrée par cette annonce, ma vie a basculé à ce moment précis. Personne n'est préparé à ce genre de situation. Dès lors, c'est un nouveau monde que j'ai découvert, avec ses nombreuses spécificités : école spécialisée, séances de physiothérapie, d'ergonomie, d'orthophonie, etc...

Dans ce parcours compliqué, l'association ELA m'a permis de rencontrer d'autres parents vivant les mêmes difficultés que moi. Une aide précieuse et un espoir. Aujourd'hui, mon fils a 25 ans et son combat défie la médecine. Dans son malheur, Arnaud a la chance d'être affecté par une leucodystrophie indéterminée dont l'évolution est plus ou moins stable et moins agressive que la moyenne. Cette chance, j'ai décidé de lui donner du sens en m'engageant au sein de l'association et en devenant présidente d'ELA Suisse.

### Quelle est la mission de l'association ?

Depuis sa création, l'association ELA a toujours eu la volonté de placer les familles concernées par une leucodystrophie au centre de toutes ses actions. La première mission sociale d'ELA Suisse est donc d'accompagner et d'aider les enfants malades et leur famille durant toutes les étapes de la maladie. De par le caractère évolutif des différentes pathologies, nous adaptons constamment les moyens de soutien et de prise en charge. ELA Suisse offre par exemple, le financement de traitements thérapeutiques ou du matériel de confort non pris en charge

par les assurances sociales, l'organisation de séjours de répit, le financement de consultations médicales à l'étranger, l'accès à une information actualisée sur les leucodystrophies et la recherche médicale, etc...

### Est-elle aussi impliquée dans la recherche médicale ?

Le plus grand espoir des familles résidant dans les avancées de la recherche médicale, l'association ELA a aussi pour objectif d'aider les laboratoires de recherche à mieux comprendre les mécanismes de la maladie, à identifier les gènes qui en sont responsables et à développer de nouvelles stratégies thérapeutiques. Depuis la création de l'association, ELA a financé plus de 500 programmes de recherche et est devenu le premier financeur mondial de la recherche sur les leucodystrophies. Les leucodystrophies faisant partie des maladies orphelines, notre cause n'intéresse malheureusement pas les grands laboratoires pharmaceutiques. C'est donc grâce à

la générosité de tous nos donateurs que nous gardons l'espoir qu'un jour nous vaincrons ces terribles maladies.

### L'association regroupe plus d'une cinquantaine de parrains connus dont le footballeur Zinédine Zidane. Comment avez-vous réussi à mobiliser autant de personnalités ?

En effet, de nombreuses personnalités du sport et des arts se mobilisent aux côtés d'ELA tout au long de l'année. En s'engageant pour l'association, ces ambassadeurs contribuent à sensibiliser un large public et à faire connaître les leucodystrophies. De manière générale, le souhait de rejoindre le combat d'ELA en tant que marraine ou parrain de l'association se fait au travers d'une rencontre. Les personnalités sont souvent touchées et émues face au courage des enfants malades ainsi qu'à l'incroyable détermination de leurs parents pour les sauver. Zinédine Zidane est le parrain emblématique d'ELA depuis plus de 20 ans. En Suisse, de nombreuses personnalités l'ont également rejoint dans son combat : l'ancien conseiller fédéral Samuel Schmid (qui est aussi membre du comité d'ELA Suisse), Didier Défago, Stéphane Chapuisat, Alain Morisod ou encore Pascal Zuberbühler pour n'en citer que quelques-uns. Pour les familles, ces soutiens sont précieux et permettent de garder la force de continuer à lutter. ●



### Plus d'informations :



### ELA Suisse

Route de Tramelan 7, Case postale 94  
 2710 Tavannes

# Les médicaments rares, une charge supplémentaire pour les familles

Entretien réalisé auprès de Monsieur Alfred Wiesbauer, membre du comité de ProRaris. / *Jacqueline Haverals*



Alfred Wiesbauer  
Membre du comité de ProRaris

**Monsieur Wiesbauer, vous êtes le père d'une jeune fille d'une vingtaine d'années atteinte d'une maladie rare. Pourriez-vous nous parler de votre expérience en matière d'accès aux traitements thérapeutiques. À votre avis, les patients atteints de maladies rares sont-ils traités comme tous les autres patients ?**

L'accès aux médicaments dits rares n'est pas différent de celui réservé aux maladies dites communes. La principale différence, cependant, est le nombre de thérapies offertes. Seules quelques maladies rares ont plus d'une option thérapeutique et dans la grande majorité des cas, il n'existe hélas aucun remède. Il faut alors se contenter des thérapies qui ralentissent l'évolution de la maladie.

Comme la maladie est inconnue, il y a parfois un manque de compréhension de la part du personnel médical et de l'entourage. Le diagnostic est établi par des centres spécialisés, car on ne peut s'attendre à ce que le médecin de famille classique connaisse toutes les maladies rares. Par contre, ce que nous sommes en droit d'attendre, c'est qu'il n'ignore pas la suspicion d'une maladie rare si son diagnostic n'est pas clair ou si l'évolution d'une maladie apparemment évidente est inexplicable. Les exemples typiques sont la protoporphyrie érythropoïétique et la

maladie de Pompe. Au début, le patient ne semble pas être vraiment malade du tout, mais au moment où il reçoit le traitement, lorsque les symptômes sont évidents, il est trop tard et les dommages sont irréversibles.

**Qu'est-ce qu'un médicament orphelin ? Pourquoi coûtent-ils si cher ?**

Les médicaments orphelins sont des médicaments utilisés pour traiter des maladies rares. La définition en Europe est de 5 : 10'000, soit moins d'un patient pour 2'000 habitants atteint de cette maladie. Les chiffres sont similaires dans le monde entier mis à part pour l'Australie qui est plus restrictive avec 1 cas pour 10'000.

A partir de ces chiffres, le prix peut également être calculé approximativement. Ainsi, lorsqu'une substance contre les

“ Les sujets actuellement repris par les médias entraînent également une augmentation de la recherche. Il y a 20 ans, c'était la mort des forêts. ”

maux de tête aide environ 8 millions de patients potentiels en Suisse, le médicament utilisé pour traiter la mucopolysaccharidose de type IVa, n'est administré qu'à 13 patients au maximum. Néanmoins, on ne peut oublier que dans tous les cas, les coûts d'essai et d'approbation sont tout aussi élevés. Bien qu'il existe diverses facilités (par exemple, la voie rapide, la désignation orpheline, etc.), il est vrai que les coûts sont toujours répartis sur un nombre beaucoup plus restreint de patients.

**Pourrait-on envisager des économies au niveau des procédures d'approbation des médicaments ?**

Il pourrait y avoir un potentiel d'économies si les différents pays s'accordaient sur l'approbation (et le remboursement) et reconnaissaient mutuellement la procédure. En outre, de petites entreprises pharmaceutiques sont très souvent actives sur ce marché et leur risque d'échec est généralement plus élevé que pour les grandes sociétés pharmaceutiques car elles n'ont généralement que quelques produits en cours de développement. C'est pour cette raison qu'elles veulent souvent obtenir une compensation, disproportionnée, pour ce risque après l'approbation.

Il y a également un autre aspect à prendre en compte : les autres indications possibles des médicaments. Il arrive qu'un médicament soit approuvé pour les adultes mais qu'il puisse être utile pour traiter une maladie rare qui touche un enfant. Dans ce cas, comme la plupart des essais nécessaires à l'approbation ont déjà été réalisés, il faut en principe une nouvelle autorisation de mise sur le marché pour reconnaître la nouvelle indication. Ceci ne devrait pas rendre le médicament sensiblement plus cher.

**Existe-t-il des subventions ou des bourses pour soutenir la recherche et le développement ?**

L'industrie pharmaceutique est le premier facteur économique de la Suisse, c'est pourquoi on y effectue beaucoup de recherche par rapport aux pays voisins.



Il existe en Suisse des subventions indirectes sous forme de spin-offs des Ecoles polytechniques fédérales et des universités qui réutilisent la propriété intellectuelle de la recherche. Dans une certaine mesure, le Fonds national suisse de la recherche scientifique contrôle la recherche publique. Le programme Inno-suisse aide quant à lui à concrétiser les différents projets.

Les sujets actuellement repris par les médias entraînent également une augmentation de la recherche. Il y a 20 ans, c'était la mort des forêts, aujourd'hui c'est l'augmentation de la température mondiale. S'il s'agissait de maladies rares et de leurs « besoins non satisfaits », un saut quantique se produirait probablement.

Le soutien direct aux maladies rares est souvent privé via les différentes associations de malades ou les familles aisées qui ont un enfant affecté et qui souhaitent soutenir les autres malades.

**Les compagnies d'assurance maladie remboursent-elles ces médicaments ? Vers qui pouvons-nous nous tourner s'ils remboursent peu ou pas du tout ?**

Pour autant que les médicaments soient approuvés pour les maladies rares, c'est-à-dire tant qu'ils figurent sur la liste dite de spécialité LS, ils sont remboursés par l'Assurance Invalidité et après l'âge de 20 ans par les caisses d'assurance maladie. Si le médicament n'est pas sur la liste LS, l'art. 71 de l'OAMal s'applique. Cela peut conduire à des décisions arbitraires, par exemple une caisse maladie a payé pour le traitement d'une famille dans un canton mais pas pour un frère ou une sœur dans un autre canton. Des efforts sont faits pour normaliser les décisions, mais cela n'a pas encore été entièrement couronné de succès. En cas de plainte, la caisse d'assurance maladie est la première responsable et ce n'est qu'après quelques instances que les tribunaux entrent en jeu.

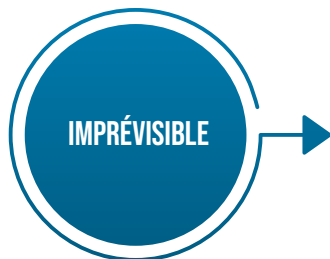
**Dans un avenir proche, comment voyez-vous les coûts et les remboursements de ces médicaments évoluer ?**

Les médicaments pour les maladies rares sont certainement toujours dans le segment de prix élevés. Cependant, les prix actuellement pratiqués sont sans nul doute à la limite supérieure de ce que la société est prête à payer. Les demandes de nouvelles thérapies géniques repoussent les limites et ces prix ne sont pas socialement acceptables. La société ne devrait pas avoir à payer pour des acquisitions spéculatives. A moins qu'elle ne reçoive une part égale des bénéfices.

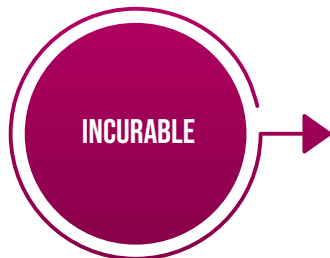
La question de savoir combien notre société est prête à payer pour un médicament rare n'a pas encore trouvé de réponse. Il faudrait pourtant pouvoir répondre à cette question éthique mais jusqu'à présent, personne n'a osé proposer une solution. ●

# Ensemble pour vaincre la mucoviscidose

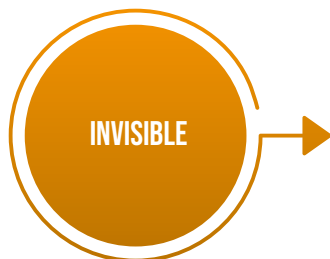
La mucoviscidose est la maladie métabolique génétique la plus fréquente en Europe. En Suisse, elle est diagnostiquée chaque année chez quelque 35 nouveau-nés. En 2016, 900 personnes souffraient de la maladie dans notre pays. La Société Suisse pour la Mucoviscidose nous explique. / Ana Popov



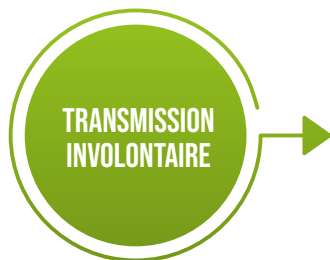
Quelque 320 000 Suisses sont porteurs du gène responsable de la mucoviscidose, la plupart n'en sont pas conscients. L'espérance de vie moyenne d'un enfant naissant aujourd'hui en Europe avec la maladie est de 52 ans. La mucoviscidose a pour conséquence que l'échange de sel et d'eau dans les cellules du corps ne fonctionne pas correctement. De ce fait, l'organisme fabrique des sécrétions et des liquides qui sont soit trop concentrés, soit trop visqueux. Les poumons et le tube digestif sont les organes les plus touchés par ce phénomène, qui entraîne la formation dans les poumons d'un mucus visqueux provoquant toux, colonisation bactérienne et réactions inflammatoires.



La maladie reste à ce jour incurable. Un traitement intensif et quotidien doit accompagner dès sa naissance toute personne souffrant de mucoviscidose. Ce traitement se traduit par l'inhalation, plusieurs fois par jour, de médicaments et antibiotiques. La physiothérapie respiratoire et le sport contribuent aussi à expectorer le mucus. L'espoir de résultats plus probants réside dans de nouvelles formes de traitement, notamment la thérapie spécifique à la mutation qui s'attaque aux causes de la maladie. L'ultime mesure thérapeutique envisageable pour les personnes atteintes de mucoviscidose reste aujourd'hui la transplantation pulmonaire.



Les longues heures de traitement nécessaires chaque jour influencent fortement la vie des personnes atteintes de mucoviscidose. Le fait que la maladie soit invisible de l'extérieur rend la situation encore plus difficile et il n'est pas rare que les patient-e-s se heurtent à l'incompréhension ou à des malentendus dans leur environnement personnel.



La mucoviscidose est due à une erreur dans le matériel génétique transmis par les parents aux enfants. Les parents d'enfants atteints de mucoviscidose ne sont pas malades, mais uniquement porteurs d'un gène qui a muté et dans la plupart des cas, ils n'en sont pas conscients. Lorsqu'un enfant hérite du gène modifié de ses deux parents, les symptômes de la mucoviscidose apparaissent. La probabilité qu'un tel cas se produise est de 25 %.

## Qui sommes-nous ?

La Société Suisse pour la Mucoviscidose en abrégé, la CFCH, est une organisation à but non lucratif qui poursuit les objectifs suivants :

- promouvoir l'entraide
- conseiller, aider et soutenir les personnes atteintes par la mucoviscidose et leur famille
- promouvoir la recherche sur les causes et les traitements de la mucoviscidose
- soigner les contacts avec les organisations régionales, nationales et internationales qui poursuivent un but semblable
- faire connaître la mucoviscidose

Plus d'informations sur : > [www.cfch.ch](http://www.cfch.ch)



Schweizerische Gesellschaft für Cystische Fibrose (CFCH)  
Société Suisse pour la Mucoviscidose (CFCH)  
Società Svizzera per la Fibrosi Cistica (CFCH)

# Merci

A la réalisation de cette cinquième édition, nous remercions chaleureusement les experts et les patients, pour nous avoir prêté main-forte dans le contenu rédactionnel de cette campagne médicale dédiée aux maladies rares :

Un grand merci à vous, Madame Anne-Françoise Auberson, pour votre aide tout au long de cette campagne, aussi pour nous avoir aidé à définir les thèmes et à nous entourer des bonnes personnes (association ProRaris).

Un grand merci à vous, Professeur Sandro Rusconi, pour cette immersion au cœur de la génétique.

Un grand merci à vous, Professeur Olivier Bonny et Docteur Sébastien Lebon, pour votre message d'espoir aux patients atteints de STB.

Un grand merci à vous, Docteur Romain Lazor, pour votre sensibilisation à propos de la FPI et de ses conséquences.

Un grand merci à vous, Docteure Nicole Gusset, pour vos explications sur la recherche dans le cadre de la SMA et pour votre soutien aux familles (association SMA Schweiz).

Un grand merci à vous Jacqueline de Sà, pour votre témoignage à propos de la recherche et des traitements des maladies rares (association ProRaris).

Un grand merci à vous, Monsieur David Pecoraro, pour votre témoignage touchant racontant votre parcours personnel (association UniRares).

Un grand merci à vous, Madame Chantal Courtais, pour nous avoir dévoilé votre quotidien de maman (association STB Suisse).

Un grand merci à vous, Madame Myriam Lienhard, pour votre soutien aux familles concernées par les leucodystrophies (association ELA Suisse).

Un grand merci à vous, Monsieur Alfred Wiesbauer, pour vos explications sur les coûts et les médicaments orphelins (association ProRaris).

Un grand merci à vous, Madame Joséphine Schumers, pour votre accompagnement dans le quotidien des patients et des familles.

Un grand merci au CFCH, pour son message de sensibilisation à propos de la mucoviscidose (Société Suisse pour la mucoviscidose).



Nos sincères remerciements aux industries mentionnées ci-dessous. Votre soutien nous a permis de donner vie à cette campagne médicale :



# La santé vous intéresse ?



**Salle d'attente** c'est le magazine santé  
qui fera de vous un patient expert !

**Alors n'attendez plus, abonnez-vous !**

Pour plus d'informations contactez : [info@helvetemedia.ch](mailto:info@helvetemedia.ch)  
ou par courrier à Helvète Media, Route du Mont 73, CP 90, 1903 Collonges.

## Bon de commande

Je suis intéressé(e) par un abonnement annuel (4 numéros) au tarif de CHF 39.-

Nom / Prénom

Adresse postale

E-mail

Date

Signature

Merci d'envoyer votre bon de commande à : Helvète Media, Route du Mont 73, CP 90, 1903 Collonges  
ou de nous faire parvenir votre demande par email à : [info@helvetemedia.ch](mailto:info@helvetemedia.ch)