

## Journée maladies rares : nouvelle expérience

La Journée des maladies rares de cette année, qui s'est tenue virtuellement le 6 mars 2021 en raison de la situation a réuni quelque 160 personnes, dont des patients, des proches, mais aussi des médecins spécialistes et des représentants de l'industrie qui ont suivi avec intérêt les présentations et pris part aux séances animées de questions-réponses.

### Regarder la caméra en lieu et place d'une salle comble

La grande salle de l'hôtel Kreuz à Berne a été transformée en studio d'enregistrement. Les traductrices simultanées y ont également installé leurs cabines et toute la technologie nécessaire au livestream, y compris la caméra et le pupitre pour les présentations, a été installée sur place. A l'heure dite, le samedi matin, la présidente de ProRaris, Anne-Françoise Auberson, a ouvert la séance par un [message de bienvenue](#). Pour elle, comme pour tous les autres orateurs de Berne, il a fallu s'habituer à parler devant une caméra plutôt que devant un public et donc à ne pas recevoir de réactions immédiates.

### Aperçu du travail de la kosek

L'événement de cette année était consacré aux "centres spécialisés pour les maladies rares". Le [professeur Jean-Blaise Wasserfallen](#), président de la Coordination nationale maladies rares kosek, a donné le départ de l'événement avec sa présentation, livrant un aperçu des différents projets et travaux de la kosek. Il a été suivi par la présentation en ligne du [Dr. Fabrizio Barazzoni](#) - directement du Tessin - qui a montré l'énorme travail du groupe d'expert-e-s pour la prise en charge de la kosek. Le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge a la lourde tâche d'évaluer les dossiers de candidature des centres, puis de formuler une recommandation à soumettre à l'attention du comité de la kosek. Ce faisant, le groupe a développé un système innovant : Les dossiers sont évalués par des équipes dites tandem, dans chaque cas une représentation des patients en collaboration avec une représentation des médecins. Ce système permet une évaluation large prenant en compte les différents besoins.

### Un nouvel élan pour les registres et la recherche pour les maladies rares

La professeure Claudia Kuehni et sa nouvelle collaboratrice, la Dre Michaela Fux, de l'Institut de médecine sociale et préventive (ISPM), ont fourni des informations sur les prochaines étapes et activités du [registre suisse des maladies rares](#). Avec le financement de base pour les cinq prochaines années, le travail peut commencer, mais des priorités doivent être fixées en raison des fonds limités. La collaboration avec les hôpitaux est la première étape. Dans un deuxième temps, une plateforme sera ajoutée pour permettre aux personnes concernées de s'enregistrer elles-mêmes.

Il y a également du nouveau dans le domaine de la recherche. La professeure Janine Reichenbach a donné un bref aperçu de l'axe universitaire [ITINERARE](#), qui se concentre sur la recherche dans le domaine des maladies rares et vise également à impliquer les patients.

L'importance de la recherche pour les proches et les personnes concernées a ensuite été démontrée par la vidéo du Dr Alfred Wiesbauer, vice-président de ProRaris. Sa fille Sophie,

qui souffre de la maladie de Morquio, a été autorisée à participer à un essai clinique à Munich. Dans [trois séquences vidéo](#), réalisées en coopération avec la Swiss Clinical Trial Organisation (SCTO), il donne un aperçu très personnel de cette expérience. Sa conclusion : "Grâce à sa participation à l'essai clinique, notre fille Sophie a retrouvé sa joie de vivre et a pu nouer de nombreux contacts précieux avec des malades de toute l'Europe."

### **Des félicitations du gouvernement fédéral pour ProRaris et de meilleurs traitements grâce aux centres de référence**

Le programme de l'après-midi a été lancé par [Anne Lévy, directrice de l'Office fédéral de la santé publique](#), avec un aperçu des projets du Concept national maladies rares. Elle a trouvé remarquable que ProRaris, en tant que représentant des patients concernés, soit directement impliqué dans les succès présentés à la conférence. Selon elle, l'implication étroite des personnes concernées contribue à garantir que les solutions développées soient également réellement pratiques à long terme.

Les deux premiers réseaux de référence spécifiques à une maladie ont ensuite été présentés comme des projets pilotes - l'un pour les [maladies métaboliques](#) et l'autre pour les [maladies neuromusculaires](#), car à l'avenir, les différentes maladies rares seront traitées dans des réseaux de référence spécialisés. L'organisation en réseau permet de partager les compétences et les connaissances, mais aussi de déterminer ensemble les meilleurs soins possibles pour les patients. Des spécialistes d'un large éventail de disciplines provenant de toute la Suisse sont impliqués, en se concentrant toujours sur les besoins et les préoccupations des personnes concernées. Malgré tous ces avantages et la conviction pour cette approche, les deux intervenants ont également mentionné divers défis. Par exemple, il est nécessaire de concilier les besoins des différents acteurs impliqués dans les réseaux de référence, mais aussi le financement des différentes tâches des centres est exigeant. "Il était intéressant de voir l'approche différente avec laquelle les deux réseaux sont créés", notre Secrétaire générale Jacqueline de Sá a résumé ses impressions après les présentations. Le projet pilote sur les maladies neuromusculaires est dirigé par l'association de patients Schweizerische Muskelgesellschaft, tandis que le projet pilote sur les "maladies métaboliques" est dirigé par la société professionnelle Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM), c'est-à-dire par des médecins.

### **Pour terminer un appel flamboyant à participer**

La [Dre Therese Stutz](#), vice-présidente de ProRaris, a conclu la manifestation en lançant un appel aux patients : "C'est par conviction que je m'engage depuis de nombreuses années en tant que patiente organisée et personne handicapée. Les patients organisés et actifs sont de plus en plus demandés. Que ceux qui le peuvent s'activent et s'organisent. Ceux qui veulent avoir leur mot à dire sont pour le moment encore largement minoritaire parmi nous. Lorsque nous partageons nos expériences et nos connaissances, nous gagnons en confiance et nous pouvons influencer le cours de notre propre maladie."

Dans cette idée, nous aurions aimé avoir un autre échange avec les participants en fin de journée lors d'un apéritif, mais cela n'a pas été possible en raison du format en ligne. Nous avons donc été d'autant plus heureux que les tours de questions aient été activement utilisés et qu'une certaine interaction ait été encore possible. Pour 2022, cependant, nous

espérons vivement que nous pourrons à nouveau organiser et vivre la Journée des maladies rares dans le cadre d'un échange personnel.

Toute la documentation de la conférence ainsi que les vidéos sont disponibles [ici](#).

Lisez également l'article sur la Journée des maladies rares dans le magazine [Fachmagazin Krankenpflege](#)