PRORARIS

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

Presserundschau

Revue de presse

2013

dynamicsgroup
strategy | communication | research
Rue des Caroubiers 21 - 1227 Carouge
Tél. : 022 308 62 20 – Fax : 022 308 62 36

PRORARIS

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

Liste d'articles

(non exhaustive)

DEUTSCHSCHWEIZ

Printmedien

Annabelle	à venir
Schweizer Familie	7 mars 2013
Migros Magazin	25 février 2013
Tages Anzeiger	23 février 2013
Luzerner Rundschau	22 février 2013
Glückspost	14 février 2013
PharmaJournal	Janvier 2013
Praxis Arena	N°8 / 2012
Pipette – Swiss laboratory medicine	Décembre 2012
Schweizer Illustrierte	17 septembre 2012

Internet

Tages Anzeiger	24 février 2013
Basler Zeitung	24 février 2013
Berner Zeitung	24 février 2013
Schweizer Radio und Fernsehen	22 février 2013
Sprechzimmer.ch	21 février 2013
Universität Zürich	19 février 2013
BNP Paribas	11 février 2013
Tellmed.ch	7 février 2013
Stiftung-seltene-krankheiten.ch	6 décembre 2012

PRORARIS

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

Liste d'articles

(non exhaustive)

Radio

Radio 32	23 février 2013
Schweizer Radio und Fernsehen (DRS 1)	22 février 2013

Thema seltene Krankheiten

Neue Zürcher Zeitung	26 février 2013
Schweizer Radio und Fernsehen (*10 vor 10)*	30 janvier 2013

SUISSE ROMANDE

Presse écrite

Elle Suisse	à venir
Tribune de Genève	2 mars 2013
Tribune de Genève	23 février 2013
24 Heures	23 février 2013
24 Heures	22 février 2013
L'Hebdo	21 février 2013
Le Nouvelliste	21 février 2013
L'Impartial	21 février 2013
L'Express	21 février 2013
La Liberté	20 février 2013
Migros Magazine	18 février 2013
PharmaJournal	Janvier 2013

PRORARIS

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

Liste d'articles

(non exhaustive)

Internet

Tribune de Genève	21 février 2013
Le Matin	21 février 2013
Le Temps	21 février 2013
Romandie.com	21 février 2013
20 minutes online	21 février 2013
La Liberté	20 février 2013
CHUV.ch	20 février 2013
Policlinique médicale universitaire	20 février 2013
Migros Magazine	18 février 2013
BNP Paribas	15 février 2013
BNP Paribas	14 février 2013
BNP Paribas	11 février 2013
Pharmasuisse.org	1er février 2013
Planète Santé	Février 2013
Association romande du syndrome de Sjögren	8 janvier 2013

Radio

World Radio Switzerland	28 février 2013
Radio Télévision Suisse (Espace 2 - Les Matinales)	26 février 2013
Yes FM	24 février 2013
Rouge FM	22 février 2013
Radio Télévision Suisse (Le 12h30)	22 février 2013

Thématique maladies rares

Vista Magazine	N°8 / Mars 2013
Journal de Morges	22 février 2013
Radio Télévision Suisse (TJ - 12h45)	5 février 2013
Le Temps	1er février 2013

PRORARIS

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

DEUTSCHSCHWEIZ

PRORARIS

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

Printmedien

Schweizer Familie

7 mars 2013

TIPPELMANN

Aus den Medien:
Selten, aber heimtückisch
«Rare Diseases» – Rare Krankheiten sind oft ein Todesurteil.
Quelle: «Aargauer Zeitung»

Gerald Tippelmann, Arzt und Redaktionsleiter der Sendung «Puls»

Ich meine:
Über 7000 Erkrankungen sind mittlerweile als «selten» klassifiziert. Das bedeutet, dass sie wenig bekannt sind, dass die Diagnosen und Therapien, wenn überhaupt vorhanden, schlechter untersucht sind, und vor allem, dass in der Regel keine bedeutende Forschung finanziert wird. Kurz: Wer von einer seltenen Krankheit betroffen ist, sieht sich oft auf sich allein gestellt. Darauf will ProRaris, die «Allianz seltener Krankheiten – Schweiz», mit einem «Tag der seltenen Krankheiten» aufmerksam machen. Menschen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, verdienen Unterstützung. Doch so leicht die verbale Solidarität fällt, im konkreten Fall wird es schwierig. Das zeigte nicht zuletzt ein Urteil vor zwei Jahren, in dem das Bundesgericht einer Krankenkasse recht gab, die Übernahme extrem teurer Medikamente zu verweigern. Denn am Ende geht es um Geld – und damit um Rationierung von Leistungen. Im Streit darum sind die seltenen Krankheiten schlecht vertreten. Der Einsatz für die Interessen der Betroffenen ist darum nötig, aber kaum zu gewinnen.

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Keine Besserung in Sicht

Die Krankheiten, an denen sie leiden, sind so selten, dass es oft noch keine Therapie gibt. Das Migros-Magazin hat anlässlich des Internationalen Tags der Seltenen Krankheiten vom 28. Februar drei Betroffene besucht.

Unbekannt, unerforscht und somit unheilbar – das waren die ersten Gedanken von Christine Widmer Wiesbauer, als sie erfuhr, dass ihre jüngere Tochter Sophie an Morbus Morquio leidet. Bis dahin hatte die Familie aus Cham ZG noch nie von dieser angeborenen Stoffwechselstörung gehört, einer der sogenannt seltenen Krankheiten.

Eine halbe Million Betroffene in der Schweiz

«Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn sie weniger als eine von 2000 Personen betrifft», erklärt Esther Neiditsch, Geschäftsleiterin von Proraris – Allianz Seltener Krankheiten. Der Dachverband versteht sich als Sprachrohr und Bindeglied zwischen den rund 100 Organisationen für Patienten mit seltenen Erkrankungen, den oft isolierten Kranken, und der Öffentlichkeit. Weltweit sind bisher gegen 8000 seltene Krankheiten beschrieben worden, 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Zu den übrigen 20 Prozent gehören extrem seltene Infektionskrankheiten, Autoimmunkrankheiten und seltene Krebsformen.

Bei Proraris geht man davon aus, dass allein in der Schweiz rund 500 000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen sind. Oft irren die Betroffenen jahrelang von Arzt zu Arzt, bis ihr Leiden diagnostiziert wird. Für die allermeisten seltenen Krankheiten, von denen rund drei Viertel Kinder betreffen, gibt es keine Heilung. «Grund ist unter anderem, dass es für die Forscher schwierig ist, eine ausreichende Zahl von Patienten für ihre Studien zusammenzubringen und die Brücke zwischen Grundlagenforschung und klinischer Forschung zu schlagen», erklärt Esther Neiditsch. «Der zweite Grund ist schlicht wirtschaftlicher Art: Den Arzneimittelkonzernen fehlt der Anreiz für die Finanzierung von Therapien, da diese durch die kleine Zahl der Betroffenen kaum ein Renditepotenzial aufweisen.»

Wenn Christine Widmer Wiesbauer mit Sophie unterwegs ist, wird sie öfter von Fremden auf die Krankheit ihrer Tochter angesprochen. «Wenn ich dann ‹Morbus Morquio› sage, heisst es immer: ‹Hab ich noch nie gehört›», erzählt sie. «Ich sage dann jeweils: ‹Seien Sie froh!›»

Texte: Almut Berger
Bilder: Daniel Winkler

www.proraris.ch

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Cindy Gorski (21), Cytomegalie

«Das ist nun mal mein Leben. Es ist für mich die Normalität.»

Mama», ruft Cindy Gorski (20) in den Gang hinaus, «was heisst CMV schon wieder?» Ihre Mutter Roza Sikon steckt den Kopf zur Tür rein. «Cytomegalovirus», sagt sie und erklärt kurz, bevor sie zur Arbeit geht: CMV ist das Virus, an dem sie vor 21 Jahren während der Schwangerschaft erkrankte. Eine harmlose Grippe eigentlich, doch das Virus griff das zentrale Nervensystem des Ungeborenen an. Cindy Gorski kam mit einem geschädigten Nervensystem zur Welt. Gemäss Schätzungen trifft dieses Schicksal ungefähr eines von 4000 Neugeborenen.

«Sie gab einfach nie auf», sagt Cindy Gorski über ihre Mutter Roza Sikon.

Cindy Gorski macht im Schwedenofen in der Stube Feuer und erzählt: «Die Ärzte gaben mir als Baby kaum eine Überlebenschance. Heute führe ich ein fast selbständiges Leben. Andere mit dieser Krankheit sind Pflegefälle, wenn sie denn überleben.» Darüber denke sie aber nicht nach: «Das ist nun mal mein Leben. Es ist für mich die Normalität.» Klar, sie habe ein paar «körperliche Beeinträchtigungen», räumt Gorski ein. Ihr leicht wankender Gang und das gelegentliche Ringen um eine deutliche Aussprache sind die einzigen offensichtlichen Besonderheiten. Aber auch Brot schneiden oder Wäsche waschen machten ihr wegen der eingeschränkten Feinmotorik Mühe, sagt Gorski. Eigentlich hat die junge Frau

. / .

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Cindy Gorski würde gerne Schauspielerin werden. In der Öffentlichkeit zu stehen, daran ist sie bereits gewöhnt.

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Cindy Gorski arbeitet in einem 60-Prozent-Pensum bei der Fluggesellschaft Edelweiss. Sie liebt ihren Job, weil er ihr Selbständigkeit gibt.

Anspruch auf eine halbe Rente der Invalidenversicherung. Es macht sie stolz, dass sie nur eine 40-Prozent-Rente beansprucht und 60 Prozent arbeiten kann. Bei der Fluggesellschaft Edelweiss kümmmert sie sich um Webdesign und den Verkauf von Kontingenten. Sie liebt diesen Job, er bringt sie mit Menschen zusammen, die sie unterstützen, und bestätigt ihr ihre Selbständigkeit.

Zu verdanken hat sie diese in erster Linie ihrer Mutter. «Sie gab einfach nie auf», sagt Cindy Gorski. Anstatt ins Pflegeheim, wie man ihr empfahl, brachte Roza Sikon ihre Tochter schon als Baby nach Kanada, Paris, Amerika und in ihre Heimat Polen. Sie holte den Rat von Ärzten, Spezialisten und Therapeuten ein. Bald machte das Mädchen täglich Übungen und täglich Fortschritte. Mit vier konnte Cindy Gorski gehen, mit sieben in eine Kleinklasse der Primarschule Glattbrugg eintreten. Mit 13 fiel sie in eine Depression. «Ich wollte und konnte einfach nicht mehr», sagt Gorski, «ich hatte genug davon, dass mein Leben von Therapien bestimmt war.»

Sie nahm die Sache selber in die Hand. Erstmals entschied sie allein, welche Therapie sie ausprobieren wollte – es war eine mit Musik. Mit dem Singen und Klavierspielen kehrte die Lebensfreude zurück. Und dann kamen die Delfine. «Dank ihnen habe ich aufgehört, mich stets anzutreiben und mit mir übertrieben streng zu sein», sagt Cindy Gorski.

Vor fünf Jahren reiste sie erstmals zusammen mit ihrer Mutter für eine Delfintherapie nach Key Largo in Florida, und seither wiederholen die beiden diese Reise jedes Jahr. «Ich verbringe täglich eine halbe Stunde mit den Tieren im Wasser», erklärt Gorski, «dabei atme ich so tief durch wie nie. Jedes Mal entwickle ich mich wieder weiter.»

Aber es gibt auch Rückschläge. «Manchmal fühle ich mich abgelehnt», sagt Cindy Gorski, «oder jemand traut mir einfach nichts zu.» Das müsse sie akzeptieren. Auch wenn sie Freundinnen sehe, die eine Beziehung haben, tue das weh, aber sie sage sich: «Das schaffe ich auch. Ich brauche nur etwas länger.»

Das Auf und Ab, das Ringen um Selbständigkeit und ein normales Leben sind in einem Dok-Film des Schweizer Fernsehens über Cindy Gorski aufgezeichnet und nachzulesen in ihrer Autobiografie «Meine Seele hört nie auf zu kämpfen». Das Buch erschien letzten Frühling, es folgten TV-Auftritte und die Präsentation der Biografie an der letzten Buchmesse in Frankfurt. Inzwischen ist das Buch auf Englisch, Polnisch, Russisch und Chinesisch erschienen und tut genau das, was Gorski damit beabsichtigte: Hoffnung geben. Ein Mädchen mit Gehschwierigkeiten schrieb ihr: «Dein Buch hat mir Mut gemacht.» Und ein Elternpaar, dessen Kind auch an CMV leidet, sagte, das Buch helfe ihnen sehr, mit der Situation umzugehen.

Auch Cindy Gorski ist noch auf Hilfe angewiesen, und die bekommt sie im Alltag von ihrer Mutter und ihrem Bruder Neil (23). Die drei bewohnen ein kleines schmuckes Haus in Glattbrugg. Beim gemeinsamen Kochen, Putzen und bei vielen Gesprächen lernt Gorski täglich hinzu. Mit der Mutter guckt sie die Serie «Gilmore Girls», dann tratschen sie über angesagte Hollywood-Stars. Sie sind Cindy Gorskis Vorbilder, denn Schauspielerin ist ihr Traumberuf. Eine wichtige Voraussetzung bringt sie schon mit: «Öffentlichkeit bin ich mich gewohnt, sie macht mir nichts aus», sagt sie.

Text: Yvette Hettinger

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Familie Wiesbauer Widmer mit Sophie (13), Morbus Morquio

«Sophie gibt uns mit ihrer Fröhlichkeit immer wieder Kraft.»

Sophie ist sauer: Sie hat ihre Geografieprüfung verhauen. «Was heisst verhauen?», will Mutter Christine Widmer Wiesbauer (45) wissen. «Kein Sechser!», ärgert sich die Oberstufenschülerin, und entschwindet schmollend in ihrem Rollstuhl Richtung Kinderzimmer. «Unsere Tochter ist ein typischer Teenager», sagt Vater Fredi Wiesbauer (51) und lacht, «daran ändert auch nichts, dass sie 91 Zentimeter misst.» – «93 Zentimeter!», tönt es aus Sophies Zimmer.

Sophie war eineinhalb, als sie beim Herumtollen ihren Hals so verdrehte, dass sie sich vor Schmerz nicht mehr bewegen konnte. Ein Untersuch zeigte, dass da mehr war als nur ein blockierter Halswirbel. Morbus Morquio, lautete die Diagnose, eine angeborene Stoffwechselstörung, die schwere Skelettveränderungen auslöst und meist mit Kleinwuchs einhergeht. In der Schweiz gibt es elf bekannte Fälle, weltweit geht man von rund 1000 Erkrankten aus. Die wenigsten erreichen die Volljährigkeit.

Obwohl sie klein bleibt, hat Sophie in ihrem Leben noch Grosses vor: Am liebsten würde sie Tierpflegerin werden.

Während das Skelett klein bleibt, wachsen die Organe weiter

Damit nicht genug: Nach der Operation, die Sophies Halswirbelsäule stabilisieren sollte, konnte das Mädchen seine Beine nicht mehr bewegen. «Ich bin mir damals unendlich bestraft vorgekommen», sagt Christine Widmer Wiesbauer. Das ging so weit, dass sich die Musiklehrerin nicht mehr vorstellen konnte, je wieder mit gesunden Kindern zu arbeiten. Heute hat sie wieder ein 60-Prozent-Pensum an einer Musikschule. «Natürlich gibt es Tage, wo mich die Traurigkeit überrollt. Aber Sophie mit ihrer fröhlichen Art gibt mir immer wieder Kraft.» – «Wir sind privilegiert», sagt auch Fredi Wiesbauer, ein Zahnarzt, «weil Sophie trotz allem mit uns unter einem Dach leben kann.» Die Wohnung der Familie ist rollstuhlgängig, ein Spezialbus bringt das Mädchen täglich in eine Schule für körperlich Behinderte.

Vor ein paar Wochen wurde Sophie überraschend an einer klinischen Studie der Universitätsklinik Mainz zu Morquio aufgenommen, die neuartige Enzymersatzstoffe testet. «Die Teilnahme an der Studie ist für uns wie Weihnachten», sagt Sophies Mutter, «das Enzym ist eine richtiggehende Energiedroge.» Sophie fährt noch aus einem anderen Grund gern nach Mainz: In der Klinik darf sie sich jeweils eine ganze Pizza kommen lassen, die grosse Ausnahme. Das Mädchen, das seit dem Kindergarten nicht mehr wächst und aktuell 17,5 Kilo wiegt, darf nicht zunehmen: Anders als ihr Skelett wollen die inneren Organe ihre normale Grösse erreichen – irgendwann werden Lunge, Niere, Herz durch den Druck versagen. Wie geht man mit so einem Wissen um? «Sophie zeigt uns jeden Tag aufs Neue, was ein Leben lebenswert macht, mag es noch so kurz sein», sagt der Vater. «Sie hat bereits im Alter von fünf Jahren gesagt, dass alle Menschen mit dem Tod geboren würden: Eine Zeit lang läuft er mit mir mit, und irgendwann laufe ich dann mit ihm mit.»

Sophie hat ausgeschmollt. Begeistert erzählt sie von der Rollhockey-Mannschaft ihrer Schule, wo sie Goalie ist. Und von einem Ausflug in den Zoo. Und dann fällt ihr noch etwas ein: «Schreiben Sie, dass mich die Leute nicht immer so anstarren sollen, das nervt! Ich bin nämlich kein Fernseher!»

www.vereln-mps.ch

MIGROS MAGAZIN

25 février 2013

Familie Vagac mit Neele (2), Cystische Fibrose

«Für uns brach mit der Diagnose eine Welt zusammen.»

Kürzlich wollten Leander (34) und Sarah (26) Vagac vom Arzt ihrer Tochter Neele wissen, ob sie mit der Zweijährigen die Masoala-Halle im Zürcher Zoo besuchen dürfen. «Er konnte uns keine eindeutige Antwort geben», erzählen die Pharmaassistentin und der Militärpolizist aus Dübendorf ZH, «wir habens dann gelassen.»

Neele hat Cystische Fibrose (CF). Die Krankheit führt dazu, dass lebenswichtige Organe wie Lunge und Bauchspeicheldrüse durch Schleim verstopfen. In der Schweiz leiden rund 1000 Menschen an der unheilbaren Stoffwechselerkrankung, die durch einen Fehler im Erbgut entsteht, rund 300 000 Personen sind Träger einer solchen Mutation.

«Neele war ein munteres Baby», erzählt ihre Mutter. «Ihre Wachstums- und Gewichtskurve verlief zwar unterdurchschnittlich, aber konstant.» Dennoch hatte ihre Kinderärztin ein ungutes Gefühl und schickte die Familie ins Kinderspital zur Abklärung. «Für uns brach mit der Diagnose eine Welt zusammen», erinnert sich Sarah Vagac, «hatte mir doch gerade eine Freundin von ihrem Cousin erzählt, der mit 25 Jahren an CF gestorben war.» Bei CF-Patienten ist die fortschreitende Zerstörung der Lunge die häufigste Todesursache. Diese Lungenentzündungen werden vor allem durch Pseudomonasbakterien hervorgerufen, die im feuchten Boden, in stehendem Wasser, auf Pflanzen lauern. Sändele ist deshalb für das Mädchen tabu.

Sändele ist tabu, aber im frischen Schnee herumtollen darf Neele. Die Zweijährige muss täglich zweimal inhalieren.

Was Neele darf und was nicht, ist ein Dauerthema zwischen ihren Eltern. So würde sie die Mutter gern in eine Spielgruppe schicken – ein rotes Tuch für den Vater. Er ist es auch, der beim kleinsten Husten der Tochter darauf drängt, im Spital anzurufen. Sarah Vagac lacht: «Meist rufe ich wegen Leanders Nervereі an und nicht aus Sorge um Neele.»

Womöglich der letzte Ausweg: eine Lungentransplantation

CF-Betroffene haben einen erhöhten Energiebedarf und müssen viel essen. Damit Neeles Körper Fett, Kohlenhydrate und Eiweiss überhaupt aufnehmen kann, muss sie Verdauungsenzyme schlucken. Dazu kommt zweimal täglich Inhalieren mit einer Kochsalzlösung, um den Schleim in den Lungen zu lockern, sowie Dehnungsübungen, um die Lunge geschmeidig zu halten. Möglicherweise wird Neele langfristig nicht um eine Lungentransplantation herumkommen. Ihre Eltern geben sich trotzdem positiv. Leander Vagac sagt: «Vor acht Jahren lag die durchschnittliche Lebenserwartung von CF-Patienten bei 32 Jahren. Heute sind es 50 und mehr.»

Das Ehepaar hätte gern ein Geschwisterchen für Neele. Das Risiko, dass dieses ebenfalls krank ist, liegt bei 25 Prozent. CF lässt sich über einen Fruchtwasseruntersuch nachweisen. «Eine Abtreibung käme für mich nicht infrage», sagt Sarah Vagac. «Ein krankes Kind aber auch nicht, ich habe schon Neele gegenüber ein schlechtes Gewissen», sagt Leander Vagac. «Bei einer Befruchtung ausserhalb des Mutterleibs könnte man den Embryo auf CF testen, bevor er eingepflanzt wird», sagt sie. «Das ist in der Schweiz verboten», sagt er. Und dann sagen beide nichts mehr.

www.cfch.ch

Tages-Anzeiger

23 février 2013

Ein Leben im Schatten

Jasmin Barman muss wegen einer seltenen Erkrankung seit ihrer Geburt der Sonne fernbleiben. Vor fünf Jahren hat sie begonnen, ihre Lichtunverträglichkeit selbst zu erforschen. *Ein Porträt von Felix Straumann*

Bei schönem Wetter einfach nach draussen gehen, ein paar Stunden die Sonne geniessen: An einem Samstagnachmittag im vergangenen Juli durfte Jasmin Barman zum ersten Mal in ihrem Leben erfahren, wie sich das anfühlt. Im Alter von 34 Jahren. Sie probierte ein neues, noch nicht zugelassenes Medikament aus, das ihre Haut brauner und so weniger empfindlich auf Sonnenstrahlen machte. «Es ist der Hammer», sagt sie.

Jasmin Barman leidet unter Erythropoetischer Protoporphyrie (EPP), einer Lichtkrankheit, die sehr selten ist: Einer von 100 000 Menschen leidet schätzungsweise darunter, in der Schweiz dürfte es 80 Betroffene geben. Wenn Barman in die Sonne kommt, kribbelt und juckt nach ein paar Minuten die Haut. Wenig später bekommt sie sehr grosse Schmerzen, gegen die selbst starke Schmerzmedikamente wirkungslos sind. Wenn sie der Sonne noch länger ausgesetzt ist, bekommt sie an den exponierten Stellen schwere Verbrennungen.

Ihr Leiden hat Barman seit ihrer Geburt – die korrekte Diagnose kennt sie aber erst seit ihrem 27. Lebensjahr. Und seit sie 21 ist, erforscht sie ihre Krankheit selber. Die studierte Molekularbiologin steht kurz davor, ihre Doktorarbeit am Triemlispital in Zürich zu beenden. Bei Elisabeth Minder, der Chefärztin des Instituts für Labormedizin, untersucht sie, was beim Stoffwechsel von EPP-Patienten anders läuft und welche Genveränderungen zum Ausbruch der Krankheit führen.

Der Partner passt sich an

Der Himmel ist wolkenverhangen beim Treffen mit Jasmin Barman in der Cafeteria des Triemlispitals. Weil das Sonnenlicht abgedämpft ist, hat sie an solchen Tagen kaum Probleme mit ihrer Erkrankung. Sie schlägt einen Platz gleich an der Fensterfront vor. An strahlend blauen Tagen wäre das nicht möglich. Dann kann sie sich nur im Schatten und hinter heruntergelassenen Storen aufhalten. «Am schwierigsten ist es jedoch, wenn das Wetter wechselhaft ist», sagt sie. Dann werde sie öfter von der Sonne überrascht.

Barman hat gelernt, sich mit ihrer Krankheit zu arrangieren. Wenn sie draussen unterwegs ist, nimmt sie zur Sicherheit immer ihren Spezialschirm mit. Er hat aussen eine Silberfolie und ist innen schwarz, um sie vor Strahlung zu schützen. Bei der Arbeit lässt sie die Storen herunter, wenn am Nachmittag die Sonne direkt in ihr Labor

. / .

Tages-Anzeiger

23 février 2013

Ihre Diagnose musste sich Jasmin Barmann selber stellen. Die Ärzte glaubten an eine Lichtallergie. Foto: Dominique Meienberg

Tages-Anzeiger

23 février 2013

scheint. Ihre Wohnung hat sie sich bewusst nicht zu weit vom Arbeitsort gesucht, sodass sie ohne Umsteigen direkt hinfahren kann. Und im Bus oder wenn sie auf der Strasse unterwegs ist, bleibt sie immer auf der schattigen Seite. «Das mache ich, ohne zu denken; es wurde zu meiner zweiten Natur», sagt Barman. Inzwischen bewegt sich sogar ihr Ehepartner immer im Schatten, selbst wenn er alleine unterwegs ist. Dies, obwohl er überhaupt kein Problem mit der Sonne hat.

Trotz all dieser Anpassungen passiert es immer wieder, dass Barman zu viel Sonne abkriegt und dies spürt. «Vor allem im Frühjahr kommt dies fast jeden Tag vor», sagt sie. In schlimmen Fällen ist danach die Haut zusätzlich sensibilisiert und reagiert für zwei Wochen selbst auf Kunstlicht empfindlich. Immerhin hat sie im Vergleich zu anderen Betroffenen einen leichten Vorteil: Als Tochter eines Inders und einer Deutschen ist ihre Haut etwas dunkler und reagiert so etwas weniger schnell auf die Sonne.

Der Grund für die Lichtempfindlichkeit bei EPP ist ein genetischer Defekt, der die Bildung des roten Blutfarbstoffs stört. Normalerweise besteht dieser Farbstoff aus dem ringförmigen Molekül Protoporphyrin mit gebundenem Eisen in der Mitte. Bei EPP-Betroffenen produziert der Körper zu wenig des Enzyms, welches das Eisen mit Protoporphyrin zusammenbringt. Die Folge des Enzymmangels ist ein Überschuss von Protoporphyrin-Molekülen, die sich überall im Körper ablagern. Auch in der Haut, wo sie zusammen mit Licht reagieren und die EPP-Symptome auslösen.

Der Enzymmangel ist vererbt. Doch sind dabei verschiedene Gene auf komplexe, noch nicht vollständig geklärte Weise beteiligt, sodass mehrere Generationen übersprungen werden, ehe in einer Familie wieder ein Krankheitsfall auftritt. Sollte Jasmin Barman dereinst Kinder haben, ist das Risiko sehr gering, dass sie auch unter EPP leiden werden.

Als Simulantin abgestempelt

Die Schwierigkeit bei EPP ist, dass Aussenstehende nur die schwersten Hautverbrennungen sehen. Das Kribbeln, Jucken und vor allem die starken Schmerzen bleiben unsichtbar. Bei Jasmin Barman merkten die Eltern zwar schnell, dass ihr Baby in seinem ersten Sommer immer schrie, wenn es in der Sonne war. Doch weil ihre Krankheit so selten ist, taten sich die Ärzte schwer mit der Diagnose. «Selbst Spezialärzten ist EPP nicht bekannt; zudem ist das Krankheitsbild in den Lehrbüchern teilweise falsch beschrieben», sagt Barman.

Zu Beginn erhielt sie die Diagnose, welche die meisten EPP-Betroffenen am Anfang bekommen: Lichtallergie. Bei dieser Krankheit reagiert die Haut mit einer Verzögerung von vielen Stunden auf Ultravioletstrahlung. Es kommt zu Jucken, Rötungen und Brennen. Nach dieser Diagnose wurden bei Barman vor allem die Schmerzen nicht mehr ernst genommen. Es hiess immer: Streich dich mit Sonnencreme ein. Doch bei EPP ist nicht die UV-Strahlung die Übeltäterin, sondern das sichtbare Licht, vor allem die blauen Anteile. Entsprechend nützen Sonnenschutzmittel nichts bei EPP-Patienten.

Im Laufe ihrer Leidenskarriere suchte Barman immer neue Ärzte auf. Hautspezialisten, Komplementärmediziner, auch Psychiater. Denn aus lauter Ratlosigkeit vermutete man psychische Ursachen hinter den Schmerzsymptomen. «Die Kindheit und Jugend war die schlimmste Zeit, weil man abhängig von den Erwachsenen ist und mitmachen muss», erinnert sich Barman. «Vor allem in der Schule wurde ich schnell als Simulantin hingestellt.»

Die richtige Diagnose hat sie sich dann als Erwachsene selbst gestellt. Dank eines Eintrags im Internetlexikon Wikipedia, den eine Betroffene verfasst hatte. Barman nahm Kontakt mit anderen Betroffenen auf, war zuerst aktiv in einer Selbsthilfegruppe in Deutschland, wo sie bis vor fünf Jahren lebte. Heute ist sie wissenschaftlicher Beirat im Vorstand der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (SGP). Um ihre Krankheit bekannter zu machen, trat sie im vergangenen November an der ETH Zürich am Scienceslam auf.

Medikament wird implantiert

Bis vor kurzem konnten EPP-Betroffene nichts gegen ihre Krankheit tun, ausser der Sonne aus dem Weg zu gehen. Ein neues Medikament dürfte dies nun ändern. Es steckt in der letzten Phase der klinischen Prüfung und wurde von der Herstellerfirma Clinuvel zur Registrierung bei der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA) angemeldet. Es ist eine synthetische Variante eines Hormons namens Alpha-MSH, das im Körper die Hautbräunung anregt.

Jasmin Barman konnte das Medikament vergangenen Sommer zum ersten Mal selber anwenden. Dies dank einer Spezialbewilligung für seltene Krankheiten durch die Krankenkassen. Es sei gut verträglich und verdunkle ihre Haut merkbar, sagt sie. Als Bräunungsmittel zu rein kosmetischen Zwecken eigne es sich jedoch nicht, fügt Barman an – zu wenig ist über die Langzeitwirkung bekannt. Zudem muss das Medikament unter die Haut an der Hüfte implantiert werden.

Für Jasmin Barman überwiegen jedoch die Vorteile. Dank des Hormonpräparats kann sie statt 15 Minuten 5 Stunden an die Sonne. Eine schöne, aber noch sehr ungewöhnliche Erfahrung. Gelegenheit, sich besser daran zu gewöhnen, hat sie im nächsten Sommer, wenn sie das Medikament wieder nehmen wird. Wer weiss, vielleicht wird sie dann sogar ein Sonnenbad riskieren.

Seltene Krankheiten
Tagung an der Uni Zürich

Als «Seltene Krankheit» werden Leiden bezeichnet, die weniger als einen von 2000 Menschen betreffen und besonderer Therapien bedürfen. Heute kennt man über 7000 solcher Krankheiten. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Die restlichen betreffen Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Krebsformen und degenerative Erkrankungen. Es wird geschätzt, dass in Europa 6,5 Prozent der Bevölkerung unter Seltenen Krankheiten leiden.

In der Schweiz begeht heute die Organisation Pro Raris den dritten internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Die Allianz von Patientenorganisationen und einzelnen Betroffenen organisiert heute eine Tagung für Betroffene und Interessierte an der Uni Zürich. Sie will die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Plans für Seltene Krankheiten in der Schweiz voranbringen. *(fes)*
www.proraris.ch

Luzerner Rundschau

22 février 2013

Mael will leben

UDLIGENSWIL *Der fast fünfjährige Bub leidet an der seltenen Krankheit Niemann Pick C*

Am kommenden Samstag jährt sich zum dritten Mal der internationale Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz. Eine junge Familie aus Udligenswil gehört zu den Betroffenen: Ihr fast fünfjähriger Sohn Mael leidet an der tödlichen Krankheit Niemann Pick C. Wir haben Mael und seine Familie besucht.

Matthias und Claudia Oetterli mit ihren drei Jungs. Von links: Lian, Nevin und Mael.

BILD: JEANNETTE VOLTZ

Drei Kinder wünschten sich der Radio-Journalist Matthias Oetterli (35) und seine Frau Claudia (33). Drei Söhne hat das Paar bekommen. Den fast fünfjährigen Mael, Lian (3) und Nevin (15 Monate). Drei aufgeweckte, prächtige Buben, die ihre Eltern ganz schön auf Trab halten. Dass ihr Ältester, Mael, an einer tödlichen Krankheit leidet, sieht man dem aufgeweckten Fünfjährigen im Moment noch nicht an.

Als Mael am 18. April 2008 nach einer langen und schwierigen Geburt auf die Welt kam, waren die Eltern überglücklich, dass er, abgesehen von einer kleinen Narbe auf seiner Nase, kerngesund schien.

Mael entwickelte sich prächtig. Als er sechs Monate alt war, bemerkte Claudia Oetterli bei der Babymassage, dass sich Maels Bauch auf der rechten Seite hart anfühlte. Die junge Mutter konsultiere daraufhin den Kinderarzt, der eine Ultraschalluntersuchung anordnete. Diese bestätigte, dass Maels Milz viel zu gross war. Es folgten Blutuntersuchungen, ein erster Verdacht wurde geschöpft. «Man vermutete, dass die Milz durch den Zytomegalie-Virus so gross war, da Antikörper in Maels Blut gefunden wurden», sagt Matthias Oetterli. Diese Diagnose erwies sich jedoch als falsch, da Maels Milz weiter wuchs und auch seine Blutwerte auffällig wurden. Als der Junge 19 Monate alt war, wurden bei einer Knochenmarkpunktion die für die Speicherkrankheit Niemann Pick C typischen Schaumzellen gefunden. Ein Hammerschlag für die jungen Eltern. Claudia Oetterli war zu diesem Zeitpunkt im sechsten Monat schwanger mit ihrem zweiten Sohn Lian. «Die Wahrscheinlichkeit, dass auch er unter dieser Krankheit litt, lag bei 25 Prozent», sagt Claudia Oetterli. «Die Sorge um das ungeborene Kind und die Angst um Mael raubte uns fast den Verstand.»

Krankheitsverlauf ist unterschiedlich

In der Schweiz leben insgesamt neun Menschen mit der Diagnose Niemann Pick C. Ausser Mael sind in der Schweiz ausschliesslich Erwachsene von der Erbkrankheit betroffen. Die Schweiz ist damit nicht der Regelfall. Die durchschnittliche Lebenserwartung von NPC-Patienten liegt bei 16 Jahren.

Bei der heimtückischen Krankheit kann das körpereigene Cholesterin nicht abgebaut werden und bleibt in den Zellen hängen. Maels Milz wurde im Januar 2013 wieder per Ultraschall untersucht. «Mittlerweile ist sie auf 18 Zentimeter angewachsen», sagt Claudia Oetterli.

Der Verlauf der Krankheit ist von Patient zu Patient sehr unterschiedlich. «Maels Muskelkraft ist beeinträchtigt, ebenso seine Koordination und Feinmotorik», erklärt der Vater. Er habe einen schwachen Körpertonus. Für Aussenstehende wirke Mael vielleicht etwas tolpatschig, sonst sehe man ihm die Krankheit nicht auf den ersten Blick an. Mael werde aber alles verlernen, was er gelernt hat und am Schluss schwerstbehindert sterben.

Claudia Oetterli hat während des Gespräches immer wieder mit den Tränen zu kämpfen. Akribisch hat sie im Internet recherchiert, will alles über die Krankheit ihres Sohnes erfahren. Seit zwei Jahren bekommt Mael das von Swissmedic zugelassene Medikament Zavesca. Es hilft zwar, den Krankheitsverlauf zu verzögern, eine Heilung gibt es nicht. Das Medikament ist extrem teuer und nicht auf der Spezialitätenliste des Bundes. Das heisst: Es muss nicht automatisch von der IV bezahlt werden. «Die IV über-

> SEITE 3

nimmt das Medikament jeweils nur für ein Jahr. Wir müssen jedes Jahr wieder einen Antrag stellen und hoffen, dass Mael es bekommt», sagt Matthias Oetterli. Diese Ungewissheit sei eine zusätzliche Belastung. Neben der medikamentösen Behandlung geht Mael wöchentlich zur Physiotherapie, in die Spielgruppe, ins Muki-Turnen und ab und zu reiten. Im Sommer darf er in den Kindergarten. Darauf freut er sich sehr.

7000 seltene Krankheiten

In der Schweiz sind rund eine halbe Million Menschen von seltenen Krankheiten betroffen, von denen es rund 7000 verschiedene gibt. Nur für die wenigsten gibt es aber überhaupt Therapien. ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz. Der Anlass richtet sich an Menschen mit einer seltenen Krankheit, ihre Angehörigen und Patientenorganisationen, Gesundheitsfachkräfte, Forscher und Politiker.

Verein NP Suisse

Zusammen mit anderen betroffenen Familien haben Matthias und Claudia Oetterli vor zwei Jahren den Verein NPSuisse gegründet. «Im November 2012 haben wir zudem für Mael und andere Kinder mit seltenen Krankheiten den Verein «Maels Leben» gegründet», sagt Matthias Oetterli. Im Dezember hat eine Freundin der Familie eine Spendeaktion zugunsten des Vereins «Maels Leben» auf der Crowdfunding-Plattform www.100-days.net gestartet. 14 000 Franken sind bislang zusammen gekommen. Die Aktion dauert noch bis Mitte März 2013.

Claudia Oetterli führt zudem regelmässig Tagebuch auf Maels Website. Unter www.maelsleben.ch kann man nachlesen, wie es Mael geht und wie die junge Familie den Alltag meistert. Während Matthias Oetterli eher im Hier und Jetzt lebt, macht sich Claudia Oetterli grosse Sorgen um die Zukunft. «Maels Krankheit hat unsere Familie extrem zusammengeschweisst», sagt sein Vater. Letzte Woche war Claudia Oetterli in Madrid. Sie hat dort ein dreijähriges Mädchen besucht, das ebenfalls an Niemann Pick C leidet. Das Kind erhält mit einer

Sonderbewilligung ein neues Medikament, das über ein so genanntes «Ommaya-Reservoir», verabreicht wird. Das Plastik-Teil wird unter der Haut des Vorderkopfes eingepflanzt. Durch einen feinen Schlauch gelangt das Medikament von hier aus tröpfchenweise ins Gehirn. Claudia und Matthias Oetterli möchten, dass Mael dieses Medikament auch so schnell als möglich erhält.

Das Medikament wird nicht nur in Spanien, sondern auch im Rahmen einer Studie am National Institutes of Health (NIH) in den USA getestet. Möglicherweise kann Mael auch an dieser Studie teilnehmen, sicher ist es aber nicht.

Deshalb suchen Claudia und Matthias Oetterli auch Möglichkeiten in der Schweiz. «Wir müssten nun ein Spital und einen Arzt finden, der für uns das Gesuch einreicht», sagt Matthias Oetterli. Seine Frau wäre auch bereit, regelmässig mit Mael nach Madrid zu reisen, falls sich in der Schweiz niemand finden würde oder Mael nicht an der Studie des NIH teilnehmen kann. «Wir geben die Hoffnung nicht auf, dass Mael vielleicht doch eine Zukunft hat und noch lange bei uns bleibt.»

Jeannette Voltz

Niemann Pick C

NPC ist eine sehr seltene, vererbte und unheilbare Speicherkrankheit. NPC-Patienten können ein körpereigenes Cholesterin nicht richtig verarbeiten, weshalb sich der Stoff in toxischen Mengen anhäuft und es zum Zelltod kommt. Je früher neurologische Symptome diagnostiziert werden, desto geringer ist in der Regel die Lebenserwartung für die Patienten und desto schwerwiegender ist der Verlauf. Es gibt ein zugelassenes Medikament, das die Krankheit verzögern kann. Es ist extrem teuer und nicht auf der Spezialitätenliste des Bundes. Dies führt dazu, dass die IV oder die Krankenkassen das Medikament nicht zwingend übernehmen müssen.

www.npsuisse.ch
www.maelsleben.ch

Tag der Seltenen Krankheiten
Samstag, 23. Februar 2013 von 10.15 bis 17.00 Uhr an der Universität Zürich-Irchel. Weitere Infos: www.proraris.ch .

GlücksPost

14 février 2013

Tag der seltenen Krankheiten

Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden, haben ganz speziell Probleme, eine richtige Diagnose, gute Informationen und eine passende Therapie zu bekommen. Ihnen ist deshalb ein ganz besonderer Tag im Jahr gewidmet: der 23. Februar.
An der Universität Zürich findet an diesem Tag ein Anlass statt, an dem zahlreiche Organisationen und Ärzte über ihre Projekte berichten. Im Erfahrungsaustausch, bei Diskussionen und bei Gesprächen am runden Tisch erarbeiten die Teilnehmer zudem eine Strategie im Kampf gegen seltene Krankheiten.
Mehr Informationen dazu finden Sie auf www.proraris.ch

pharmaJournal

Janvier 2013

Seltene Krankheiten

ProRaris, das Sprachrohr der Patienten mit einer Seltenen Krankheit in der Schweiz

*Christine de Kalbermatten**

Das pharmaJournal begann im November 2011 mit der Publikation einer Artikelserie zu den Seltenen Krankheiten. In dieser Ausgabe befassen wir uns näher mit ProRaris, der Allianz, die Patientenvereinigungen und isolierte Kranke in der Schweiz vernetzt. Über 6% der Bevölkerung sollen von Seltenen Krankheiten betroffen sein.

Die 2010 gegründete Allianz Seltener Krankheiten-Schweiz koordiniert die Anstrengungen ihrer Mitglieder zur Verbesserung der Behandlung Seltener Krankheiten. ProRaris zählt 45 Patientenvereinigungen und über 50 isolierte Kranke (gesamthaft ca. 18000 Mitglieder). Als Mitglied von Eurordis, der europäischen Vereinigung für Seltene Krankheiten, ist sie das Sprachrohr der Patienten mit einer Seltenen Krankheit in der Schweiz, vor allem gegenüber den politischen Behörden. Sie ist politisch und ökonomisch unabhängig.

Geleitet von einem Team aus Patienten, Angehörigen und engagierten Fachpersonen, will ProRaris einerseits die Seltenen Krankheiten einem breiten Publikum besser bekannt machen und andererseits sie von den Behörden anerkennen lassen. Die Verbesserung der Behandlung stellt in den Augen der Allianz ein wichtiges Problem der öffentlichen Gesundheit dar; sie kämpft um einen gleichberechtigen Zugang zu den Pflegeleistungen. Die Dringlichkeit der Situation verlangt nach uneingeschränkter Unterstützung durch die Politik. Die Schweiz darf innerhalb Europas nicht abseits stehen und muss die Herausforderung, die die Seltenen Krankheiten darstellen, voll und ganz annehmen. Die Allianz handelt im Hinblick auf die Verwirklichung der vom BAG versprochen nationalen Strategie für die Seltenen Krankheiten, indem sie garantiert, dass den Bedürfnissen der Patienten Rechnung getragen wird und diese einen aktiven Part in der Erarbeitung der Massnahmen, die sie betreffen, erhalten.

Zusammen mit pharmaSuisse und weiteren Partnern ist ProRaris Gründungsmitglied der IG Seltene Krankheiten, die von Nationalrätin Ruth Humbel präsidiert wird.

*Christine de Kalbermatten, Apothekerin und Vorstandsmitglied von ProRaris

Die Krankheiten sind selten, die Patienten aber zahlreich

Nach der europäischen Definition, die die Schweiz 2002 übernahm, werden Affektionen als selten eingestuft, deren Prävalenz unter 1:2000 liegt und für deren Behandlung pluridisziplinäre und administrative Massnahmen nötig sind. Sie sind chronisch und invalidisierend und können die Überlebensprognose in Frage stellen. Es wurden mehr als 7000 Seltene Krankheiten identifiziert. Ihre Ursache ist in 80% der Fälle genetischen Ursprungs; weitere Auslöser sind Infektionen, Autoimmunkrankheiten, degenerative Krankheiten und Tumore. Die Hälfte der Krankheitsfälle betrifft Kinder unter fünf Jahren. In der Schweiz sollen gegen 500000 Personen betroffen sein, also mehr als 6% der Bevölkerung.

Trotz Unterschieden haben diese Krankheiten viel gemeinsam

→ Verzögerungen und Fehler in der Diagnose: ein Viertel der Patienten wartet 5 bis 30 Jahre auf die richtige Diagnose; diese Verzögerung kann schwerwiegende Folgen haben, wie die Geburt weiterer Kinder mit der gleichen Krankheit;

→ Administrative Irrfahrten und juristische Unsicherheiten: Schwierigkeiten, bei den zuständigen Instanzen zu landen, Unklarheiten über die Rückvergütung durch Sozial- und Krankenversicherung;

→ Lückenhafte Information: Patienten, Gesundheitsfachpersonen, politi-

. / .

schen, administrativen und schulischen Instanzen und dem Publikum fehlen Informationen;
→ Fehlende wissenschaftliche Forschung: beschränkte Patientenzahlen, kostenintensive Forschung, keine spezifischen Förderungsmassnahmen auf nationaler Ebene;
→ Unzulänglichkeit von Therapie und Betreuung: mit wenigen Ausnahmen besteht keine Hoffnung auf eine effiziente Therapie; die Massnahmen sind komplex und schwierig zu koordinieren, adaptierte Strukturen fehlen und oft besteht kein medizinischer Konsens;
→ Psychosoziale Isolation: die fehlende Anerkennung, die zu den Schwierigkeiten einer chronischen Krankheit hinzukommt, verstärkt die Isolation der betroffenen Patienten;
→ Schwierige schulische und berufliche Integration: die Massnahmen sind nicht genügend abgesprochen und adaptiert.

Ein symbolisches Beispiel

Der Bericht einer Apothekerkollegin illustriert diese Situation perfekt: Birgitt Scharwath ist die Mutter von Michael, der 1993 geboren wurde und an Homocystinurie leidet. Der Neugeborenen-Test wird leider nicht systematisch durchgeführt. Eine frühzeitig gestellte Diagnose würde aber das Auftreten von Komplikationen

Der Bericht von Michael illustriert die dringende Notwendigkeit einer nationalen Strategie für die Seltenen Krankheiten.

dank einer sofort eingeführten spezifischen Diät verhindern.

Nichts deutete bei Michael auf irgendeine Anomalie hin. Im Alter von gegen einem Jahr beobachten die Eltern eine Verzögerung in der allgemeinen Entwicklung. Der Pädiater gibt sich aber zuversichtlich. Ein Koordinationsmangel, das fehlende Sprechen und eine Verspätung im Aufrechtgehen beunruhigen die Eltern zusehends. Der Kinderarzt schlägt den Besuch einer Erziehungsberaterin, die nach Hause kommt, vor. Diese rät zur Konsultation bei einem Ophtalmologen, der eine starke Kurzsichtigkeit feststellt und nicht weitersucht. Parallel dazu wird Michael im Universitätsspital Lausanne einer Serie von Tests in der Neuropädiatrie unterzogen. Eine gewöhnliche Einschulung kommt nicht in Frage; die Ärzte sprechen sich für einen spezialisierten Unterricht für Kinder mit einer Sprachbehinderung im Zusammenhang mit psycho-affektiven Störungen aus (die Psychiater vermuten eine autistische Störung). Die Eltern sind einverstanden, da die Betreuung angemessen ist: Transportdienst, Logopädin und Psychologe. Das Einholen einer zweiten augenärztlichen Meinung erlaubt eine Fokalisierung auf das Screening nach metabolischen Krankheiten mit einer Linsenluxation. Die Diagnose Homocystinurie (siehe Kasten) wird erst im Alter von vier Jahren gestellt. Trotz allem sind die Eltern erleichtert, all den Symptomen ihres Sohnes endlich einen Namen geben zu können, doch sehr schnell wird die Erleichterung von einer immensen Enttäuschung über die Betreuung abgelöst. Michael wird von der Schule gewiesen, da «seine Störung nicht psycho-affektiv ist, sondern durch eine Krankheit verursacht wird». Die medizinische Begleitung wird allerdings sehr sorgfältig weitergeführt. Gegenüber ei-

3. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz

Zum dritten Mal in Folge organisiert ProRaris in Zusammenarbeit mit RaDIZ (Rare Disease Initiative Zurich, der Universität Zürich) am 23. Februar 2013 an der Universität Zürich-Irchel den Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Dieser Tag für Begegnung, Austausch und Information vereinigt Patienten, ihre Angehörigen, ihre Interessenverbände, Gesundheitsfachpersonen, Forscher, Politiker und Medien, ohne das Publikum zu vergessen. Seit Nationalrätin Ruth Humbel im Dezember 2010 ein Postulat für eine nationale Strategie zu den Seltenen Krankheiten eingereicht hat, hegen die Patienten Hoffnung. Sie wünschen sich, dass Behörden und Politiker endlich die Dringlichkeit der Situation einsehen und ihre Versprechen wahrmachen!

nem solch «einzigartigen» Fall zeigen sich die Ärzte nun sehr aufmerksam, was bis anhin nicht der Fall war. Einzig eine proteinarme Diät kann die Verschlechterung der Symptome stoppen. Michael wird zusätzlich betreut, um Komplikationen (Osteoporose, Herzprobleme, Thrombosen) zu verhindern; nach Abschluss des Wachstums können in einer Operation die mit fünf Jahren verlorenen Linsen ersetzt werden. Punkto Sprachentwicklung bestehen keine Sorgen mehr! Nach einem Skiunfall im Alter von fünfeinhalb Jahren war Michael während eines Monats hospitalisiert. Dank der erzwungenen Immobilität konnte er sich ganz auf seine Sprache konzentrieren. Michael entwickelt sich heute in geschütztem Rahmen; eine leichte geistige Zurückgebliebenheit erlaubt aber keinen «normalen» Schulbesuch.

Dieser Bericht illustriert die dringende Notwendigkeit einer nationalen Strategie für die Seltenen Krankheiten.

Strategische Ziele eines nationalen Plans

Eine nationale Strategie für Seltene Krankheiten hätte als Ziel:

→ Eine Bestandesaufnahme der Schwierigkeiten und Erwartungen der Betroffenen;

→ Ein erleichterter Zugang zu Diagnose, Behandlung, Medikamenten und medizinisch-sozialer Betreuung, Schaffen von Referenzzentren;

→ Eine Kodifizierung, eine Definition und eine Liste der Seltenen Krankheiten;

→ Eine koordinierte pluridisziplinäre therapeutische Behandlung (Expertisezentren);

→ Eine Angemessenheit der Rückerstattungskriterien;

→ Rahmenbedingungen und öffentliche Unterstützung der Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten, Beteiligung an internationalen Programmen;

→ Schaffung und Zugang zu zentralen Registern und Biobanken;

→ Anerkennung und Einbezug von Patientenorganisationen als Informationsinhaber und unumgängliche Experten für alle Personen, die am Aufbau effizienter und koordinierter Massnahmen im Bereich Seltener Krankheiten beteiligt sind;

→ Informationskampagnen für ein Ziel- und das allgemeine Publikum.

pharmaJournal

Janvier 2013

Homocystinurie

Homocystinurie ist eine autosomal rezessiv vererbte metabolische Krankheit: beide Allele des Gens müssen anormal sein, damit die Krankheit ausbricht. Es bestehen verschiedene Varianten der Krankheit. Der individuelle Befall ist von einem zum andern Patienten sehr unterschiedlich. Die klassische, durch einen Enzymmangel ausgelöste Homocystinurie ist charakterisiert durch einen Befall der Augen, des Skeletts, des Zentralnervensystems und des vaskulären Systems.
Ausführliche Informationen unter
www.orphanet.ch

Die Rolle des Apothekers

Als Apotheker haben wir zahlreiche Trümpfe in der Behandlung Seltener Krankheiten in der Hand. Neben der lokalen Nähe, unserer leichten Zugänglichkeit, unserer Verfügbarkeit und unseren Laufmetern an Schaufenstern erlauben uns unsere regelmässigen Kontakte mit dem Publikum, das täglich unsere Offizin betritt, den Aufbau eines Vertrauensverhältnisses mit den Patienten. Unsere umfassende Kenntnis des Patienten, unsere Glaubwürdigkeit gegenüber dem Publikum als Gesundheitsexperten und unsere professionellen Kompetenzen prädestinieren uns, eine entscheidende Rolle zu spielen. Wir stellen das ideale Relais dar, um den Erwartungen der betroffenen Patienten besser zu entsprechen und diese beispielweise an entsprechende Patientenorganisationen weiterzuleiten. Wir sind ebenfalls das letzte Glied in der Kette, das einen Zusammenschluss zahlreicher isolierter Patienten ermöglicht.

Unsere Weiterbildung sollte in Zukunft spezifische Schulungs- und Informationsprogramme zu den Seltenen Krankheiten enthalten, mit im Visier Informationskampagnen für das grosse Publikum in Zusammenarbeit mit ProRaris.

In Frankreich macht eine interne Kommission des Ordre national des pharmaciens, die Cespharm (Comité d'éducation sanitaire et sociale de la pharmacie française) auf den Apotheker als Erzieher in Sachen Gesundheit aufmerksam. Die Homepage der Cespharm verfügt über eine Spalte zum Thema Erbkrankheiten und Seltene Krankheiten, in der der Apotheker als verantwortliche Fachperson und Wegbereiter beschrieben wird.

Eurordis hat eben eine Pilotuntersuchung zur Anwendung von Medikamenten ohne Indikation (off label use) gegen Seltene Krankheiten durchgeführt. Deren Resultate, die letzten Herbst in London vorgestellt wurden, befürworten die Erforschung neuer Informationsquellen zum off label-Einsatz von Medikamenten, vor allem in Zusammenarbeit mit Gesundheitsfachpersonen. Hier können wir eine weitere Trumpfkarte ausspielen.

In Sektoren ausserhalb der Offizin, haben die Spitalapotheker ihre Aktivitäten schon angepasst. Noch vor kurzem bestand ihre Hauptaufgabe in der Herstellung spezifischer Medikamente für das Spital. Heute haben die Herstellungsverfahren für grosse Mengen einer individualisierten Fabrikation von Medikamenten (adaptierte Medikationsformen und Dosierungen) nicht zuletzt zur Behandlung Seltener Krankheiten Platz gemacht. ▮

Korrespondenzadresse
ProRaris – Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Chemin de la Riaz 11
1418 Vuarrens
Tel. & Fax 021 887 68 86
E-Mail: contact@proraris.ch

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

Liebe Leserin, lieber Leser

Der Weg zur Diagnose einer Seltenen Krankheit gleicht oft der sprichwörtlichen Suche nach der Nadel im Heuhaufen. Die Beispiele von Michael Scharwath und Sevin Öcal und ihren Familien illustrieren dies sehr deutlich.

Was sind Seltene Krankheiten? Wie häufig kommen sie vor und wie viele Personen sind davon betroffen? Esther Neiditsch beantwortet diese Fragen und zeigt auf, warum es die ProRaris mit ihren 43 Patientenorganisationen der verschiedenen Seltenen Krankheiten braucht. Zudem stellt sie das Dienstleistungsangebot der Vereinigung vor und weist auf den Internationalen Tags der Seltenen Krankheiten hin, der jährlich weltweit am 28. oder 29. Februar stattfindet und der in der Schweiz von ProRaris organisiert wird.

Auch wenn es den direkt Betroffenen oft nicht so vorkommt, sind die Forscher nicht untätig, an den meisten Schweizer Universitätsspitälern wird geforscht, so auch am Kinderspital Zürich, wo eine langjährige Tradition in der Grundlagenforschung von vererbten seltenen Krankheiten besteht. Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner berichtet darüber sowie über die «Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ» .

In dieser Ausgabe schauen wir zurück auf den Auftritt des SVA an der IFAS 2012. Den Bericht über den erfolgreichen SVA-Kongress in Davos werden Sie in der nächsten Ausgabe der PraxisArena finden.

Auch wenn der November uns wettermässig noch nicht auf den Winter und die Weihnachtszeit eingestimmt hat, nähert sie sich mit Riesenschritten.

Ich wünsche Ihnen frohe Festtage und viel Freude, Glück und Erfolg im neuen Jahr.

Beatrice Bimbaum

. / .

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

Was ist eine Seltene Krankheit?

Esther Neiditsch
Geschäftsleiterin
Association ProRaris
Chemin de la Riaz 11
CH-1418 Vuarrens
Tel. & Fax 021 887 68 86

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn die Prävalenz weniger als 5 von 10000 Einwohnern beträgt. Heute sind zwischen 7000 und 8000 Seltene Krankheiten bekannt und jede Woche werden neue entdeckt. In Europa leiden rund 30 Millionen Menschen an einer Seltenen Krankheit, in der Schweiz wird die Zahl auf 500000 geschätzt.

Ein Viertel der Betroffenen braucht zwischen 5 und 30 Jahren, um eine korrekte Diagnose zu erhalten. Diese lang andauernde Ungewissheit hat kognitive, psychologische und physische Folgen, stellt das Vertrauen in das medizinische Fachwissen auf eine harte Probe, führt zu falschen Therapien oder gar zu verfehlten chirurgischen Eingriffen und auch zur Geburt weiterer Kinder mit derselben Pathologie innerhalb einer Familie.

Wie aus den Beispielen in diesem Heft ersichtlich ist, haben Patienten mit Seltenen Krankheiten nicht nur mit rein medizinischen Problemen zu kämpfen. In ihrem Alltag stehen sie und ihre Familien vor einer Vielzahl weiterer Hürden, die mehr oder weniger hoch sein können. So ist unter anderem die Rechtsunsicherheit und Diskriminierung in Bezug auf die Übernahme der Kosten durch die Invalidenversicherung und Krankenkassen für die Patienten und ihre Familien in unserem Land oft eine schwere Belastung. Dies geht soweit, dass Betroffene der Simulation bezichtigt werden und man ihnen selbst eine bescheidene Unterstützung versagt.

Die Vergütungsproblematik hat sich seit einem wegweisenden Bundesgerichtsurteil vom November 2010 noch verschärft. Einer an Morbus Pompe erkrankten, damals 70-jährigen Patientin wurde die weitere Vergütung eines Arzneimittels aus Kostengründen verweigert. Das Medikament stand damals nicht auf der Spezialitätenliste. Darüber hinaus bezeichnete das Bundesgericht 100000 Franken als Obergrenze für eine Therapie in der Grundversicherung, obwohl es in einem Einzelfall urteilte. Zahlreiche Versicherungen strichen daraufhin die Vergütung von Behandlungen von Patienten mit Seltenen Krankheiten umgehend, obwohl insgesamt höchstens 2,5% bis 3% der Medikamentenkosten in der Grundversicherung auf solche Pathologien entfallen!

Wegen ihrer Seltenheit sind diese Erkrankungen für die Forschung vordergründig wenig interessant. Die Kosten bis zur Entwicklung eines Medikaments scheinen zu hoch, um durch den Verkauf an eine geringe Zahl von Patienten aufgewogen werden zu können. Zusehends entdecken aber auch grosse Unternehmen, dass Seltene Krankheiten oft Modellcharakter haben. Es kommt nämlich immer wieder vor, dass ein Mechanismus, der bei einer seltenen Pathologie funktioniert, auch bei häufigeren Erkrankungen angewendet werden kann.

Noch fehlt es an vielen Stellen an Informationen über Seltene Krankheiten. Auch vom medizinischen Fachpersonal kann niemand erwarten, 7000 bis 8000 Erkrankungen zu kennen. Es ist deshalb wichtig, dass Ärzte, Pflegende und andere Kontaktpersonen die Problematik als solche erkennen und sich bei Bedarf an Spezialisten wenden können. In einigen europäischen Ländern wurden dazu Expertenzentren erfasst und zertifiziert. Auch in der Schweiz kommt die konkrete Umsetzung solcher Bestrebungen langsam aber sicher in Gang.

Ein wichtiges Hilfsmittel in diesem Zusammenhang sind Register und Biobanken. Sie sind eine unerlässliche Basis für die Forschung. Sie sind auch für die Spezialärzte ein zentrales Instrument. Ohne Daten tappen wir im Dunkeln. Wir brauchen sie, um uns international vernetzen zu können und zu verstehen, wo die Schwerpunkte zu legen sind. Wenn wir Daten, Erkenntnisse und Gewebeproben nicht zentral und nach international anerkannten Kriterien speichern, sind sie nicht nutzbar.

Aus diesen und weiteren Gründen hat der Europäische Rat den EU-Mitgliedstaaten 2009 die Ausarbeitung von Massnahmen im Bereich Seltener Krankheiten empfohlen. In der Schweiz hat Nationalrätin Ruth Humbel im Dezember 2010 einen Vorstoss für eine Nationale Strategie zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Krankheiten eingereicht. Die Patienten hoffen, dass unsere Behörden und Politiker die Dringlichkeit des Sachverhalts erkannt haben und konkrete Schritte in die Wege leiten!

Esther Neiditsch

. / .

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ

Prof. Dr. med.
Matthias Baumgartner
Leiter klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten RaDIZ
Extraordinarius für Stoffwechselkrankheiten

Abteilung für Stoffwechselkrankheiten
Universitäts-Kinderspital
Steinwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
Schweiz

Matthias.Baumgartner@kispi.uzh.ch

Leben mit einer angeborenen Stoffwechselkrankheit

Die Geburt eines Kindes ist für Eltern der schönste Moment. Stammhalter Max ist ein Sonntagskind. Schwangerschaft und Geburt verliefen völlig normal. Aber ganz gesund war Max nicht. Eine erste Entgleisung erlebten die jungen Eltern nach einem halben Jahr. Max erbrach sein Essen, hyperventilierte. Auf der Intensivstation wurde der Schwerkranke in ein künstliches Koma versetzt und dann diversen Tests unterzogen. Rasch war klar, dass es sich um eine Stoffwechselkrankheit aus der Gruppe der Organoazidurien handelt. Max wurde richtig therapiert und erlitt keine bleibenden Schäden.

Strenge Diät und Vitamin-B12-Spritzen

Wochen später, nach einer Hautbiopsie, stellte sich endgültig heraus, an welcher Krankheit Max leidet: An Methylmalonacidurie. Der heute fünfjährige Bub kann wegen eines Enzymdefektes gewisse Aminosäuren nicht verstoffwechseln. Er muss eine strenge, eiweissreduzierte Diät einhalten. Schwierig für ein Kind, wenn es auf Leckereien wie Kuchen verzichten muss, auf normales Brot, Milchprodukte, Fleisch, Schokolade, usw. Diese Diät muss regelmässig angepasst werden an die aktuelle Stoffwechselsituation, sowie an Alter, Grösse und Gewicht. Zudem erhält Max jede Woche eine Vitamin-B12-Spritze.

Zellgift Ammoniak

Eltern und Betreuungspersonen führen genau Buch, wie viel Energie das Kind zu sich nimmt. Denn es gilt weitere Entgleisungen zu verhindern. Situationen also, in denen der Organismus unzureichend mit Energie versorgt ist und eine katabole Situation eintritt. In so einem Zustand würde der Körper Aminosäuren als Energiesubstrat verbrennen und verschiedene toxische Zwischenprodukte wie das Zellgift Ammoniak freisetzen, und das könnte irreparable Schäden anrichten.

Gendefekt bei den Eltern

Da es sich um eine autosomal rezessiv vererbte Stoffwechselkrankheit handelt, sind beide Eltern gesunde Träger der Krankheit. Bei jeder Schwangerschaft besteht eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, dass ein weiteres Kind krank wird. Ein Schock. Denn das Ehepaar wollte noch mehr Kinder. Ein Test in der elften Schwangerschaftswoche zeigte, dass die Familie bei den folgenden Schwangerschaften mehr Glück hatte - es kamen 3 weitere, gesunde Kinder zur Welt. Die vier Kinder sind ein grosses Geschenk. Max geht tagsüber in eine Privatschule, wo es möglich ist, die strenge Diät einzuhalten. Er ist ein vifer Bub, saugt Informationen auf und entwickelt sich normal. Jeden Freitag erhält er vom Hausarzt eine Vitamin B12-Spritze und zu Untersuchungen muss er regelmässig ins Spital.

Unsichere Langzeitprognose

Die Krankheit bringt es mit sich, dass Max's Niere täglich geschädigt wird und langfristig auch Schädigungen des zentralen Nervensystems und anderer Organe zu befürchten sind. Natürlich wünschen ihm alle ein gesundes Leben. Und damit dieser Wunsch in Erfüllung geht, fördert die Universität Zürich seit kurzem einen klinischen Forschungsschwerpunkt für Seltene Krankheiten.

Klinischer Forschungsschwerpunkt für Seltene Krankheiten an der Universität Zürich

Seltene Krankheiten haben äusserst negative Auswirkungen auf die Lebensqualität der Betroffenen, hauptsächlich Kinder, sowie auf deren Familien. Man geht davon aus, dass alleine in der Schweiz etwa 500 000 Personen an einer Seltenen Krankheit leiden. Die medizinische Behandlung von Patienten mit Seltenen Krankheiten

. / .

weist derzeit grosse Defizite auf. Aufgrund der geringen Häufigkeit der einzelnen Krankheiten ist oft nur wenig über den Verlauf und die zugrunde liegenden Mechanismen bekannt. Als Folge davon fehlen standardisierte Diagnose- und Therapieverfahren. Klinische und biologische Informationen zu den Krankheiten sind oft verstreut und schwer zugänglich. Studien über Seltene Krankheiten basieren bestenfalls auf kleinen Fallserien, was deren Aussagekraft begrenzt. Ausserdem gibt es wenige geeignete Tiermodelle, mit denen diese Krankheiten untersucht werden können. Schliesslich sind Seltene Krankheiten als Forschungsprojekte für die Pharmaindustrie in der Regel uninteressant, da daraus entwickelte Medikamente als nicht gewinnbringend angesehen werden.

An der Universität Zürich und den universitären Spitälern, insbesondere am Kinderspital, besteht eine langjährige Tradition in der Grundlagenforschung, angewandten und klinischen Forschung von vererbten Seltenen Krankheiten. So wurde z.B. die Zystische Fibrose, das Fanconi Syndrom oder der schwere kombinierte Immundefekt (SCID) von Forschern am Kinderspital Zürich erstbeschrieben.

Der klinische Forschungsschwerpunkt über Seltene Krankheiten der Universität Zürich – «Rare Disease Initiative Zurich» (RaDIZ), hat zum Ziel, Betreuung und Outcome von Patienten mit Seltenen Krankheiten zu verbessern. Hierzu nützt RaDIZ bestehende Stärken und schafft Synergien zwischen Grundlagen- und klinischen Forschern zur Entdeckung neuer Krankheitsentitäten und Krankheitsmechanismen und zur Entwicklung besserer therapeutischer Strategien. Die Basis von RaDIZ bildet ein interdisziplinäres Referenzzentrum für Patienten mit Seltenen Krankheiten. Besondere Aufmerksamkeit wird dabei auch der Transition von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin geschenkt, welcher eine zunehmende Bedeutung zukommt, da immer mehr Kinder mit Seltenen Krankheiten das Kindesalter überleben.

Als essentieller Teil des Programms soll das Bewusstsein für Seltene Krankheiten in Zürich und der Schweiz gestärkt und die Zusammenarbeit in verschiedenen Bereichen (lokal, national, international) gefördert werden. Zur Förderung des Nachwuchses wird erstmals Anfang Juli 2013 eine «Summer School for Rare Diseases» durchgeführt, welche nebst wissenschaftlichen Themen insbesondere auch ethische Aspekte wie die hohen Kosten von «orphan drugs» oder präsymptomatische genetische Tests behandeln wird.

RaDIZ bietet eine ausgezeichnete Möglichkeit, auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten eine führende Rolle in Europa zu erlangen und dadurch Top-Forscher anzuziehen und dringend benötigte Nachwuchskräfte auszubilden.

Matthias Baumgartner

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

Homocystinurie

Die Geschichte eines Betroffenen: Michael Scharwath

Esther Neiditsch
Geschäftsleiterin
Association ProRaris
Chemin de la Riaz 11
CH-1418 Vuarrens
Tel. & Fax 021 887 68 86

Eine über Jahre verzögerte Diagnose und eine falsche Behandlung können für den Patienten verheerende Folgen haben. Niemand weiss dies besser als die Apothekerin Birgitt Scharwath. Ihr Sohn Michael, der 1993 zur Welt kam, leidet an Homocystinurie. Für diese seltene Stoffwechselerkrankung (in Deutschland 1:20000 bis 1:130000; Quelle vfass.de) gibt es ein Neugeborenen-Screening, das aber nicht überall in der Schweiz durchgeführt wurde. Die Mutter bemerkte, dass ihr Sohn erst spät gehen und nicht richtig sprechen lernte und seine psychomotorische Koordination schlecht war. Der Kinderarzt beruhigte sie, riet aber einen Augenarzt aufzusuchen, da er Michael für kurzsichtig hielt. Der 5-jährige Junge war aber nicht in der Lage zu beschreiben, was er auf den ihm gezeigten Tafeln sah. Er konnte ja nicht gut reden. Der Augenarzt verschrieb ihm wegen der starken Kurzsichtigkeit eine Brille.

Die Mutter entschloss sich, eine Zweitmeinung einzuholen. Der zweite Augenarzt entdeckte eine Luxation der Augenlinsen, ein Symptom verschiedener Stoffwechselkrankheiten. Noch gleichentags wurde im Waadtländer Universitätsspital CHUV anhand einer einfachen Urinprobe die Diagnose Homocystinurie gestellt. Wäre dies bei der Geburt geschehen, hätte Michael eine strikte Diät einhalten müssen. Damit hätte er sich normal entwickelt und die gravierenden Folgen wären ausgeblieben.

Heute ist nicht nur Michaels Sehvermögen beeinträchtigt. Er leidet an Osteoporose, Thrombosenbildung, Skelettanomalien und einer mentalen Retardierung. Die Betreuung und Integration von Michael war unbefriedigend. Seine intellektuellen Fähigkeiten reichten nicht aus, um dem Unterricht in der Sehbehindertenschule folgen zu können. In der Sonderschule fühlte er sich nicht wohl. Heute arbeitet er in einer geschützten Werkstatt der IV. Bald wird er aber 20 und braucht damit eine neue Lösung.

Esther Neiditsch

Homocystinurie

Die Homocystinurie I ist eine angeborene, nicht geschlechtsbezogene (autosomal) und rezessiv vererbte (d.h. das gesunde Erbmerkmal überdeckt das kranke) Störung im Stoffwechsel der schwefelhaltigen Eiweissbausteine (Aminosäuren).
Anzeichen (Symptome) der Erkrankung (vor Behandlungsbeginn bzw. ohne Behandlung):
Die Krankheitszeichen treten in der Regel frühestens im dritten Lebensjahr auf und sind sehr unterschiedlich. Sie betreffen zunächst meist die Augen (Linsenschlottern, Kurzsichtigkeit, grauer Star, Netzhautablösung), später die Knochen (z.B. Langgliedrigkeit, Hochwuchs, Verminderung des Mineralsalzgehaltes) und bei zwei Dritteln der Betroffenen das Gehirn (Intelligenzminderung, Krampfanfälle). Die Hälfte der Patienten mit Homocystinurie erleiden Blutgefässverschlüsse (Thromboembolien), besonders in den Beinen. Herzinfarkte sind aber auch wesentlich häufiger, als bei Stoffwechselgesunden.

Diagnose:
Erkannt werden kann die Homocystinurie durch die Messung der Konzentrationen von Homocystin im Urin sowie von Homocytein (und Methionin, aus dem Homocystein entsteht) im Blut.

Behandlung:
Die Behandlung der Homocystinurie I besteht in einer Kombination von Medikamentengabe und einer Diät.

Prognose:
Die Zukunft der Patienten sieht umso besser aus, je ausgeprägter die Ansprechbarkeit auf Vitamin B6 ist. Sie wird umso ungünstiger, je ausgeprägter die Neigung zur Bildung von Blutgefässverschlüssen ist. Bei strikter Einhaltung der medikamentösen und diätetischen Behandlung ist die Prognose meist günstig.

. / .

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

Dystrophe Epidermolysis bullosa

Die Geschichte von Sevin Öcal und ihrer Familie

Esther Neiditsch
Geschäftsleiterin
Association ProRaris
Chemin de la Riaz 11
CH-1418 Vuarrens
Tel. & Fax 021 887 68 86

Sevin Öcal kam 2005 nach einer unauffälligen Schwangerschaft in Liestal (BL) zur Welt. Ein paar Stunden nach der Geburt bemerkten die Eltern, dass das Mädchen an den Füssen keine Haut hatte. Darauf hin wurde das Baby sofort ins Kinderspital Bruderholz verlegt, aber auch dort hatten die Ärzte dieses Krankheitsbild noch nie gesehen. Umgehend wurde ein Dermatologe beigezogen, der nach kurzer Zeit die Diagnose Dystrophe Epidermolysis bullosa stellte (DEB). Er beruhigte die Eltern insofern, als die Krankheit zwar schwer – aber mit keinerlei geistigen Behinderungen verbunden ist. Gemeinsam mit dem Pflegepersonal zeigte der Spezialist den Eltern, wie sie das Schmetterlingskind Sevin zuhause betreuen und ernähren konnten.

Sehr schnell setzten sich Herr und Frau Öcal auch mit der Patientenorganisation Debra (www.schmetterlingskinder.ch) in Verbindung, die ihnen bis heute eine grosse Stütze ist. Hier konnte die Familie aus den Erfahrungen anderer lernen und fühlte sich unterstützt. Zu Beginn war es nicht einfach, einen geeigneten Kinderarzt zu finden. In der Schweiz gibt es nur ein paar wenige Fäl-

le von EB dystrophica. Die Pflege von Sevin nimmt auch heute noch anderthalb bis zwei Stunden pro Tag in Anspruch.

Den Kontakt zu gesunden Kindern herzustellen, war schwierig. Oft zeigten sich andere Kinder schüchtern und wagten es nicht, im Park oder auf dem Spielplatz mit Sevin zu spielen. Als Sevin dreijährig war, wollte sie wie alle anderen in eine Spielgruppe. Möglich war dies nur mit einer Begleiterin, deren Bezahlung die Invalidenversicherung nicht übernehmen wollte. Auch hier sprang Debra und später die Stiftung Mosaik ein. Die Erfahrung der Spielgruppe war für Sevin äusserst positiv, da sie sich endlich mit Gleichaltrigen abgeben konnte.

Um den Übergang in den staatlichen Kindergarten möglichst reibungslos zu gestalten, entschlossen sich Sevins Eltern, die Familien der Klassenkameraden vorab mit einem Informationsblatt über Epidermolysis bullosa über die Krankheit ihrer Tochter aufzuklären. Dieses Vorgehen hat sich ausgezahlt, da am ersten Schultag niemand erschrak und alle wussten, dass EB nicht ansteckend war. Sevin hatte eine Begleiterin und integrierte sich gut.

Am Ende der Kindergartenzeit wurde es dann deutlich schwieriger, eine für Sevin, ihre Familie und die Schulbehörden befriedigende Lösung zu finden. Nachdem die Begleiterin unerwartet zurückgetreten war, wurde Sevin für die erste Primarschulklasse in eine heilpädagogische Sonderschule versetzt, obwohl der schulpsychologische Dienst sie für eine integrative Beschulung empfohlen hatte. Grund war ein Personalengpass. Den Eltern wurde diese Entscheidung, die ohne ihr Beisein gefällt worden war, relativ kurz vor den Sommerferien mitgeteilt. Es war nicht mehr möglich, eine andere Lösung zu finden. Herr und Frau Öcal bedauern es sehr, dass ihre Tochter nicht mehr im täglichen Kontakt mit gesunden Kindern steht. Ihres Erachtens muss Sevin ja auch später mit einer Vielfalt von Menschen zurechtkommen müssen.

Epidermolysis bullosa

Epidermolysis bullosa (EB) ist eine genetisch bedingte Hauterkrankung. Die Haut von Menschen mit EB ist sehr verletzlich, was zu schwersten körperlichen Behinderungen und Schmerzen führt. EB ist sehr selten und derzeit unheilbar.

EB ist angeboren und äussert sich schon bei Geburt oder in den ersten Tagen danach. Aufgrund eines Gendefekts wird ein bestimmtes Kollagen vom Körper gar nicht oder nur mangelhaft gebildet. Dies führt dazu, dass die einzelnen Hautschichten nicht richtig zusammenhalten. Bei der geringsten Belastung bilden sich Blasen oder die Haut reisst.

3 Formen:
EB simplex – leichte Form: Häufigste Form ohne bleibende Narben. Bessert sich mit der Pubertät.
EB Junktionalis (EBJ) – mittlere Form: Ausfall der Haare, Zähne und Fingernägel. Eine bestimmte Unterform von EBJ verläuft während der ersten Lebensmonate meist tödlich.
EB Dystrophica (EBD) – schwerste Form: Die Haut löst sich in der tiefsten Hautschicht und auch die Schleimhäute sind betroffen. Narbenbildung wie bei schweren Verbrennungen. Verwachsungen von Fingern und Zehen und Probleme bei der Nahrungsaufnahme. Das Leben der Betroffenen und ihrer Angehörigen ist massiv erschwert, die Lebenserwartung ist verringert. In der Schweiz leiden rund 30 Personen an EPD.

(Quelle: www.schmetterlingskinder.ch)

praxis arena
Nr. 8 / 2012

Was sagt ein Gentest?

Christina Fasser
Retina Suisse
Ausstellungsstrasse 36
8005 Zürich

Retinitis pigmentosa ist eine erbliche Erkrankung der Netzhaut, die zur schweren Sehbehinderung oder Blindheit führen kann. Das Krankheitsbild ist extrem heterogen und damit auch die genetische Ursache. Es gibt frühkindliche Formen, wie die Lebersche congenitale Amorrhose (LCA), für welche bereits klinische Versuche der Gentherapie Phase 3 im Gang sind. Man kennt heute mehr als 180 Gene, welche RP verursachen können. Ist eine Familie erstmals mit der Diagnose einer LCA oder RP konfrontiert, so stellt sich die Frage des Risikos für weitere Kinder. Tritt die Krankheit erst im Erwachsenenalter auf, so stellen sich die jungen Menschen die Frage nach der Vererblichkeit für ihre eigenen Kinder. RP ist auch extrem heterogen in der Erscheinungsform. Da die Ausdruckweise der Krankheit innerhalb eines Krankheitsbildes sehr unterschiedlich ist, gibt erst eine genetische Analyse die genaue Diagnose. In einigen Fällen ist es sehr wichtig, die genetische Ursache zu kennen, denn dank gewissen Verhaltensformen kann der Verlauf der Krankheit teilweise beeinflusst werden. Vitamin A ist eine Therapie, die seit vielen Jahren für RP verschrieben wird. Vitamin A kann in gewissen Konstellationen aber auch kontraproduktiv sein. So würde die Einnahme von Vitamin A den Verlauf der Erkrankung beschleunigen, wenn eine Mutation im abcr4 Gen vorliegt. Die Mutationen in diesem Gen sind häufig und führen meistens zu einer Strgardtschen Erkrankung (zentraler Sehverlust). Diese ist relativ häufig, kann aber nur dank der Genanalyse von einer anderen Form mit ähnlicher Ausprägung unterschieden werden.

Genanalysen für erbliche Netzhautdegenerationen sind eine Pflichtleistung der Krankenkassen. Trotzdem sehen sich die Patienten immer noch mit langwierigen Auseinandersetzungen mit den Krankenkassen konfrontiert, da diese sich auf den Standpunkt stellen, eine Genanalyse sei weder therapierelevant noch kostengünstig, obwohl es sich klar um eine Pflichtleistung handelt. Im Fall von RP und LCA können wir auch noch keine Verbesserung erkennen, wenn die Anfrage dem Orphanrat unterbreitet werden soll. RP und LCA sind immer Seltene Erkrankungen, oft gehören sie sogar zu den ultra-seltenen Erkrankungen. Krankenkassen weigern sich, dies zu tun, oder stellen sich immer noch auf den Standpunkt, die Gen-Diagnose sei nicht therapierelevant und müsse daher nicht übernommen werden. Das BAG hat am Tag der Seltenen Krankheiten 2012 versprochen, diese Situation zu klären.

Für Patienten ist dies ein schmerzhafter Weg der Auseinandersetzung. Heute finden weltweit bereits Therapieversuche für mindestens 6 verschiedene Formen von RP und LCA statt und weitere folgen in Kürze. Menschen mit RP oder LCA haben den Wunsch und Anspruch, so rasch wie möglich von einer eventuellen Therapie zu profitieren, denn nur so kann einmal die völlige Erblindung mit den entsprechenden Folgekosten vermieden werden, ganz zu schweigen von der seelischen Belastung für die betroffenen Menschen.
RP und LCA sind nur ein Beispiel, derselbe Kampf muss auch von Patienten mit anderen erblichen Erkrankungen gefochten werden. Proraris stellt daher die Forderung, dass Gentests bei erblichen Krankheiten zur Diagnose gehören und die Krankenkassen diese vollumfänglich übernehmen müssen.

praxis arena
Nr. 8 / 2012

N°8 / 2012

ProRaris

Esther Neiditsch
Geschäftsleiterin
Association ProRaris
Chemin de la Riaz 11
CH-1418 Vuarrens
Tel. & Fax 021 887 68 86

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz wurde im Juni 2010 gegründet. Ihr Ziel ist, Patientenorganisationen und isolierten Kranken als Bindeglied zu dienen, um über ihre gemeinsamen Interessen zu informieren, diese in die Öffentlichkeit zu tragen und durchzusetzen. 2009 gaben Orphanet Schweiz und zahlreiche Patientenorganisationen den für die Gründung von ProRaris nötigen Anstoss. Der Vorstand von ProRaris besteht weitgehend aus Patienten und ihren Angehörigen.

Die Europäische Union und mehrere Mitgliedstaaten haben bereits spezifische Massnahmen zur Bekämpfung der Seltenen Krankheiten getroffen, die als bedeutende Herausforderung für das Gesundheitswesen anerkannt werden.[1] In unserem Land ist der Handlungsbedarf gross. Obwohl das Gesundheitssystem der Schweiz ohne Zweifel als gut bezeichnet werden kann, hinken wir in dieser Beziehung hinterher. Sowohl in den USA als auch in der EU hat sich gezeigt, dass der Zusammenschluss von Patienten zur Vertretung ihrer gemeinsamen Interessen schliesslich Wirkung zeigt. Auf Druck von Patientenorganisationen und letztlich der Öffentlichkeit wurden Nationale Strategien für Seltene Krankheiten und entsprechende Gesetze verabschiedet.

ProRaris und die ihr angeschlossenen 43 Patientenorganisationen (Stand Oktober 2012) und isolierten Kranken wollen in der Schweiz analog vorgehen. Gemeinsam wollen wir über Seltene Krankheiten informieren, damit sie in der Politik, bei den Behörden und in der Öffentlichkeit als gesundheitspolitische Priorität anerkannt und wahrgenommen werden. ProRaris erfasst die Schwierigkeiten und Bedürfnisse der Betroffenen anhand von Umfragen und Untersuchungen. Die Krankheiten sind zwar extrem vielfältig, aber Menschen mit einer Seltenen Erkrankung haben mit ähnlichen Problemen zu kämpfen: ein oft beschwerlicher und langer Weg zur Diagnose, administrative Hürden, spärliche Informationen, ungenügende wissenschaftliche Forschung, unzureichende Behandlungsmöglichkeiten, ungenügende Betreuung und Kostenübernahme, psychosoziale Isolation, mangelnde Integration in der Schule und am Arbeitsplatz. Um zum Ziel zu gelangen hat sich ProRaris auf nationaler Ebene der IG Seltene Krankheiten[2] und dem europäischen Netzwerk Eurordis[3], der Europäischen Organisation für Seltene Krankheiten, angeschlossen.

ProRaris setzt sich auf verschiedenen Ebenen dafür ein, dass das Expertenwissen der Patienten und ihrer Organisationen anerkannt und genutzt wird. Niemand kennt eine Seltene Krankheit so genau wie die direkt Betroffenen und ihnen nahestehende Personen. Es gilt, Schwerpunktzentren zu bilden, den Kantönligeist zu überwinden und grenzüberschreitend zu arbeiten. Bereits gemachte Erfahrungen lassen sich auch auf andere Krankheiten anwenden. Durch ihre internationale Vernetzung sind die Patienten auch gut informiert, was in anderen Ländern funktioniert und was nicht. Die Schweiz kann dadurch von erfolgreichen Projekten im Ausland profitieren und Fehler vermeiden.

Eine von ProRaris zu Beginn dieses Jahres durchgeführte Befragung der Mitglieder ergab, dass Forschung für sie oberste Priorität

. / .

hat. Die internationale Erfahrung zeigt, dass Patientenorganisationen auch hier eine ganz entscheidende Rolle spielen können. Unter anderem wissen sie genau, wo sich die Kranken weltweit befinden und wo es Häufungen einer Krankheit gibt. Immer wieder lancieren Patientenorganisationen Forschungsprojekte und -protokolle, Register und Biobanken und tragen massgebend zu ihrer Finanzierung bei.

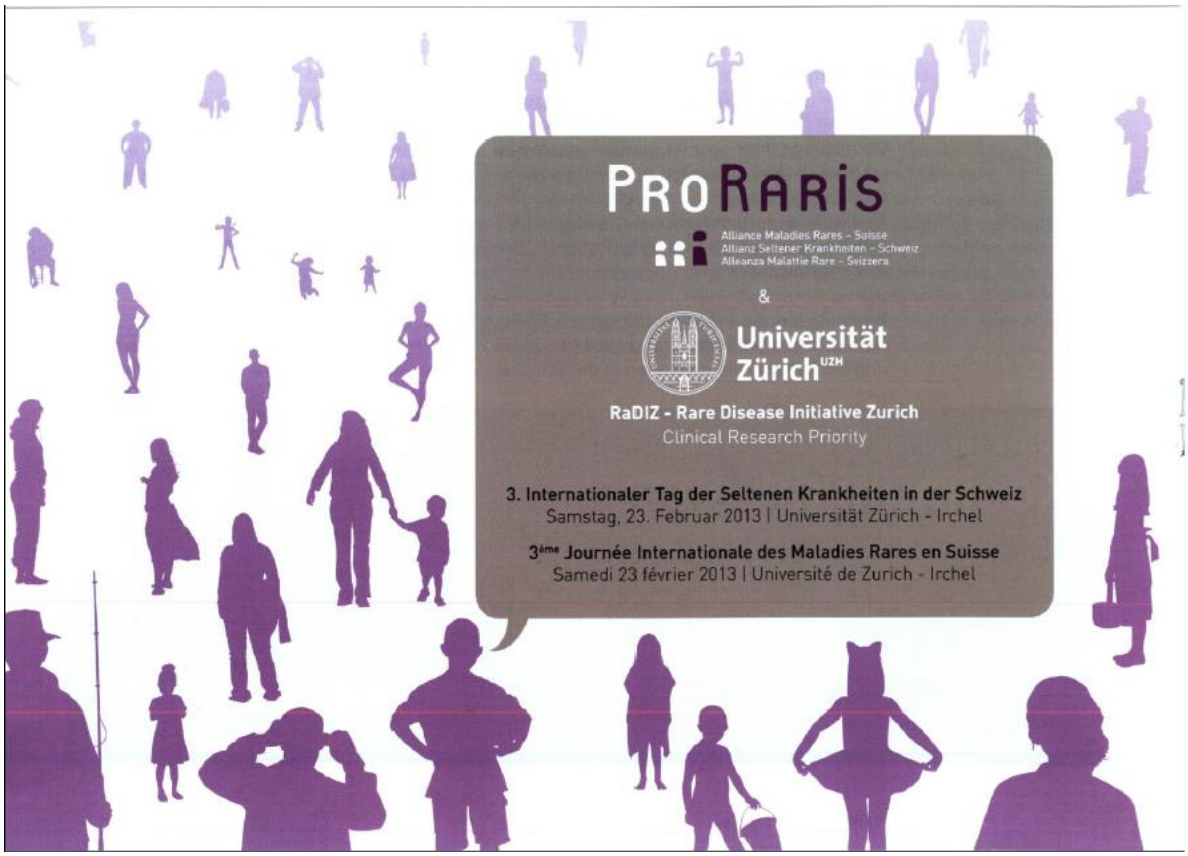
Ein weiteres wichtiges Anliegen der Patienten ist die Beseitigung der in der Schweiz herrschenden Rechtsunsicherheit und Diskriminierung in Bezug auf die Vergütung von Diagnose, Therapie, Hilfsmitteln usw. sowohl auf der Ebene der Invalidenversicherung als auch der Krankenkassen. Es ist vordringlich, die Patienten an allen Entscheidungen, die sie betreffen, mitreden zu lassen – auch auf politischer Ebene. Nur so lassen sich auch in unserem Land nachhaltige Lösungen finden.

Der Internationale Tag der Seltenen Krankheiten, der jedes Jahr weltweit am 28. oder 29. Februar stattfindet, bietet die Gelegenheit für eine Vielfalt von Anlässen. In der Schweiz organisiert ProRaris am 23. Februar 2013 zum dritten Mal eine ganztägige Konferenz. 2013 wird sie in Zusammenarbeit mit RaDIZ - Rare Disease Initiative Zurich der Universität Zürich auf dem Irchel Campus durchgeführt und steht allen Stakeholdern offen: dem medizinischen Fachpersonal, Forschern, Politikern, den Patienten, ihren Organisationen, Angehörigen, Journalisten usw. Auf dem Programm stehen unter anderem Erfahrungsberichte von Betroffenen, Vorträge über Forschungsprojekte und innovative Ansätze sowie gesundheitspolitische Themen. Hier haben alle Beteiligten die Möglichkeit, sich auch informell auszutauschen, Kontakte zu knüpfen, neue Lösungen und Blickwinkel kennenzulernen.

Weitere Informationen über ProRaris und den Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten finden Sie auf unserer Website www.proraris.ch. Zögern Sie nicht, ProRaris zu kontaktieren.

Esther Neiditsch

Quellen:
1 Romain Lazor, Loredana d'Amato Sizonenko, Schweizerische Ärztezeitung 2011;92: 28/29
2 ig-seltene-krankheiten.ch
3 eurordis.org



pipette
SWISS LABORATORY MEDICINE

Décembre 2012

Matthias Baumgartner[1]

Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ Klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten

Seltene Krankheiten haben äusserst negative Auswirkungen auf die Lebensqualität der Betroffenen, hauptsächlich Kinder, sowie auf deren Familien. Obwohl jeweils nur weniger als fünf von 10000 Personen an einer bestimmten seltenen Krankheit leiden, sind wegen der grossen Anzahl solcher Krankheiten insgesamt sehr viele Menschen betroffen (5 bis 8% der Bevölkerung oder etwa 500000 alleine in der Schweiz), was entsprechend vielfältige soziale und ökonomische Konsequenzen nach sich zieht.

Die medizinische Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten weist derzeit grosse Defizite auf. Aufgrund der geringen Häufigkeit der einzelnen Krankheiten ist oft nur wenig über den Verlauf und die zugrunde-liegenden Mechanismen bekannt. Als Folge davon fehlen standardisierte Diagnose- und Therapieverfahren. Klinische und biologische Informationen zu den Krankheiten sind oft verstreut und schwer zugänglich. Studien über seltene Krankheiten basieren bestenfalls auf kleinen Fallserien, was deren Aussagekraft begrenzt. Ausserdem gibt es wenige geeignete Tiermodelle, mit denen diese Krankheiten untersucht werden können. Schliesslich sind seltene Krankheiten als Forschungsprojekte für die Pharmaindustrie in der Regel uninteressant, da daraus entwickelte Medikamente häufig als nicht gewinnbringend angesehen werden.

Tradition der Grundlagenforschung an der Universität Zürich

An der Universität Zürich und den universitären Spitälern, insbesondere am Kinderspital, besteht eine langjährige Tradition in der Grundlagenforschung sowie in der angewandten und klinischen Forschung von vererbten seltenen Krankheiten. So wurden z.B. die zystische Fibrose, das Fanconi-Syndrom oder der schwere kombinierte Immundefekt (SCID) von Forschern am Kinderspital Zürich erstbeschrieben.

Seit September 2012 fördert die Universität Zürich verschiedene klinische Forschungsschwerpunkte, darunter einen über seltene Krankheiten – «Rare Disease Initiative Zurich» (RaDIZ). Ziel von RaDIZ ist es, Betreuung und Outcome von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern und gleichzeitig Zürich als eines der führenden Zentren im Bereich «rare diseases» in Europa zu positionieren. Um diese Ziele zu erreichen, werden bestehende Stärken ausgenützt und neue Synergien zwischen Grundlagen- und klinischen Forschern mit anerkanntem Fachwissen geschaffen. Diese Vernetzung einer kritischen Masse von medizinischer, biologischer und technischer Expertise wird es ermöglichen, neue Krankheitsentitäten und Krankheitsmechanismen zu entdecken und bessere therapeutische Strategien für seltene Krankheiten zu entwickeln. Da die Pathologie seltener Krankheiten häufig auf Fehlern von grundlegenden biologischen Prozessen und deren Regulation basiert, bietet ein besseres Verständnis dieser Krankheiten auch eine einzigartige Möglichkeit, Einblicke in allgemeine, grundlegende Fragen der Biologie, der Physiologie und der Prävention und Behandlung auch von häufigen Krankheiten zu gewinnen.

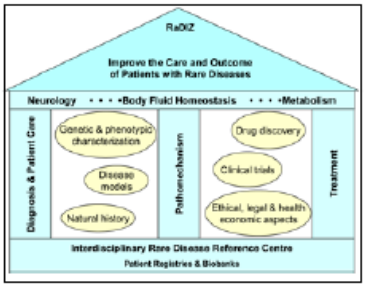


Abbildung: RaDIZ bildet ein interdisziplinäres Referenzzentrum für Patienten mit seltenen Krankheiten.

Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ
Projet de recherche clinique sur les maladies rares

Les maladies rares ont des répercussions particulièrement négatives sur la qualité de vie des personnes touchées, principalement des enfants, ainsi que de leur famille. Il est estimé que rien qu'en Suisse, environ 500000 personnes sont atteintes d'une maladie rare. En raison de la rareté de ces différentes maladies, les connaissances à leur sujet ainsi que le traitement médical des patients qui en sont atteints sont très lacunaires.

Le projet de recherche clinique sur les maladies rares de l'université de Zurich, «Rare Disease Initiative Zurich» (RaDIZ), a pour objectif d'améliorer la prise en charge et le devenir des patients atteints de maladies rares. A cet effet, RaDIZ utilise les forces existantes et établit des synergies entre les acteurs de la recherche fondamentale et les acteurs de la recherche clinique pour découvrir de nouvelles entités pathologiques et de nouveaux mécanismes pathologiques et pour développer de meilleures stratégies thérapeutiques. RaDIZ offre une excellente opportunité d'acquérir une position centrale en Europe dans le domaine des maladies rares et ainsi, d'attirer des chercheurs de premier plan et de former la relève.

Innovativer Forschungsplan

Die Basis von RaDIZ bildet ein interdisziplinäres Referenzzentrum für Patienten mit seltenen Krankheiten mit dem übergeordneten Ziel, Betreuung und Outcome zu verbessern (siehe Abb.). Besondere Aufmerksamkeit wird dabei auch der Transition von der

1 Prof. Dr. med. Matthias Baumgartner, Leiter KFSP RaDIZ, Extraordinarius für Stoffwechselkrankheiten

. / .

Kinder- in die Erwachsenenmedizin geschenkt, welcher eine zunehmende Bedeutung zukommt, da immer mehr Kinder mit seltenen Krankheiten das Kindesalter überleben.

Der Forschungsplan umfasst je ein Projekt zu den Schwerpunkten Neurologie, «Body fluid homeostasis» sowie Stoffwechsel. Die einzelnen Projekte basieren auf einem translationellen Forschungsansatz und führen von der Diagnose über die Erforschung von Krankheitsmechanismen und der Entwicklung neuer Therapiestrategien zu klinischen Studien zurück zum Patienten.

Als essentieller Teil des Programms soll das Bewusstsein für seltene Krankheiten in Zürich und der Schweiz gestärkt und die Zusammenarbeit in verschiedenen Bereichen (lokal, national, international) gefördert werden. Zur Förderung des Nachwuchses wird erstmals Anfang Juli 2013 eine «Summer School for Rare Diseases» durchgeführt, welche nebst wissenschaftlichen Themen insbesondere auch ethische Aspekte wie die hohen Kosten von «orphan drugs» oder präsymptomatische genetische Tests behandeln wird. Daneben wird ein offenes «grant program» weitere innovative klinisch-translationelle Forschungsprojekte an der UZH fördern. Schliesslich soll eine Assistenzprofessur geschaffen werden, um Lehre und Forschung im Gebiet der seltenen Krankheiten an der UZH langfristig zu sichern.

Langjährige Erfahrung, breit abgestützt

Da über die Hälfte der seltenen Krankheiten im Kindesalter beginnen und am Kinderspital hierzu eine langjährige Erfahrung und Tradition besteht, wird RaDIZ im Forschungszentrum für das Kind (FZK) koordiniert. Die Leitung obliegt einem aus klinischen und Grundlagenforschern bestehenden «Steering Committee», unterstützt durch ein «Scientific Committee» bei der Evaluation der Projektanträge sowie durch ein «Advisory Board», welchem neben Ethikern auch Vertreter von ProRaris, der Patientenorganisation für seltene Krankheiten, angehören.

Angesichts des Interesses der Europäischen Kommission und seit neuestem auch des BAG und der Schweizer Politik an seltenen Krankheiten, stellt RaDIZ eine ausgezeichnete Möglichkeit dar, auf diesem Gebiet eine führende Rolle in Europa zu erlangen und dadurch Top-Forscher anzuziehen und die Zusammenarbeit mit nationalen Entscheidungsträgern, internationalen Netzwerken, Patientengruppen und der Industrie zu fördern.

Korrespondenz:
Matthias.Baumgartner@kispi.uzh.ch

pipette
SWISS LABORATORY MEDICINE

Décembre 2012

Esther Neiditsch[1]

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, wurde im Juni 2010 gegründet. Ihr Ziel ist, Patientenorganisationen und isolierten Kranken als Bindeglied zu dienen, um über ihre gemeinsamen Interessen zu informieren, diese in die Öffentlichkeit zu tragen und durchzusetzen. Der Vorstand von ProRaris besteht weitgehend aus Patienten und ihren Angehörigen.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn die Prävalenz weniger als 5 von 10000 Einwohnern beträgt. Heute sind zwischen 7000 und 8000 seltene Krankheiten bekannt, und jede Woche werden neue entdeckt. In Europa leiden rund 30 Millionen Menschen an einer seltenen Krankheit, in der Schweiz wird die Zahl auf 500000 geschätzt. Ein Viertel der Betroffenen braucht zwischen 5 und 30 Jahre, um eine korrekte Diagnose zu erhalten. Diese lang andauernde Ungewissheit hat kognitive, psychologische und physische Folgen, stellt das Vertrauen in das medizinische Fachwissen auf eine harte Probe, führt zu falschen Therapien oder gar zu verfehlten chirurgischen Eingriffen und auch zur Geburt weiterer Kinder mit derselben Pathologie innerhalb einer Familie.

Ein Viertel der Betroffenen braucht zwischen 5 und 30 Jahre, um eine korrekte Diagnose zu erhalten.

Aktivitäten in der EU und den USA

Dank der Arbeit verschiedener Patientenorganisationen und unter dem Druck der öffentlichen Meinung haben die Europäische Union und zahlreiche Mitgliedstaaten in den letzten zehn Jahren bereits gezielte Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten ergriffen. In der Schweiz gaben ab 2009 Orphanet Schweiz[1] und zahlreiche Patientenorganisationen den für die Gründung von ProRaris nötigen Anstoss. Der Handlungsbedarf in unserem Land ist gross. Die Europäische Union und mehrere Mitgliedstaaten haben bereits spezifische Massnahmen zur Bekämpfung der seltenen Krankheiten getroffen, die als bedeutende Herausforderung für das Gesundheitswesen anerkannt werden[2]. Obwohl das Gesundheitssystem der Schweiz ohne Zweifel als gut bezeichnet werden kann, hinkt unser Land in dieser Beziehung hinterher. Sowohl in den USA als auch in der EU hat sich gezeigt, dass der Zusammenschluss von Patienten zur Vertretung ihrer gemeinsamen Interessen schliesslich Wirkung zeigt. Auf Druck von Patientenorganisationen und letztlich der Öffentlichkeit wurden nationale Strategien für seltene Krankheiten und entsprechende Gesetze verabschiedet.

Situation in der Schweiz

ProRaris und die ihr angeschlossenen 43 Patientenorganisationen (Stand Oktober 2012) wollen zusammen mit isolierten Kranken in der Schweiz analog vorgehen. Gemeinsam informieren wir über seltene Krankheiten, damit sie in der Politik, bei den Behörden und in der Öffentlichkeit als gesundheitspolitische Priorität anerkannt und wahrgenommen werden. ProRaris erfasst die Schwierigkeiten und Bedürfnisse der Betroffenen anhand von Umfragen und Untersuchungen. Die Krankheiten sind zwar extrem vielfältig, aber Menschen mit einer seltenen Erkrankung haben mit ähnlichen Problemen zu kämpfen: ein oft beschwerlicher und langer Weg zur Diagnose, administrative Hürden, spärliche Informationen, ungenügende wissenschaftliche Forschung, unzureichende Behandlungsmöglichkeiten, ungenügende Betreuung und Kostenübernahme, psychosoziale Isolation, mangelnde Integration in der Schule und am Arbeitsplatz.

Um zum Ziel zu gelangen, hat sich ProRaris auf nationaler Ebene der IG Seltene Krankheiten[3] und dem europäischen Netzwerk Eurordis[4], der Europäischen Organisation für seltene Krankheiten, angeschlossen.

ProRaris setzt sich auf verschiedenen Ebenen dafür ein, dass das Expertenwissen der Patienten und ihrer Organisationen anerkannt und genutzt wird. Niemand kennt eine seltene Krankheit so genau wie die direkt Betroffenen und ihnen nahestehende Personen. Es gilt, Schwerpunktzentren zu bilden, den Kantönligeist zu überwinden und grenzüberschreitend zu arbeiten. Bereits gemachte Erfahrungen lassen sich auch auf andere Krankheiten anwenden. Durch ihre internationale Vernetzung sind die Patienten gut darüber informiert, was in anderen Ländern funktioniert und was nicht. Die Schweiz kann dadurch von erfolgreichen Projekten im Ausland profitieren und Fehler vermeiden.

Patientenwissen

Eine von ProRaris zu Beginn dieses Jahres durchgeführte Befragung der Mitglieder ergab, dass Forschung für sie oberste Priorität hat. Die internationale Erfahrung zeigt, dass Patientenorganisationen auch hier eine ganz entscheidende Rolle spielen können. Unter anderem wissen sie genau, wo sich die Kranken weltweit befinden und wo es Häufungen einer Krankheit gibt. Immer wieder lancieren Patientenorganisationen Forschungsprojekte und -protokolle, Register und Biobanken und tragen massgebend zu ihrer Finanzierung bei.

1 Esther Neiditsch, Geschäftsleiterin von ProRaris

. / .

pipette
SWISS LABORATORY MEDICINE

Décembre 2012

ProRaris, Alliance Maladies Rares

ProRaris, Alliance Maladies Rares – Suisse, veut élever les maladies rares au rang de priorité dans le système de santé suisse. En tant que porte-parole des patients atteints de maladies rares, l'alliance demande l'égalité d'accès au diagnostic, à la thérapie, aux médicaments et à l'intégration sociale pour les patients qu'elle représente. Les malades doivent être des acteurs du système de santé qui participent activement à l'élaboration des mesures les concernant. Leur expérience et leur expertise sont précieuses pour la recherche, la création de registres et de biobanks et leur financement. La journée des maladies rares de fin février 2013 organisé par *ProRaris* et *RaDIZ – Rare Disease Initiative of Zurich University* servira de plateforme d'information.

Rechtsunsicherheit

Ein weiteres wichtiges Anliegen der Patienten ist die Beseitigung der in der Schweiz herrschenden Rechtsunsicherheit und Diskriminierung in Bezug auf die Vergütung von Diagnose, Therapie, Hilfsmitteln usw. sowohl auf der Ebene der Invalidenversicherung als auch der Krankenkassen. Es ist vordringlich, die Patienten an allen Entscheidungen, die sie betreffen, mitreden zu lassen – auch auf politischer Ebene. Nur so lassen sich auch in unserem Land nachhaltige Lösungen finden.

Tag der seltenen Krankheiten

Der Internationale Tag der seltenen Krankheiten, der jedes Jahr weltweit am 28. oder 29. Februar stattfindet, bietet die Gelegenheit für eine Vielfalt von Anlässen. In der Schweiz organisiert ProRaris am 23. Februar 2013 zum dritten Mal eine ganztägige Konferenz. 2013 wird sie in Zusammenarbeit mit *RaDIZ – Rare Disease Initiative Zurich* der Universität Zürich auf dem Campus Irchel durchgeführt und steht allen Stakeholdern offen: dem medizinischen Fachpersonal, Forschern, Politikern, den Patienten, ihren Organisationen, Angehörigen, Journalisten usw. Auf dem Programm stehen unter anderem Erfahrungsberichte von Betroffenen, Vorträge über Forschungsprojekte und innovative Ansätze sowie gesundheitspolitische Themen. Hier haben alle Beteiligten die Möglichkeit, sich auch informell auszutauschen, Kontakte zu knüpfen, neue Lösungen und Blickwinkel kennenzulernen.

Weitere Informationen über ProRaris und den Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten finden Sie auf unserer Website www.proraris.ch. Zögern Sie nicht, ProRaris zu kontaktieren.

SCHWEIZER ILLUSTRIERTE

17 septembre 2012

BETRIFFT Seltene Krankheiten

«Nur Netzwerke helfen weiter»

Wer an einer seltenen Krankheit leidet, kämpft nicht nur mit seinem Schicksal. **Betroffene erhalten auch kaum Hilfe.** Die Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung möchte das ändern.

Text **LISA MERZ**

Weniger als 20 Menschen leiden in der Schweiz an Niemann-Pick. Das ist im Vergleich zu anderen Krankheiten eine verschwindend kleine Anzahl. Und doch steht hinter jeder Zahl ein Schicksal. So wie das von Christoph Poincilits Kindern Mathias, 32, Alix, 29, und Zita, 23. «Wir wussten bei unserem Sohn während 15 Jahren nicht, was er hat, und durchlebten eine wahre Diagnose-Odyssee.» Gerade weil die Krankheit so selten ist, entschloss sich Christoph Poincilit, die Schweizerische Niemann-Pick-Vereinigung zu gründen. «Auch nach der Diagnose standen wir alleine da. Nur ein internationales Netzwerk kann helfen, die Forschung voranzutreiben und auf politischer Ebene etwas zu bewirken.»

Bei der Niemann-Pick-Krankheit handelt es sich um eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselkrankheit. Das heisst: Beide Eltern müssen Träger des defekten Gens sein. Die Folge: eine gestörte Zellteilung. Das kann so weit gehen, dass sich ein Kind schon in jungen Jahren geistig und körperlich wieder zurückentwickelt. Und das endet in manchen Fällen tödlich. Die Krankheit kann auch erst in der Jugend oder im Erwachsenenalter zuschlagen – je nach Krankheitstyp.

Die Vereinigung NP Suisse setzt sich allgemein für Menschen mit seltenen Krankheiten ein. Denn sie sind «mit administrativen Schwierigkeiten konfrontiert. Sie müssen für ihre Rechte kämpfen», sagt Christoph Poincilit. Vor allem die Bezahlung der Medikamente ist ein ständiger Streitpunkt mit den Krankenkassen.

In der Schweiz zahlt die obligatorische Krankenpflegeversicherung derzeit grundsätzlich nur Medikamente, die auf der Spezialitätenliste stehen. Ausnahme: 1. Wenn es keine andere Behandlungsmethode gibt. 2. Es muss sich um eine tödliche oder schwerwiegend verlaufende Krankheit handeln. 3. Es muss ein grosser therapeutischer Nutzen erwartet werden können. 4. Das Verhältnis zwischen Kosten und therapeutischem Nutzen muss stimmen. Die letzten zwei Punkte führen heute zu Diskriminierung.

www.proraris.ch und www.npsuisse.ch

PRORARIS

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

Internet

Tages-Anzeiger

24 février 2013

Ein Leben im Schatten

Von Felix Straumann.

Jasmin Barman muss wegen einer seltenen Erkrankung seit ihrer Geburt der Sonne fernbleiben. Vor fünf Jahren hat sie begonnen, ihre Lichtunverträglichkeit selbst zu erforschen.

Ihre Diagnose musste sie sich selber stellen: Jasmin Barmann.

Bild: Dominique Meienberg

Bei schönem Wetter einfach nach draussen gehen, ein paar Stunden die Sonne geniessen: An einem Samstagnachmittag im vergangenen Juli durfte Jasmin Barman zum ersten Mal in ihrem Leben erfahren, wie sich das anfühlt. Im Alter von 34 Jahren. Sie probierte ein neues, noch nicht zugelassenes Medikament aus, das ihre Haut brauner und so weniger empfindlich auf Sonnenstrahlen machte. «Es ist der Hammer», sagt sie.

Tages-Anzeiger

24 février 2013

Jasmin Barman leidet unter Erythropoetischer Protoporphyrie (EPP), einer Lichtkrankheit, die sehr selten ist: Einer von 100'000 Menschen leidet schätzungsweise darunter, in der Schweiz dürfte es 80 Betroffene geben. Wenn Barman in die Sonne kommt, kribbelt und juckt nach ein paar Minuten die Haut. Wenig später bekommt sie sehr grosse Schmerzen, gegen die selbst starke Schmerzmedikamente wirkungslos sind. Wenn sie der Sonne noch länger ausgesetzt ist, bekommt sie an den exponierten Stellen schwere Verbrennungen.

Ihr Leiden hat Barman seit ihrer Geburt – die korrekte Diagnose kennt sie aber erst seit ihrem 27. Lebensjahr. Und seit sie 21 ist, erforscht sie ihre Krankheit selber. Die studierte Molekularbiologin steht kurz davor, ihre Doktorarbeit am Triemlispital in Zürich zu beenden. Bei Elisabeth Minder, Chefärztin des Instituts für Labormedizin, untersucht sie, was beim Stoffwechsel von EPP-Patienten anders läuft und welche Genveränderungen zum Ausbruch der Krankheit führen.

Der Partner passt sich an

Der Himmel ist wolkenverhangen beim Treffen mit Jasmin Barman in der Cafeteria des Triemlispitals. Weil das Sonnenlicht abgedämpft ist, hat sie an solchen Tagen kaum Probleme mit ihrer Erkrankung. Sie schlägt einen Platz gleich an der Fensterfront vor. An strahlend blauen Tagen wäre das nicht möglich. Dann kann sie sich nur im Schatten und hinter heruntergelassenen Storen aufhalten. «Am schwierigsten ist es jedoch, wenn das Wetter wechselhaft ist», sagt sie. Dann werde sie öfter von der Sonne überrascht.

Barman hat gelernt, sich mit ihrer Krankheit zu arrangieren. Wenn sie draussen unterwegs ist, nimmt sie zur Sicherheit immer ihren Spezialschirm mit. Er hat aussen eine Silberfolie und ist innen schwarz, um sie vor Strahlung zu schützen. Bei der Arbeit lässt sie die Storen herunter, wenn am Nachmittag die Sonne direkt in ihr Labor scheint. Ihre Wohnung hat sie sich bewusst nicht zu weit vom Arbeitsort gesucht, sodass sie ohne Umsteigen direkt hinfahren kann. Und im Bus oder wenn sie auf der Strasse unterwegs ist, bleibt sie immer auf der schattigen Seite. «Das mache ich, ohne zu denken; es wurde zu meiner zweiten Natur», sagt Barman.

Inzwischen bewegt sich sogar ihr Ehepartner immer im Schatten, selbst wenn er alleine unterwegs ist. Dies, obwohl er überhaupt kein Problem mit der Sonne hat. Trotz all dieser Anpassungen passiert es immer wieder, dass Barman zu viel Sonne abkriegt und dies spürt. «Vor allem im Frühjahr kommt dies fast jeden Tag vor», sagt sie. In schlimmen Fällen ist danach die Haut zusätzlich sensibilisiert und reagiert für zwei Wochen selbst auf Kunstlicht empfindlich. Immerhin hat sie im Vergleich zu anderen Betroffenen einen leichten Vorteil:

. / .

Als Tochter eines Inders und einer Deutschen ist ihre Haut etwas dunkler und reagiert so etwas weniger schnell auf die Sonne.

Der Grund für die Lichtempfindlichkeit bei EPP ist ein genetischer Defekt, der die Bildung des roten Blutfarbstoffs stört. Normalerweise besteht dieser Farbstoff aus dem ringförmigen Molekül Protoporphyrin mit gebundenem Eisen in der Mitte. Bei EPP-Betroffenen produziert der Körper zu wenig des Enzyms, welches das Eisen mit Protoporphyrin zusammenbringt. Die Folge des Enzymmangels ist ein Überschuss von Protoporphyrin-Molekülen, die sich überall im Körper ablagern. Auch in der Haut, wo sie zusammen mit Licht reagieren und die EPP-Symptome auslösen.

Der Enzymmangel ist vererbt. Doch sind dabei verschiedene Gene auf komplexe, noch nicht vollständig geklärte Weise beteiligt, sodass mehrere Generationen übersprungen werden, ehe in einer Familie wieder ein Krankheitsfall auftritt. Sollte Jasmin Barman dereinst Kinder haben, ist das Risiko sehr gering, dass sie auch unter EPP leiden werden.

Als Simulantin abgestempelt

Die Schwierigkeit bei EPP ist, dass Aussenstehende nur die schwersten Hautverbrennungen sehen. Das Kribbeln, Jucken und vor allem die starken Schmerzen bleiben unsichtbar. Bei Jasmin Barman merkten die Eltern zwar schnell, dass ihr Baby in seinem ersten Sommer immer schrie, wenn es in der Sonne war. Doch weil ihre Krankheit so selten ist, taten sich die Ärzte schwer mit der Diagnose. «Selbst Spezialärzten ist EPP nicht bekannt; zudem ist das Krankheitsbild in den Lehrbüchern teilweise falsch beschrieben», sagt Barman.

Zu Beginn erhielt sie die Diagnose, welche die meisten EPP-Betroffenen am Anfang bekommen: Lichtallergie. Bei dieser Krankheit reagiert die Haut mit einer Verzögerung von vielen Stunden auf Ultraviolettstrahlung. Es kommt zu Jucken, Rötungen und Brennen. Nach dieser Diagnose wurden bei Barman vor allem die Schmerzen nicht mehr ernst genommen. Es hiess immer: Streich dich mit Sonnencreme ein. Doch bei EPP ist nicht die UV-Strahlung die Übeltäterin, sondern das sichtbare Licht, vor allem die blauen Anteile. Entsprechend nützen Sonnenschutzmittel nichts bei EPP-Patienten.

Im Laufe ihrer Leidenskarriere suchte Barman immer neue Ärzte auf. Hautspezialisten, Komplementärmediziner, auch Psychiater. Denn aus lauter Ratlosigkeit vermutete man psychische Ursachen hinter den Schmerzsymptomen. «Die Kindheit und Jugend war die schlimmste Zeit, weil man abhängig von den Erwachsenen ist und mitmachen muss», erinnert sich Barman. «Vor allem in der Schule wurde ich schnell als Simulantin hingestellt.»

Tages-Anzeiger

24 février 2013

Die richtige Diagnose hat sie sich dann als Erwachsene selbst gestellt. Dank eines Eintrags im Internetlexikon Wikipedia, den eine Betroffene verfasst hatte. Barman nahm Kontakt mit anderen Betroffenen auf, war zuerst aktiv in einer Selbsthilfegruppe in Deutschland, wo sie bis vor fünf Jahren lebte. Heute ist sie wissenschaftlicher Beirat im Vorstand der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (SGP). Um ihre Krankheit bekannter zu machen, trat sie im vergangenen November an der ETH Zürich am Scienceslam auf.

Medikament wird implantiert

Bis vor kurzem konnten EPP-Betroffene nichts gegen ihre Krankheit tun, ausser der Sonne aus dem Weg zu gehen. Ein neues Medikament dürfte dies nun ändern. Es steckt in der letzten Phase der klinischen Prüfung und wurde von der Herstellerfirma Clinuvel zur Registrierung bei der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA) angemeldet. Es ist eine synthetische Variante eines Hormons namens Alpha-MSH, das im Körper die Hautbräunung anregt.

Jasmin Barman konnte das Medikament vergangenen Sommer zum ersten Mal selber anwenden. Dies dank einer Spezialbewilligung für seltene Krankheiten durch die Krankenkassen. Es sei gut verträglich und verdunkle ihre Haut merkbar, sagt sie. Als Bräunungsmittel zu rein kosmetischen Zwecken eigne es sich jedoch nicht, fügt Barman an – zu wenig ist über die Langzeitwirkung bekannt. Zudem muss das Medikament unter die Haut an der Hüfte implantiert werden.

Für Jasmin Barman überwiegen jedoch die Vorteile. Dank des Hormonpräparats kann sie statt 15 Minuten 5 Stunden an die Sonne. Eine schöne, aber noch sehr ungewöhnliche Erfahrung. Gelegenheit, sich besser daran zu gewöhnen, hat sie im nächsten Sommer, wenn sie das Medikament wieder nehmen wird. Wer weiss, vielleicht wird sie dann sogar ein Sonnenbad riskieren. (Tages-Anzeiger)

Tages-Anzeiger

24 février 2013

Tagung an der Uni Zürich

Als «Seltene Krankheit» werden Leiden bezeichnet, die weniger als einen von 2000 Menschen betreffen und besonderer Therapien bedürfen. Heute kennt man über 7000 solcher Krankheiten. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Die restlichen betreffen Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Krebsformen und degenerative Erkrankungen. Es wird geschätzt, dass in Europa 6,5 Prozent der Bevölkerung unter Seltenen Krankheiten leiden.

In der Schweiz begeht heute die Organisation Pro Raris den dritten internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Die Allianz von Patientenorganisationen und einzelnen Betroffenen organisiert heute eine Tagung für Betroffene und Interessierte an der Uni Zürich. Sie will die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Plans für Seltene Krankheiten in der Schweiz voranbringen. (fes)

proraris.ch

Basler Zeitung

24 février 2013

Ein Leben im Schatten

Von Felix Straumann.

Jasmin Barman muss wegen einer seltenen Erkrankung seit ihrer Geburt der Sonne fernbleiben. Vor fünf Jahren hat sie begonnen, ihre Lichtunverträglichkeit selbst zu erforschen.

Ihre Diagnose musste sie sich selber stellen: Jasmin Barmann.
Bild: Dominique Meienberg

Bei schönem Wetter einfach nach draussen gehen, ein paar Stunden die Sonne geniessen: An einem Samstagnachmittag im vergangenen Juli durfte Jasmin Barman zum ersten Mal in ihrem Leben erfahren, wie sich das anfühlt. Im Alter von 34 Jahren. Sie probierte ein neues, noch nicht zugelassenes Medikament aus, das ihre Haut brauner und so weniger empfindlich auf Sonnenstrahlen machte. «Es ist der Hammer», sagt sie.

Jasmin Barman leidet unter Erythropoetischer Protoporphyrie (EPP), einer Lichtkrankheit, die sehr selten ist: Einer von 100'000 Menschen leidet schätzungsweise darunter, in der Schweiz dürfte es 80 Betroffene geben. Wenn Barman in die Sonne kommt, kribbelt und juckt nach ein paar Minuten die Haut. Wenig später bekommt sie sehr grosse Schmerzen, gegen die selbst starke Schmerzmedikamente wirkungslos sind. Wenn sie der Sonne noch länger ausgesetzt ist, bekommt sie an den exponierten Stellen schwere Verbrennungen.

Ihr Leiden hat Barman seit ihrer Geburt – die korrekte Diagnose kennt sie aber erst seit ihrem 27. Lebensjahr. Und seit sie 21 ist, erforscht sie ihre Krankheit selber. Die studierte Molekularbiologin steht kurz davor, ihre Doktorarbeit am Triemlispital in Zürich zu beenden. Bei Elisabeth Minder, Chefärztin des Instituts für Labormedizin, untersucht sie, was beim Stoffwechsel von EPP-Patienten anders läuft und welche Genveränderungen zum Ausbruch der Krankheit führen.

. / .

Basler Zeitung

24 février 2013

Der Partner passt sich an

Der Himmel ist wolkenverhangen beim Treffen mit Jasmin Barman in der Cafeteria des Triemlispitals. Weil das Sonnenlicht abgedämpft ist, hat sie an solchen Tagen kaum Probleme mit ihrer Erkrankung. Sie schlägt einen Platz gleich an der Fensterfront vor. An strahlend blauen Tagen wäre das nicht möglich. Dann kann sie sich nur im Schatten und hinter heruntergelassenen Storen aufhalten. «Am schwierigsten ist es jedoch, wenn das Wetter wechselhaft ist», sagt sie. Dann werde sie öfter von der Sonne überrascht.

Barman hat gelernt, sich mit ihrer Krankheit zu arrangieren. Wenn sie draussen unterwegs ist, nimmt sie zur Sicherheit immer ihren Spezialschirm mit. Er hat aussen eine Silberfolie und ist innen schwarz, um sie vor Strahlung zu schützen. Bei der Arbeit lässt sie die Storen herunter, wenn am Nachmittag die Sonne direkt in ihr Labor scheint. Ihre Wohnung hat sie sich bewusst nicht zu weit vom Arbeitsort gesucht, sodass sie ohne Umsteigen direkt hinfahren kann. Und im Bus oder wenn sie auf der Strasse unterwegs ist, bleibt sie immer auf der schattigen Seite. «Das mache ich, ohne zu denken; es wurde zu meiner zweiten Natur», sagt Barman.

Inzwischen bewegt sich sogar ihr Ehepartner immer im Schatten, selbst wenn er alleine unterwegs ist. Dies, obwohl er überhaupt kein Problem mit der Sonne hat. Trotz all dieser Anpassungen passiert es immer wieder, dass Barman zu viel Sonne abkriegt und dies spürt. «Vor allem im Frühjahr kommt dies fast jeden Tag vor», sagt sie. In schlimmen Fällen ist danach die Haut zusätzlich sensibilisiert und reagiert für zwei Wochen selbst auf Kunstlicht empfindlich. Immerhin hat sie im Vergleich zu anderen Betroffenen einen leichten Vorteil: Als Tochter eines Inders und einer Deutschen ist ihre Haut etwas dunkler und reagiert so etwas weniger schnell auf die Sonne.

Der Grund für die Lichtempfindlichkeit bei EPP ist ein genetischer Defekt, der die Bildung des roten Blutfarbstoffs stört. Normalerweise besteht dieser Farbstoff aus dem ringförmigen Molekül Protoporphyrin mit gebundenem Eisen in der Mitte. Bei EPP-Betroffenen produziert der Körper zu wenig des Enzyms, welches das Eisen mit Protoporphyrin zusammenbringt. Die Folge des Enzymmangels ist ein Überschuss von Protoporphyrin-Molekülen, die sich überall im Körper ablagern. Auch in der Haut, wo sie zusammen mit Licht reagieren und die EPP-Symptome auslösen.

Der Enzymmangel ist vererbt. Doch sind dabei verschiedene Gene auf komplexe, noch nicht vollständig geklärte Weise beteiligt, sodass mehrere Generationen übersprungen werden, ehe in einer Familie wieder ein Krankheitsfall auftritt. Sollte Jasmin Barman dereinst Kinder haben, ist das Risiko sehr gering, dass sie auch unter EPP leiden werden.

. / .

Basler Zeitung

24 février 2013

Als Simulantin abgestempelt

Die Schwierigkeit bei EPP ist, dass Aussenstehende nur die schwersten Hautverbrennungen sehen. Das Kribbeln, Jucken und vor allem die starken Schmerzen bleiben unsichtbar. Bei Jasmin Barman merkten die Eltern zwar schnell, dass ihr Baby in seinem ersten Sommer immer schrie, wenn es in der Sonne war. Doch weil ihre Krankheit so selten ist, taten sich die Ärzte schwer mit der Diagnose. «Selbst Spezialärzten ist EPP nicht bekannt; zudem ist das Krankheitsbild in den Lehrbüchern teilweise falsch beschrieben», sagt Barman.

Zu Beginn erhielt sie die Diagnose, welche die meisten EPP-Betroffenen am Anfang bekommen: Lichtallergie. Bei dieser Krankheit reagiert die Haut mit einer Verzögerung von vielen Stunden auf Ultraviolettstrahlung. Es kommt zu Jucken, Rötungen und Brennen. Nach dieser Diagnose wurden bei Barman vor allem die Schmerzen nicht mehr ernst genommen. Es hiess immer: Streich dich mit Sonnencreme ein. Doch bei EPP ist nicht die UV-Strahlung die Übeltäterin, sondern das sichtbare Licht, vor allem die blauen Anteile. Entsprechend nützen Sonnenschutzmittel nichts bei EPP-Patienten.

Im Laufe ihrer Leidenskarriere suchte Barman immer neue Ärzte auf. Hautspezialisten, Komplementärmediziner, auch Psychiater. Denn aus lauter Ratlosigkeit vermutete man psychische Ursachen hinter den Schmerzsymptomen. «Die Kindheit und Jugend war die schlimmste Zeit, weil man abhängig von den Erwachsenen ist und mitmachen muss», erinnert sich Barman. «Vor allem in der Schule wurde ich schnell als Simulantin hingestellt.»

Die richtige Diagnose hat sie sich dann als Erwachsene selbst gestellt. Dank eines Eintrags im Internetlexikon Wikipedia, den eine Betroffene verfasst hatte. Barman nahm Kontakt mit anderen Betroffenen auf, war zuerst aktiv in einer Selbsthilfegruppe in Deutschland, wo sie bis vor fünf Jahren lebte. Heute ist sie wissenschaftlicher Beirat im Vorstand der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (SGP). Um ihre Krankheit bekannter zu machen, trat sie im vergangenen November an der ETH Zürich am Scienceslam auf.

Medikament wird implantiert

Bis vor kurzem konnten EPP-Betroffene nichts gegen ihre Krankheit tun, ausser der Sonne aus dem Weg zu gehen. Ein neues Medikament dürfte dies nun ändern. Es steckt in der letzten Phase der klinischen Prüfung und wurde von der Herstellerfirma Clinuvel zur Registrierung bei der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA) angemeldet. Es ist eine synthetische Variante eines Hormons namens Alpha-MSH, das im Körper die Hautbräunung anregt.

. / .

Basler Zeitung

24 février 2013

Jasmin Barman konnte das Medikament vergangenen Sommer zum ersten Mal selber anwenden. Dies dank einer Spezialbewilligung für seltene Krankheiten durch die Krankenkassen. Es sei gut verträglich und verdunkle ihre Haut merkbar, sagt sie. Als Bräunungsmittel zu rein kosmetischen Zwecken eigne es sich jedoch nicht, fügt Barman an – zu wenig ist über die Langzeitwirkung bekannt. Zudem muss das Medikament unter die Haut an der Hüfte implantiert werden.

Für Jasmin Barman überwiegen jedoch die Vorteile. Dank des Hormonpräparats kann sie statt 15 Minuten 5 Stunden an die Sonne. Eine schöne, aber noch sehr ungewöhnliche Erfahrung. Gelegenheit, sich besser daran zu gewöhnen, hat sie im nächsten Sommer, wenn sie das Medikament wieder nehmen wird. Wer weiss, vielleicht wird sie dann sogar ein Sonnenbad riskieren. (Tages-Anzeiger)

Tagung an der Uni Zürich

Als «Seltene Krankheit» werden Leiden bezeichnet, die weniger als einen von 2000 Menschen betreffen und besonderer Therapien bedürfen. Heute kennt man über 7000 solcher Krankheiten. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Die restlichen betreffen Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Krebsformen und degenerative Erkrankungen. Es wird geschätzt, dass in Europa 6,5 Prozent der Bevölkerung unter Seltenen Krankheiten leiden.

In der Schweiz begeht heute die Organisation Pro Raris den dritten internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Die Allianz von Patientenorganisationen und einzelnen Betroffenen organisiert heute eine Tagung für Betroffene und Interessierte an der Uni Zürich. Sie will die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Plans für Seltene Krankheiten in der Schweiz voranbringen. (fes)

proraris.ch

BZ BERNER ZEITUNG

24 février 2013

Ein Leben im Schatten

Von Felix Straumann.

Jasmin Barman muss wegen einer seltenen Erkrankung seit ihrer Geburt der Sonne fernbleiben. Vor fünf Jahren hat sie begonnen, ihre Lichtunverträglichkeit selbst zu erforschen.

Ihre Diagnose musste sie sich selber stellen: Jasmin Barmann.
Bild: Dominique Meienberg

BZ BERNER ZEITUNG

24 février 2013

Bei schönem Wetter einfach nach draussen gehen, ein paar Stunden die Sonne geniessen: An einem Samstagnachmittag im vergangenen Juli durfte Jasmin Barman zum ersten Mal in ihrem Leben erfahren, wie sich das anfühlt. Im Alter von 34 Jahren. Sie probierte ein neues, noch nicht zugelassenes Medikament aus, das ihre Haut brauner und so weniger empfindlich auf Sonnenstrahlen machte. «Es ist der Hammer», sagt sie.

Jasmin Barman leidet unter Erythropoetischer Protoporphyrie (EPP), einer Lichtkrankheit, die sehr selten ist: Einer von 100'000 Menschen leidet schätzungsweise darunter, in der Schweiz dürfte es 80 Betroffene geben. Wenn Barman in die Sonne kommt, kribbelt und juckt nach ein paar Minuten die Haut. Wenig später bekommt sie sehr grosse Schmerzen, gegen die selbst starke Schmerzmedikamente wirkungslos sind. Wenn sie der Sonne noch länger ausgesetzt ist, bekommt sie an den exponierten Stellen schwere Verbrennungen.

Ihr Leiden hat Barman seit ihrer Geburt – die korrekte Diagnose kennt sie aber erst seit ihrem 27. Lebensjahr. Und seit sie 21 ist, erforscht sie ihre Krankheit selber. Die studierte Molekularbiologin steht kurz davor, ihre Doktorarbeit am Triemlispital in Zürich zu beenden. Bei Elisabeth Minder, Chefärztin des Instituts für Labormedizin, untersucht sie, was beim Stoffwechsel von EPP-Patienten anders läuft und welche Genveränderungen zum Ausbruch der Krankheit führen.

Der Partner passt sich an

Der Himmel ist wolkenverhangen beim Treffen mit Jasmin Barman in der Cafeteria des Triemlispitals. Weil das Sonnenlicht abgedämpft ist, hat sie an solchen Tagen kaum Probleme mit ihrer Erkrankung. Sie schlägt einen Platz gleich an der Fensterfront vor. An strahlend blauen Tagen wäre das nicht möglich. Dann kann sie sich nur im Schatten und hinter heruntergelassenen Storen aufhalten. «Am schwierigsten ist es jedoch, wenn das Wetter wechselhaft ist», sagt sie. Dann werde sie öfter von der Sonne überrascht.

Barman hat gelernt, sich mit ihrer Krankheit zu arrangieren. Wenn sie draussen unterwegs ist, nimmt sie zur Sicherheit immer ihren Spezialschirm mit. Er hat aussen eine Silberfolie und ist innen schwarz, um sie vor Strahlung zu schützen. Bei der Arbeit lässt sie die Storen herunter, wenn am Nachmittag die Sonne direkt in ihr Labor scheint. Ihre Wohnung hat sie sich bewusst nicht zu weit vom Arbeitsort gesucht, sodass sie ohne Umsteigen direkt hinfahren kann. Und im Bus oder wenn sie auf der Strasse unterwegs ist, bleibt sie immer auf der schattigen Seite. «Das mache ich, ohne zu denken; es wurde zu meiner zweiten Natur», sagt Barman.

Inzwischen bewegt sich sogar ihr Ehepartner immer im Schatten, selbst wenn er alleine unterwegs ist. Dies, obwohl er überhaupt kein Problem mit der Sonne hat. Trotz all dieser Anpassungen passiert es immer wieder, dass Barman zu viel Sonne abkriegt und dies spürt. «Vor allem im Frühjahr kommt dies fast jeden Tag vor», sagt sie. In schlimmen Fällen ist danach die Haut zusätzlich sensibilisiert und reagiert für zwei Wochen selbst auf Kunstlicht empfindlich. Immerhin hat sie im Vergleich zu anderen Betroffenen einen leichten Vorteil: Als Tochter eines Inders und einer Deutschen ist ihre Haut etwas dunkler und reagiert so etwas weniger schnell auf die Sonne.

Der Grund für die Lichtempfindlichkeit bei EPP ist ein genetischer Defekt, der die Bildung des roten Blutfarbstoffs stört. Normalerweise besteht dieser Farbstoff aus dem ringförmigen Molekül Protoporphyrin mit gebundenem Eisen in der Mitte. Bei EPP-Betroffenen produziert der Körper zu wenig des Enzyms, welches das Eisen mit Protoporphyrin zusammenbringt. Die Folge des Enzymmangels ist ein Überschuss von Protoporphyrin-Molekülen, die sich überall im Körper ablagern. Auch in der Haut, wo sie zusammen mit Licht reagieren und die EPP-Symptome auslösen.

Der Enzymmangel ist vererbt. Doch sind dabei verschiedene Gene auf komplexe, noch nicht vollständig geklärte Weise beteiligt, sodass mehrere Generationen übersprungen werden, ehe in einer Familie wieder ein Krankheitsfall auftritt. Sollte Jasmin Barman dereinst Kinder haben, ist das Risiko sehr gering, dass sie auch unter EPP leiden werden.

BZ BERNER ZEITUNG

24 février 2013

Als Simulantin abgestempelt

Die Schwierigkeit bei EPP ist, dass Aussenstehende nur die schwersten Hautverbrennungen sehen. Das Kribbeln, Jucken und vor allem die starken Schmerzen bleiben unsichtbar. Bei Jasmin Barman merkten die Eltern zwar schnell, dass ihr Baby in seinem ersten Sommer immer schrie, wenn es in der Sonne war. Doch weil ihre Krankheit so selten ist, taten sich die Ärzte schwer mit der Diagnose. «Selbst Spezialärzten ist EPP nicht bekannt; zudem ist das Krankheitsbild in den Lehrbüchern teilweise falsch beschrieben», sagt Barman.

Zu Beginn erhielt sie die Diagnose, welche die meisten EPP-Betroffenen am Anfang bekommen: Lichtallergie. Bei dieser Krankheit reagiert die Haut mit einer Verzögerung von vielen Stunden auf Ultraviolettstrahlung. Es kommt zu Jucken, Rötungen und Brennen. Nach dieser Diagnose wurden bei Barman vor allem die Schmerzen nicht mehr ernst genommen. Es hiess immer: Streich dich mit Sonnencreme ein. Doch bei EPP ist nicht die UV-Strahlung die Übeltäterin, sondern das sichtbare Licht, vor allem die blauen Anteile. Entsprechend nützen Sonnenschutzmittel nichts bei EPP-Patienten.

Im Laufe ihrer Leidenskarriere suchte Barman immer neue Ärzte auf. Hautspezialisten, Komplementärmediziner, auch Psychiater. Denn aus lauter Ratlosigkeit vermutete man psychische Ursachen hinter den Schmerzsymptomen. «Die Kindheit und Jugend war die schlimmste Zeit, weil man abhängig von den Erwachsenen ist und mitmachen muss», erinnert sich Barman. «Vor allem in der Schule wurde ich schnell als Simulantin hingestellt.»

Die richtige Diagnose hat sie sich dann als Erwachsene selbst gestellt. Dank eines Eintrags im Internetlexikon Wikipedia, den eine Betroffene verfasst hatte. Barman nahm Kontakt mit anderen Betroffenen auf, war zuerst aktiv in einer Selbsthilfegruppe in Deutschland, wo sie bis vor fünf Jahren lebte. Heute ist sie wissenschaftlicher Beirat im Vorstand der Schweizerischen Gesellschaft für Porphyrie (SGP). Um ihre Krankheit bekannter zu machen, trat sie im vergangenen November an der ETH Zürich am Scienceslam auf.

BZ BERNER ZEITUNG

24 février 2013

Medikament wird implantiert

Bis vor kurzem konnten EPP-Betroffene nichts gegen ihre Krankheit tun, ausser der Sonne aus dem Weg zu gehen. Ein neues Medikament dürfte dies nun ändern. Es steckt in der letzten Phase der klinischen Prüfung und wurde von der Herstellerfirma Clinuvel zur Registrierung bei der Europäischen Arzneimittelbehörde (EMA) angemeldet. Es ist eine synthetische Variante eines Hormons namens Alpha-MSH, das im Körper die Hautbräunung anregt.

Jasmin Barman konnte das Medikament vergangenen Sommer zum ersten Mal selber anwenden. Dies dank einer Spezialbewilligung für seltene Krankheiten durch die Krankenkassen. Es sei gut verträglich und verdunkle ihre Haut merkbar, sagt sie. Als Bräunungsmittel zu rein kosmetischen Zwecken eigne es sich jedoch nicht, fügt Barman an – zu wenig ist über die Langzeitwirkung bekannt. Zudem muss das Medikament unter die Haut an der Hüfte implantiert werden.

Für Jasmin Barman überwiegen jedoch die Vorteile. Dank des Hormonpräparats kann sie statt 15 Minuten 5 Stunden an die Sonne. Eine schöne, aber noch sehr ungewöhnliche Erfahrung. Gelegenheit, sich besser daran zu gewöhnen, hat sie im nächsten Sommer, wenn sie das Medikament wieder nehmen wird. Wer weiss, vielleicht wird sie dann sogar ein Sonnenbad riskieren. (Tages-Anzeiger)

BZ BERNER ZEITUNG

24 février 2013

Tagung an der Uni Zürich

Als «Seltene Krankheit» werden Leiden bezeichnet, die weniger als einen von 2000 Menschen betreffen und besonderer Therapien bedürfen. Heute kennt man über 7000 solcher Krankheiten. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Die restlichen betreffen Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Krebsformen und degenerative Erkrankungen. Es wird geschätzt, dass in Europa 6,5 Prozent der Bevölkerung unter Seltenen Krankheiten leiden.

In der Schweiz begeht heute die Organisation Pro Raris den dritten internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Die Allianz von Patientenorganisationen und einzelnen Betroffenen organisiert heute eine Tagung für Betroffene und Interessierte an der Uni Zürich. Sie will die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Plans für Seltene Krankheiten in der Schweiz voranbringen. (fes)

proraris.ch

SRF Schweizer Radio und Fernsehen

22 février 2013

Seltene Krankheiten bereiten häufig Probleme

Daniel Hilfiker / Martina Lichtsteiner

Es gibt einige Tausend «seltene Krankheiten», von denen jeweils nur wenige Personen betroffen sind. Von der Forschung vernachlässigt und den Allgemeinmedizinern kaum vertraut, ist eine Therapie meist entsprechend teuer und schwierig.

Wer an einer der rund 7000 seltenen Krankheiten leidet, hat von Medizin und Forschung wenig zu erwarten.
COLOURBOX

SRF Schweizer Radio und Fernsehen

22 février 2013

Am 23. Februar fand zum dritten Mal der **internationale Tag der seltenen Krankheiten in der Schweiz** statt. Ziel der hochkarätigen Tagung im Irchel-Campus der Universität Zürich ist es, durch die Bündelung von Kompetenzen die Kenntnisse über seltene Krankheiten zu verbessern. Dabei sollen Synergien zwischen den einzelnen Akteuren geschaffen werden, zum Beispiel zwischen Grundlagen- und klinischer Forschung. Damit sollen langfristig besser und schneller therapeutische Strategien entwickelt werden können, welche den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen und so die Lebensqualität der Betroffenen verbessern.

Seltene Krankheiten betreffen jeweils weniger als einen von 2000 Menschen und bedürfen spezifischer, pluridisziplinärer therapeutischer und pflegerischer Massnahmen. Heute sind über 7000 seltene Krankheiten bekannt. 80 Prozent sind genetischer Natur, weitere Gründe sind Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Arten von Krebs oder degenerative Erkrankungen. Seltene Krankheiten werden auch als «orphan diseases» bezeichnet – «Waisenkrankheiten», die so selten sind, dass sie in der Praxis eines Allgemeinmediziniers in der Regel höchstens einmal pro Jahr in Erscheinung treten. In der Schweiz leiden rund 500'000 Menschen an einer solchen.

. / .

Schwierige Situation für die Betroffenen

Wer an einer seltenen Krankheit leidet, hat mit vielen Problemen zu kämpfen: Oft dauert es lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Spezialisten sind rar und Forschung findet kaum Unterstützung. Gibt es überhaupt Therapie-Möglichkeiten, können Betroffene nicht sicher sein, dass Invalidenversicherung oder Krankenkasse die Kosten übernehmen. Das gilt besonders, wenn ein Medikament teuer ist und nicht auf der Spezialitätenliste steht. In diesem Fall sei *eine strenge Kosten-Nutzen-Abwägung vorzunehmen,* verlangt ein Bundesgerichts-Entscheid vom 23. November 2010. Der Entscheid stellt Grundsatzfragen: Wo hört das Recht auf eine medizinische Leistung auf? Ab wann übersteigen die Kosten den Anspruch auf eine Therapie?

Die meisten seltenen Krankheiten sind vererbt und beruhen auf genetischen Mutationen. Es sind meist ernste chronische Leiden, die oft lebensbedrohlich sind, beispielsweise weil Stoffwechselprozesse gestört sind (z.B. Niemann Pick C -Krankheit, Morbus Pompe) oder weil das Immunsystem mangelhaft funktioniert (z.B. Septische Granulomatose CGD). Häufig machen sich solche Krankheiten bereits nach der Geburt oder im Kindesalter bemerkbar. Betroffene warten aber oft Jahre auf eine korrekte Diagnose. Dies wiederum hat Folgen für den Krankheitsverlauf, weil geeignete Therapien zu spät beginnen. Allerdings sind die meisten seltenen Krankheiten nicht heilbar. Teilweise können Medikamente den Verlauf oder die Symptome einer Erkrankung lindern. Viele seltene Krankheiten gelten als Geburtsgebrechen: Bis zum 20. Lebensjahr übernimmt die Invalidenversicherung die Behandlungskosten, danach sind die Krankenkassen zuständig.

SRF Schweizer Radio und Fernsehen

22 février 2013

Behandlungskosten unter Rationierungsdruck

Medikamente gegen seltene Krankheiten können sehr teuer sein. Stehen sie nicht auf der sogenannten Spezialitäten-Liste, müssen die Versicherer die Kosten nicht zwingend übernehmen. So hat das Bundesgericht die Beschwerde einer Krankenkasse gutgeheissen und entschieden, dass die Kasse einer Morbus-Pompe-Patientin das Medikament «Myozyme» nicht bezahlen müsse. Das Medikament hätte jährlich rund 500'000 Franken gekostet. Das Gericht befand, der therapeutische Nutzen sei im konkreten Fall nicht hoch genug, um eine Kostenübernahme zu rechtfertigen. Das Bundesgericht stellte darüber hinaus die grundsätzliche Frage, wie hoch Behandlungskosten maximal sein dürfen, um noch angemessen zu sein. Das Gericht stellte sich auf den Standpunkt, dass Kosten, die von der obligatorischen Grundversicherung bezahlt werden, 100'000 Franken pro «gerettetes Menschenlebensjahr» nicht übersteigen sollten.

Das Urteil zeigt, dass Menschen mit seltenen Krankheiten von Rationierungsfragen besonders betroffen sind. Interessenvertreter verlangen, dass die Betroffenen zumindest nicht schlechter behandelt werden als andere Patientengruppen.

sprechzimmer.ch
by mediscope

21 février 2013

Solidarität und Gleichstellung für seltene Krankheiten

Der 28. Februar ist der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten erklärt, was seltene Krankheiten sind und wieso sie unsere Aufmerksamkeit brauchen. Die Stiftung fordert zudem Solidarität für Menschen mit seltenen Krankheiten und die Gleichstellung von allen Krankheiten – seien sie selten oder häufig – in Diagnose, Behandlung, Prävention und Forschung. Niemand sollte in der Schweiz wegen seiner Krankheit diskriminiert werden.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie höchstens eine von 2'000 Personen betrifft. Es sind mehr als 5'000 seltene Krankheiten bekannt. Davon sind sechs bis acht Prozent der Gesamt-bevölkerung betroffen. In der Schweiz leiden daher etwa eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, so viele wie an Diabetes. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen.

Einige Krankheiten sind so selten, dass in der Schweiz weniger als 100 Patienten von der gleichen Krankheit betroffen sind. Die Ärzte sind dadurch stark gefordert, da sie in ihrem ganzen Berufsleben für einige Krankheiten wohl nur einen Patienten sehen. Viele seltene Krankheiten sind nicht einmal in den Lehrbüchern zu finden. Auch die Labormedizin und die Pharmaindustrie müssen unverhältnismässig viel investieren, um Labortests und Medikamente für eine solch kleine Patientengruppe zu entwickeln. Behörden haben das Problem erkannt und sorgen mittlerweile für gewisse Anreize. Man hofft, dass sich Therapieerfolge auch auf andere Krankheiten anwenden lassen.

Diagnose-Odyssee - Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein und sind oft unheilbar. Sie erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Das Wissen über seltene Krankheiten und deren Krankheitsverlauf ist allerdings gering. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger (~7 Jahre), bis sie richtig diagnostiziert werden.

Bis zur richtigen Diagnose haben Betroffene meist eine regelrechte Diagnose-Odyssee hinter sich, wobei die lange diagnostische Ungewissheit eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien darstellt. Die Diagnose ist die wichtigste Voraussetzung für den Entscheid «Behandlung ja oder nein» und somit die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder innerhalb einer Familie führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten.

Gentests als Schlüssel zur Diagnose - Da etwa 80 % der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht ausgeprägt ist, was vor allem bei Kindern zutrifft, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Oft werden aufwendige Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der neuen Position in der Kranken-pflege-Leistungsverordnung für seltene genetische Krankheiten.

. / .

sprechzimmer.ch
by mediscope

21 février 2013

Seit mehr als einem Jahr setzt hier die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten (stiftung-seltene-krankheiten.ch) durch das Betreiben des schweizweit einzigen Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik (genetikzentrum.ch) mit eigener Diagnostik-, Forschungs-, Lehr- und Beratungskompetenz an. Dies ist allgemein wenig bekannt, zeigt eine aktuelle Studie der Fachhochschule Nordwestschweiz FHNW, Hochschule für Wirtschaft in Brugg-Windisch. «Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen Solidarität und Gleichstellung sowie die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen», fordert die Stiftung, die am Swiss Charity Award 2012 ausgezeichnet wurde und deren Präsident der Facharzt Dr. Roland Spiegel und Vizepräsident der Herzspezialist Prof. Thierry Carrel sind.

Weiterer Handlungsbedarf - Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für eine richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für einen Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln und deren Kostenübernahme. Die heute geltenden Kriterien des Krankenversicherungsgesetzes (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaft-lichkeit) verhindern die Kostenübernahme von wirksamen, aber teuren (CHF >100'000 pro Jahr) Medikamenten sowie von nicht-medikamentösen Therapieformen. Problematisch ist auch der Wechsel von der Invalidenver-sicherung zur Krankenkasse nach dem 20. Lebensjahr. Betroffene und Ihre Familien haben zudem mit Rechts-unsicherheit, spärlichen Informationen, administrativen Hürden, fehlender Forschung, psychosozialer Isolation und Diskriminierung sowie mit ungenügender Betreuung und fehlendem Kinderhospiz zu kämpfen. 2010 haben sich deshalb mehrere Patientenorganisationen in der Schweiz zur Allianz ProRaris (proraris.ch) zusammengeschlossen, um ihre Interessen in die Öffentlichkeit und Politik zu tragen. Seit 2011 prüft zudem der Bundesrat eine «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten», die durch die IG Seltene Krankheiten (ig-seltene-krankheiten.ch) unterstützt wird.

Ein Rückversicherungsmodell für seltene Krankheiten wurde kürzlich von der Niemann-Pick-Vereinigung (npsuisse.ch) vorgeschlagen. Erfreulicherweise gibt es auch immer mehr Initiativen für seltene Krankheiten. Es ist nun zu hoffen, dass in der Schweiz jeder einzelne Mensch mit einer seltenen Krankheit auf die Solidarität der Gesellschaft zählen und mit der Gleichstellung gegenüber allen anderen Betroffenen rechnen darf. Und dies nicht nur am 28. Februar, dem Internationalen Tag der seltenen Krankheiten.

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Universität Zürich[UZH]

19 février 2013

Tagung zu seltenen Krankheiten

Leiden die kaum jemand kennt

Patienten mit einer seltenen Krankheit haben es schwer. Es fehlt an Wissen über Diagnosen, Krankheitsmechanismen und Therapien. Am 23. Februar findet an der UZH eine öffentliche Tagung über künftige Strategien im Umgang mit seltenen Krankheiten statt.

Paula Lanfranconi

Hat Erfahrung im Umgang mit seltenen Krankheiten: Matthias Baumgartner, UZH-Professor für Stoffwechselkrankheiten am Kinderspital und Leiter des neuen klinischen Forschungsschwerpunktes radiz - Rare Disease Initiative Zürich. (Bild: Adrian Ritter)

Die Eltern hatten schon länger vermutet, dass mit ihrem Baby etwas nicht stimmte: Sandro (Name geändert) gedieh nur langsam, immer wieder musste er erbrechen. Dann, mit sechs Monaten, entgleiste sein Stoffwechsel, Sandro war nicht mehr ansprechbar. Das regionale Spital wandte sich an das Kinderspital Zürich. «Aufgrund unserer Analysen», sagt Matthias Baumgartner, UZH-Professor für Soffwechselkrankheiten, «stellten wir rasch fest, dass Sandro an einer Methylmalonacidurie leidet: Wegen eines angeborenen Enzymdefektes kann er gewisse Aminosäuren nicht abbauen und benötigt eine strenge, eiweissarme Diät.»

. / .

Universität Zürich[UZH]

19 février 2013

Endlich Gewissheit

Für Sandros Eltern war die Diagnose, trotz allem, eine Erleichterung. Endlich hatten sie die Gewissheit, dass ihr Kind nach dem neuesten Stand der Forschung behandelt wird. Sandros Stoffwechselerkrankung gehört zu den so genannt seltenen Krankheiten. Dies bedeutet, dass weniger als eine von 2000 Personen betroffen ist. 80 Prozent dieser Erkrankungen haben genetische Ursachen, andere sind Autoimmunkrankheiten, seltene Infektionen oder Krebsarten.

Ein Problem ist all diesen rund 7000 Krankheiten gemeinsam: Man weiss noch zu wenig über Diagnosen, Krankheitsmechanismen und mögliche Therapien. Und es fehlt an verlässlichen Studien, weil jeweils nur wenige Patienten betroffen sind. Dieser Mangel an Daten, sagt Stoffwechselspezialist Baumgartner, habe auch finanzielle Folgen für die Patienten: «Wenn man statistisch nicht beweisen kann, dass eine Therapie wirkt, zahlen die Krankenversicherer oft nicht einmal die aufwendige Diagnostik.»

Neuer klinischer Forschungsschwerpunkt

Für Fachwelt und Betroffene ist klar, dass das Fachwissen über seltene Krankheiten schweizweit gebündelt und international vernetzt werden muss. Auf dem Stoffwechselsektor ist diese Konzentration bereits gelungen: In Zürich, Bern und Lausanne gibt es heute modellhafte, hoch spezialisierte Zentren mit einem Netzwerk von angeschlossenen Kinderkliniken. «Austausch, Weiterbildung und Fallbesprechungen funktionieren», stellt Matthias Baumgartner fest. Auch die internationale Zusammenarbeit klappt; Zürich ist als europäisches Referenzlabor für Methylmalonacidurie in ein europäisches Netzwerk und Register eingebunden.

Auch die UZH engagiert sich. Sie hat vor kurzem einen klinischen Forschungsschwerpunkt für Seltene Krankheiten gegründet – mit dem Titel: Rare Disease Initiative Zurich, kurz: radiz. Für Sandros Krankheit beispielsweise forschen einerseits Grundlagenwissenschaftler der Universität über die Entstehung der Nierenprobleme. Anderseits läuft am Kinderspital und am Universitätsspital Zürich ein Projekt zur besseren Betreuung von Patienten mit Methylmalonacidurie. Matthias Baumgartner leitet den klinischen Forschungsschwerpunkt.

. / .

Universität Zürich[UZH]

19 février 2013

Nationale Strategie

Der Alltag der Patienten ist oft schwierig. Immer wieder kann es zu Stoffwechselentgleisungen kommen, und manchmal müssen die Patienten notfallmässig ins Spital. Das Kinderspital Zürich hat nun eine Pflegewissenschaftlerin angestellt, welche die Familien unterstützt. Psychologen sind zudem daran, ihre Lebensqualität zu erfassen. Früher, sagt Matthias Baumgartner, seien die kleinen Patienten bei der ersten metabolischen Entgleisung verstorben. Heute seien die ältesten Patienten über 30 Jahre alt. «Wir wollen wissen, wie unsere Therapien längerfristig wirken und wie wir die Patienten besser unterstützen können.»

Bis in zehn Jahren, hofft Baumgartner, sollen auch für die anderen Hauptgruppen von Seltenen Krankheiten hoch spezialisierte Referenzzentren aufgebaut und eine nationale Strategie erarbeitet sein. Dazu gehöre auch eine vernünftige Finanzierung von Diagnostik, Therapie und Betreuung der Patienten: «Im Moment ersticken wir in der Administration, weil wir Diagnostik und Therapien aufwendig begründen müssen, damit die Versicherer sie nicht aus formalistischen Gründen ablehnen.»

Dem sechsjährigen Sandro geht es heute gut. Der Verzicht auf Gummibärchen oder Burger fällt ihm zwar oft schwer. Doch dank der strengen Diät und der engen Begleitung durch das Kinderspital Zürich ist er zu einem vifen Kindergartenschüler herangewachsen. Inzwischen hat er gar drei kerngesunde Geschwister bekommen. «Eine Riesenfreude für mich», sagt Matthias Baumgartner, der inzwischen Sandros zweiter Hausarzt geworden ist.

Öffentliche Tagung

Am 23. Februar organisiert der klinische Forschungsschwerpunkt radiz - Rare Disease Initiative Zürich der UZH zusammen mit ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten, eine öffentliche Tagung über künftige Strategien im Umgang mit Seltenen Krankheiten.
Ab 11.45 Uhr moderiert Professor Matthias Baumgartner, Leiter der Abteilung Stoffwechselkrankheiten am Kinderspital Zürich und Leiter von radiz, eine Diskussion zum Thema «Referenzzentren: Zukunft der Gesundheitsversorgung für Menschen mit Seltenen Krankheiten». Ab 14.20 Uhr folgt eine Standortbestimmung mit Politikerinnen und Vertretern der Schweiz. Akademie der Medizinischen Wissenschaften, dem BAG, Santésuisse sowie einem Patientenvertreter.
23. Februar, 10.15 bis 17 Uhr, Universität Zürich, Standort Irchel, Winterthurerstr. 190, Gebäude Y24. Saalöffnung: 9.30 Uhr. Weitere Informationen und Hinweise zur Anmeldung finden Sie ↗ hier.

Paula Lanfranconi ist Journalistin.

BNP PARIBAS

11 février 2013

Februar 11, 2013 - Corporate Patronage

3. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz

PRORARIS

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

3. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz: Bündelung der Kompetenzen für eine bessere Betreuung

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz, dieses Jahr in Partnerschaft mit radiz - Rare Disease Initiative Zurich, einem klinischen Forschungsschwerpunkt der Universität Zürich, auf dem UZH-Irchel-Campus. An dieser für alle betroffenen Personen bedeutsamen Tagung wird ProRaris eine Standortbestimmung vornehmen, unter anderem im Beisein von Regierungsrat Carlo Conti, Gesundheitsdirektor des Kantons Basel-Stadt und Präsident der kantonalen Gesundheitsdirektorenkonferenz.

Vuarrens, 6. Februar 2013. ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz, dieses Jahr auf dem Irchel-Campus der Universität Zürich. Der Anlass richtet sich an Menschen mit einer Seltenen Krankheit, ihre Angehörigen und Patientenorganisationen, Gesundheitsfachkräfte, Forscher, Politiker und all jene, die dieses Problem betrifft. Er dient einer Standortbestimmung: Wo stehen wir heute im Vergleich zu den Erwartungen der Kranken? Ein rechtsgleicher Zugang zu Diagnose und wirksamen Therapien, deren Vergütung durch die Versicherungen, Förderung der Forschung und soziale Integration sind die Grundlagen der Solidarität, welche Menschen mit Seltenen Krankheiten fordern. Am Tag der Seltenen Krankheiten 2012 kündigte Pascal Strupler, Direktor des Bundesamtes für Gesundheit, die Ausarbeitung einer nationalen Strategie an. Dieses Jahr dürfen wir ihn an unserer Tagung erneut begrüssen und wir werden die Gelegenheit nutzen, um auf das Projekt zurückzukommen.

„Seit fast drei Jahren engagiert sich ProRaris im Namen der Patienten aktiv in der Politik und Verwaltung", unterstreicht die Generalsekretärin, Esther Neiditsch. *„Die Öffentlichkeit und die Politiker werden sich der Problematik zusehends bewusst, mit der Solidarität steht es aber immer noch nicht zum Besten."*

Thema der Tagung ist die Bündelung der Kompetenzen und damit auch die Beziehung zwischen Patienten und Ärzten. Der Alltag eines Menschen mit einer Seltenen Krankheit und seiner Angehörigen ist reich an spezifischen Erfahrungen, welche das Know-how von Ärzten, Pflegenden und Forschern ergänzen. Erst wenn wir das gesamte Fach- und Erfahrungswissen aller Beteiligten zusammenlegen, können wir eine effiziente Betreuung gewährleisten und die Kenntnisse über diese Krankheiten verbessern.

Auch darum führt ProRaris die Tagung dieses Jahr mit radiz (Rare Disease Initiative Zurich) durch, dem klinischen Forschungsschwerpunkt der Universität Zürich. *„Ausgangspunkt war die Feststellung, dass es in Bezug auf die meisten Seltenen Krankheiten an Kenntnissen fehlt. Unser Ziel ist, bestehende Stärken zu nutzen, um Synergien zwischen den verschiedenen Akteuren zu schaffen, zum Beispiel zwischen Grundlagen- und klinischer Forschung"*, erklärt der Leiter von radiz, Professor Matthias R. Baumgartner. *„Dank einem verbesserten Verständnis seltener Krankheiten können langfristig therapeutische Strategien entwickelt werden, um den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern."*

. / .

BNP PARIBAS

11 février 2013

Im Laufe des Tages wird ProRaris unter anderem Referenzzentren vorstellen, gefolgt von einer Diskussion über diese Form der Betreuung. *„Wir möchten die in den letzten Jahren erzielten Fortschritte aufzeigen. Referenzzentren wie jenes für Retinoblastome in Lausanne oder Stoffwechselkrankheiten in Zürich sind wegweisend. Sie haben Modellcharakter und wir können ihrem Beispiel folgen. Für viele Patienten hat sich die Situation dank dieser Zentren verbessert“*, unterstreicht die Präsidentin von ProRaris, Anne-Françoise Auberson, *„aber leider überlässt unser System noch immer viel zu viele Menschen, die eine gute Betreuung nötig hätten, ihrem Schicksal. Der Weg zur Diagnose ist oft lang und schwierig, es fehlt an einer geeigneten Therapie, und es wird zu wenig geforscht.“*

Die Bedeutung des dritten Tages der Seltenen Krankheiten von ProRaris zeigt sich auch an der Teilnahme des Regierungsrats von Basel-Stadt und Präsidenten der Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektoren Carlo Conti, der Nationalrätinnen Jacqueline Fehr und Ruth Humbel, des Präsidenten von Santésuisse Christoph Q. Meier, des Präsidenten der Schweizerischen Akademie für Medizinische Wissenschaften Prof. Peter J. Meier-Abt, des Präsidenten der britischen AKU-Society Nick Sireau, des BAG-Direktors Pascal Strupler und von PD Janine Reichenbach, Leiterin des Projektes Gentherapie bei septischer Granulomatose. Auch das Networking und das Aufsuchen der Stände der Patientenorganisationen sind ein wichtiger Bestandteil des Tages.

Was ist eine seltene Krankheit?

Seltene Krankheiten betreffen weniger als einen von 2‘000 Menschen und bedürfen spezifischer, pluridisziplinärer therapeutischer und pflegerischer Massnahmen. Heute kennen wir mehr als 7‘000 seltene Krankheiten. 80% sind genetischer Natur, weitere Gründe sind Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Arten von Krebs oder degenerative Erkrankungen. Sehr oft haben sie einen chronischen Verlauf, führen zu Invalidität und sind lebensbedrohend. Die meisten treten bei Geburt oder im frühen Kindesalter auf, einige brechen erst viel später aus. 30 Millionen Menschen oder 6.5% der Bevölkerung sind in der Europäischen Union von einer seltenen Krankheit betroffen.

ProRaris

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, wurde im Juni 2010 gegründet. Heute sind ihr 45 Patientenorganisationen und 50 isolierte Kranke angeschlossen. Sie soll den schweizerischen Patientenorganisationen und den isolierten Kranken als Bindeglied dienen, ihre Interessen in die Öffentlichkeit tragen und durchsetzen. Der Vorstand von ProRaris besteht mehrheitlich aus Patienten und ihren Angehörigen. Eines der prioritären Ziele der Allianz ist die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Planes für seltene Krankheiten in der Schweiz. Sie engagiert sich auch für die Information über seltene Krankheiten und ihre Anerkennung bei den Behörden und in der

Öffentlichkeit, die Erfassung der Probleme der Patienten, die Aus- und Weiterbildung aller Beteiligten und die Förderung der wissenschaftlichen, klinischen und sozialen Forschung. ProRaris vertritt die Patienten in der „IG Seltene Krankheiten“, die unter dem Vorsitz von Nationalrätin Ruth Humbel im September 2011 gegründet wurde.

. / .

BNP PARIBAS

11 février 2013

Links

ProRaris: www.proraris.ch

Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen: www.eurordis.org

Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org

Orphanet Schweiz, das Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs in Europa www.orphanet.ch

IG Seltene Krankheiten: www.ig-seltene-krankheiten.ch

Praktische Angaben für den Tag der Seltenen Krankheiten

Datum: Samstag, 23. Februar 2013

von 10:15 bis 17:00 Uhr

Saalöffnung um 9:30 Uhr

Ort: Universität Zürich-Irchel

Gebäude Y24

Winterthurerstrasse 190

8057 Zürich

Weitere Informationen über den dritten Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz und das Programm finden Sie unter www.proraris.ch.

Die Teilnahme am Tag der Seltenen Krankheiten ist unentgeltlich. Wie bitten Sie aber um Anmeldung über die Website www.proraris.ch.

Medienkontakt

Für weitere Auskünfte und persönliche Berichte über Erfahrungen mit seltenen Krankheiten kontaktieren Sie bitte:

Marion Schihin, Dynamics Group - Zürich

Tel.: 043 268 32 20, E-Mail: msc@dynamicsgroup.ch

tellmed.ch
by mediscope

7 février 2013

3. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz, dieses Jahr in Partnerschaft mit radiz – Rare Disease Initiative Zurich, einem klinischen Forschungsschwerpunkt der Universität Zürich. An dieser für alle betroffenen Personen bedeutsamen Tagung auf dem Campus der Universität Zürich-Irchel wird ProRaris eine Standortbestimmung vornehmen – im Beisein von Regierungsrat Carlo Conti, Gesundheitsdirektor des Kantons Basel-Stadt und Präsident der kantonalen Gesundheitsdirektorenkonferenz sowie weiteren Vertretern aus Politik und Wissenschaft.

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, organisiert am 23. Februar 2013 zum dritten Mal einen internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz, dieses Jahr auf dem Irchel-Campus der Universität Zürich. Der Anlass richtet sich an Menschen mit einer Seltenen Krankheit, ihre Angehörigen und Patientenorganisationen, Gesundheitsfachkräfte, Forscher und Politiker. Er dient einer Standortbestimmung: Wo stehen wir heute im Vergleich zu den Erwartungen der Kranken? Einen rechtsgleichen Zugang zu Diagnose und wirksamen Therapien, deren Vergütung durch die Versicherungen, Förderung der Forschung und soziale Integration sind die Grundlagen der Solidarität, welche Menschen mit Seltenen Krankheiten fordern. Am Tag der Seltenen Krankheiten 2012 kündigte Pascal Strupler, Direktor des Bundesamtes für Gesundheit, die Ausarbeitung einer nationalen Strategie an. Dieses Jahr dürfen wir ihn an unserer Tagung erneut begrüssen und die Gelegenheit nutzen, um auf das Projekt zurückzukommen.

„Seit fast drei Jahren engagiert sich ProRaris im Namen der Patienten aktiv in der Politik und Verwaltung", erklärt Generalsekretärin, Esther Neiditsch. „Die Öffentlichkeit und die Politiker werden sich der Problematik zusehends bewusst, mit der Solidarität steht es aber immer noch nicht zum Besten."

Thema der Tagung ist die Bündelung der Kompetenzen und damit auch die Beziehung zwischen Patienten und Ärzten. Der Alltag eines Menschen mit einer Seltenen Krankheit und seiner Angehörigen ist reich an spezifischen Erfahrungen, welche das Know-how von Ärzten, Pflegenden und Forschern ergänzen. Erst wenn wir das gesamte Fach- und Erfahrungswissen aller Beteiligten zusammenlegen, können wir eine effiziente Betreuung gewährleisten und die Kenntnisse über die Krankheiten verbessern.

Auch darum führt ProRaris die Tagung dieses Jahr mit radiz (Rare Disease Initiative Zurich) durch, dem klinischen Forschungsschwerpunkt der Universität Zürich. „Ausgangspunkt war die Feststellung, dass es in Bezug auf die meisten Seltenen Krankheiten an Kenntnissen fehlt. Unser Ziel ist, bestehende Stärken zu nutzen, um Synergien zwischen den verschiedenen Akteuren zu schaffen, zum Beispiel zwischen Grundlagen- und klinischer Forschung", erklärt der Leiter von radiz, Professor Matthias Baumgartner. „Dank einem verbesserten Verständnis Seltener Krankheiten können langfristig therapeutische Strategien entwickelt werden, um den Krankheitsverlauf positiv zu beeinflussen und die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern."

Im Laufe des Tages wird ProRaris unter anderem Referenzzentren vorstellen, gefolgt von einer Diskussion über diese Form der Betreuung. „Wir möchten die in den letzten Jahren erzielten Fortschritte aufzeigen. Referenzzentren wie jenes für Retinoblastome in Lausanne oder Stoffwechselkrankheiten in Zürich sind wegweisend. Sie haben Modellcharakter und wir können ihrem Beispiel folgen. Für viele Patienten hat sich die Situation dank dieser Zentren verbessert", sagt die Präsidentin von ProRaris, Anne-Françoise Auberson. „Aber leider überlässt unser System noch immer viel zu viele Menschen, die eine gute Betreuung nötig hätten, ihrem Schicksal. Der Weg zur Diagnose ist oft lang und schwierig, es fehlt an einer geeigneten Therapie, und es wird zu wenig geforscht."

. / .

Die Bedeutung des dritten Tages der Seltenen Krankheiten von ProRaris zeigt sich auch an der Teilnahme des Regierungsrates von Basel-Stadt und Präsidenten der Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektoren Carlo Conti, der Nationalrätinnen Jacqueline Fehr und Ruth Humbel, des Direktors von santésuisse Christoph Q. Meier, des Präsidenten der Schweizerischen Akademie für Medizinische Wissenschaften Prof. Peter J. Meier-Abt, des Präsidenten der britischen AKU-Society Nick Sireau, des BAG-Direktors Pascal Strupler und von PD Janine Reichenbach, Leiterin des Projektes Gentherapie bei septischer Granulomatose. Auch das Networking und der Austausch an den Ständen der Patientenorganisationen sind ein wichtiger Bestandteil des Tages.

Was ist eine seltene Krankheit?

Seltene Krankheiten betreffen weniger als einen von 2000 Menschen und bedürfen spezifischer, pluridisziplinärer therapeutischer und pflegerischer Massnahmen. Heute kennen wir mehr als 7000 Seltene Krankheiten. 80 Prozent sind genetischer Natur, weitere Gründe sind Infektionen, Autoimmunkrankheiten, bestimmte Arten von Krebs oder degenerative Erkrankungen. Sehr oft haben sie einen chronischen Verlauf, führen zu Invalidität und sind lebensbedrohend. Die meisten treten bei Geburt oder im frühen Kindesalter auf, einige brechen erst viel später aus. 30 Millionen Menschen oder 6.5 Prozent der Bevölkerung sind in der Europäischen Union von einer Seltenen Krankheit betroffen.

ProRaris

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, wurde im Juni 2010 gegründet. Heute sind ihr 45 Patientenorganisationen und 50 isolierte Kranke angeschlossen. Sie soll den schweizerischen Patientenorganisationen und den isolierten Kranken als Bindeglied dienen, ihre Interessen in die Öffentlichkeit zu tragen und durchzusetzen. Der Vorstand von ProRaris besteht mehrheitlich aus Patienten und ihren Angehörigen. Eines der prioritären Ziele der Allianz ist die Ausarbeitung und Umsetzung eines nationalen Planes für Seltene Krankheiten in der Schweiz. ProRaris engagiert sich auch für die Information über Seltene Krankheiten und ihre Anerkennung bei den Behörden und in der Öffentlichkeit, die Erfassung der Probleme der Patienten, die Aus- und Weiterbildung aller Beteiligten und die Förderung der wissenschaftlichen, klinischen und sozialen Forschung. ProRaris vertritt die Patienten in der „IG Seltene Krankheiten", die unter dem Vorsitz von Nationalrätin Ruth Humbel im September 2011 gegründet wurde.

Weitere Informationen:

- ProRaris: www.proraris.ch
- Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen: www.eurordis.org
- Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org
- Orphanet Schweiz, das Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs in Europa: www.orphanet.ch
- IG Seltene Krankheiten: www.ig-seltene-krankheiten.ch

Allianz seltener Krankheiten Schweiz (ProRaris)

6 décembre 2012

Esther Neiditsch[1]

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz, wurde im Juni 2010 gegründet. Ihr Ziel ist, Patientenorganisationen und isolierten Kranken als Bindeglied zu dienen, um über ihre gemeinsamen Interessen zu informieren, diese in die Öffentlichkeit zu tragen und durchzusetzen. Der Vorstand von ProRaris besteht weitgehend aus Patienten und ihren Angehörigen.

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn die Prävalenz weniger als 5 von 10000 Einwohnern beträgt. Heute sind zwischen 7000 und 8000 seltene Krankheiten bekannt, und jede Woche werden neue entdeckt. In Europa leiden rund 30 Millionen Menschen an einer seltenen Krankheit, in der Schweiz wird die Zahl auf 500000 geschätzt. Ein Viertel der Betroffenen braucht zwischen 5 und 30 Jahre, um eine korrekte Diagnose zu erhalten. Diese lang andauernde Ungewissheit hat kognitive, psychologische und physische Folgen, stellt das Vertrauen in das medizinische Fachwissen auf eine harte Probe, führt zu falschen Therapien oder gar zu verfehlten chirurgischen Eingriffen und auch zur Geburt weiterer Kinder mit derselben Pathologie innerhalb einer Familie.

> Ein Viertel der Betroffenen braucht zwischen 5 und 30 Jahre, um eine korrekte Diagnose zu erhalten.

Aktivitäten in der EU und den USA

Dank der Arbeit verschiedener Patientenorganisationen und unter dem Druck der öffentlichen Meinung haben die Europäische Union und zahlreiche Mitgliedstaaten in den letzten zehn Jahren bereits gezielte Massnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten ergriffen. In der Schweiz gaben ab 2009 Orphanet Schweiz[1] und zahlreiche Patientenorganisationen den für die Gründung von ProRaris nötigen Anstoss. Der Handlungsbedarf in unserem Land ist gross. Die Europäische Union und mehrere Mitgliedstaaten haben bereits spezifische Massnahmen zur Bekämpfung der seltenen Krankheiten getroffen, die als bedeutende Herausforderung für das Gesundheitswesen anerkannt werden[2]. Obwohl das Gesundheitssystem der Schweiz ohne Zweifel als gut bezeichnet werden kann, hinkt unser Land in dieser Beziehung hinterher. Sowohl in den USA als auch in der EU hat sich gezeigt, dass der Zusammenschluss von Patienten zur Vertretung ihrer gemeinsamen Interessen schliesslich Wirkung zeigt. Auf Druck von Patientenorganisationen und letztlich der Öffentlichkeit wurden nationale Strategien für seltene Krankheiten und entsprechende Gesetze verabschiedet.

Situation in der Schweiz

ProRaris und die ihr angeschlossenen 43 Patientenorganisationen (Stand Oktober 2012) wollen zusammen mit isolierten Kranken in der Schweiz analog vorgehen. Gemeinsam informieren wir über seltene Krankheiten, damit sie in der Politik, bei den Behörden und in der Öffentlichkeit als gesundheitspolitische Priorität anerkannt und wahrgenommen werden. ProRaris erfasst die Schwierigkeiten und Bedürfnisse der Betroffenen anhand von Umfragen und Untersuchungen. Die Krankheiten sind zwar extrem vielfältig, aber Menschen mit einer seltenen Erkrankung haben mit ähnlichen Problemen zu kämpfen: ein oft beschwerlicher und langer Weg zur Diagnose, administrative Hürden, spärliche Informationen, ungenügende wissenschaftliche Forschung, unzureichende Behandlungsmöglichkeiten, ungenügende Betreuung und Kostenübernahme, psychosoziale Isolation, mangelnde Integration in der Schule und am Arbeitsplatz.

Um zum Ziel zu gelangen, hat sich ProRaris auf nationaler Ebene der IG Seltene Krankheiten[3] und dem europäischen Netzwerk Eurordis[4], der Europäischen Organisation für seltene Krankheiten, angeschlossen.

ProRaris setzt sich auf verschiedenen Ebenen dafür ein, dass das Expertenwissen der Patienten und ihrer Organisationen anerkannt und genutzt wird. Niemand kennt eine seltene Krankheit so genau wie die direkt Betroffenen und ihnen nahestehende Personen. Es gilt, Schwerpunktzentren zu bilden, den Kantönligeist zu überwinden und grenzüberschreitend zu arbeiten. Bereits gemachte Erfahrungen lassen sich auch auf andere Krankheiten anwenden. Durch ihre internationale Vernetzung sind die Patienten gut darüber informiert, was in anderen Ländern funktioniert und was nicht. Die Schweiz kann dadurch von erfolgreichen Projekten im Ausland profitieren und Fehler vermeiden.

Patientenwissen

Eine von ProRaris zu Beginn dieses Jahres durchgeführte Befragung der Mitglieder ergab, dass Forschung für sie oberste Priorität hat. Die internationale Erfahrung zeigt, dass Patientenorganisationen auch hier eine ganz entscheidende Rolle spielen können. Unter anderem wissen sie genau, wo sich die Kranken weltweit befinden und wo es Häufungen einer Krankheit gibt. Immer wieder lancieren Patientenorganisationen Forschungsprojekte und -protokolle, Register und Biobanken und tragen massgebend zu ihrer Finanzierung bei.

1 Esther Neiditsch, Geschäftsleiterin von ProRaris

. / .

ProRaris, Alliance Maladies Rares

ProRaris, Alliance Maladies Rares – Suisse, veut élever les maladies rares au rang de priorité dans le système de santé suisse. En tant que porte-parole des patients atteints de maladies rares, l'alliance demande l'égalité d'accès au diagnostic, à la thérapie, aux médicaments et à l'intégration sociale pour les patients qu'elle représente. Les malades doivent être des acteurs du système de santé qui participent activement à l'élaboration des mesures les concernant. Leur expérience et leur expertise sont précieuses pour la recherche, la création de registres et de biobanks et leur financement. La journée des maladies rares de fin février 2013 organisé par *ProRaris* et *RaDIZ – Rare Disease Initiative of Zurich University* servira de plateforme d'information.

Rechtsunsicherheit

Ein weiteres wichtiges Anliegen der Patienten ist die Beseitigung der in der Schweiz herrschenden Rechtsunsicherheit und Diskriminierung in Bezug auf die Vergütung von Diagnose, Therapie, Hilfsmitteln usw. sowohl auf der Ebene der Invalidenversicherung als auch der Krankenkassen. Es ist vordringlich, die Patienten an allen Entscheidungen, die sie betreffen, mitreden zu lassen – auch auf politischer Ebene. Nur so lassen sich auch in unserem Land nachhaltige Lösungen finden.

Tag der seltenen Krankheiten

Der Internationale Tag der seltenen Krankheiten, der jedes Jahr weltweit am 28. oder 29. Februar stattfindet, bietet die Gelegenheit für eine Vielfalt von Anlässen. In der Schweiz organisiert ProRaris am 23. Februar 2013 zum dritten Mal eine ganztägige Konferenz. 2013 wird sie in Zusammenarbeit mit *RaDIZ – Rare Disease Initiative Zurich* der Universität Zürich auf dem Campus Irchel durchgeführt und steht allen Stakeholdern offen: dem medizinischen Fachpersonal, Forschern, Politikern, den Patienten, ihren Organisationen, Angehörigen, Journalisten usw. Auf dem Programm stehen unter anderem Erfahrungsberichte von Betroffenen, Vorträge über Forschungsprojekte und innovative Ansätze sowie gesundheitspolitische Themen. Hier haben alle Beteiligten die Möglichkeit, sich auch informell auszutauschen, Kontakte zu knüpfen, neue Lösungen und Blickwinkel kennenzulernen.

Weitere Informationen über ProRaris und den Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten finden Sie auf unserer Website www.proraris.ch. Zögern Sie nicht, ProRaris zu kontaktieren.

Korrespondenz:
eneiditsch@proraris.ch

Referenzen

1 Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs: www.orphanet.ch
2 Romain Lazor, Loredana d'Amato Sizonenko, Schweizerische Ärztezeitung 2011;92: 28/29
3 www.ig-seltene-krankheiten.ch
4 www.eurordis.org

PRORARIS

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

Radio

23 février 2013

Flash info de 12h00

Intervention de Madame Thérèse Stutz

SRF Schweizer Radio und Fernsehen | DRS 1

22 février 2013

Methylmalonacidurie? Renales Fanconi-Syndrom?

So kompliziert die Namen, so selten die Krankheiten. Unispital, Kinderspital und Universität Zürich wollen den seltenen Krankheiten gemeinsam auf den Grund gehen, mit einem neuen Forschungsschwerpunkt.

Matthias Baumgartner leitet den neuen Forschungsschwerpunkt. ZVG

«Rare Diseases» oder seltene Krankheiten: Es gibt etwa 7000 verschiedene davon. An jeder einzelnen erkranken aber nur ganz wenige Menschen. Von seltenen Krankheiten spricht man, wenn von 2000 Menschen weniger als eine Person davon betroffen ist. Meist sind es jedoch noch weniger, nämlich eine kranke Person auf 100'000 Menschen.

Für die Forschung bislang kaum interessant

Die seltenen Krankheiten sind meist Erbkrankheiten. Bei den meisten Menschen beginnen sie bereits im Kindesalter. Diese Krankheiten sind oft lebensbedrohend und können nicht geheilt werden. Weil sie derart selten vorkommen, sind die seltenen Krankheiten für die Forscher meist nicht interessant.

Audio

Das Beispiel «Frieda» (Barbara Seiler, 22.2.2013)

5:42 min

« Wir junge Ärzte und Biologen für die Forschung über seltene Krankheiten begeistern. »

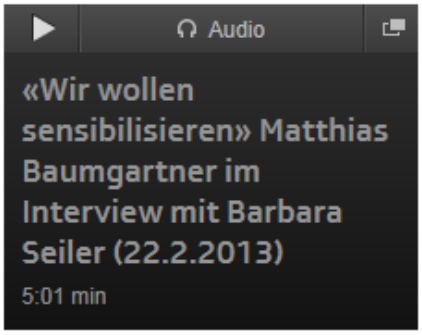
Das Universitätsspital Zürich, das Zürcher Kinderspital und die Universität Zürich wollen ihre Kräfte für seltene Krankheiten nun bündeln und haben nun in der Forschung einen gemeinsamen Schwerpunkt «Rare Disease Initiative Zurich – RaDIZ» gegründet.

. / .

SRF Schweizer Radio und Fernsehen | DRS 1

22 février 2013

Mehr Nachwuchs, mehr Forschung



«Wir wollen den Nachwuchs fördern und junge Ärzte und Biologen für die Forschung über seltene Krankheiten begeistern», sagt Matthias Baumgartner, Stoffwechsel-Spezialist am Kinderspital Zürich und Leiter des neuen Forschungsschwerpunktes. So könne man erreichen, dass die seltenen Krankheiten intensiver erforscht würden. Vielleicht würden sich einige Jungforscher dann die Erforschung der seltenen Krankheiten zum Beruf machen.

Zudem will Baumgartner mit dem neuen Forschungsschwerpunkt das Bewusstsein in der Bevölkerung aber auch bei den Ärzten fördern. Nur wenn die Existenz der seltenen Krankheiten in den Köpfen der Menschen angekommen seien, würden kranke Kinder von den Kinderärzten zum Beispiel auch früher an die Spezialisten verwiesen.

Mehr zum Thema

- **Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten**
- **«Pro Raris» Allianz Seltener Krankheiten**

PRORARIS

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

Thema seltene Krankheiten

Neue Zürcher Zeitung

26 février 2013

Seltene Krankheiten

Die Diagnose beginnt im Erbgut

Ein 12-jähriges Mädchen mit Progerie. Die extrem seltene Krankheit lässt die betroffenen Kinder vorzeitig vergreisen. *(Bild: Denis Farrell / AP)*

Bei unklaren Symptomen wird heute rascher als bisher im Erbgut nach der Ursache der Störung gesucht. Das bringt nicht immer die gewünschte Antwort, aber oft neue Erkenntnisse.

Alan Niederer

Was haben gewisse Formen von geistiger Behinderung und schwere Epilepsien gemeinsam? Sie sind seltene Erkrankungen, die definitionsgemäss weniger als eine von 2000 Personen betreffen. Zudem haben sie, wie fast alle raren Störungen, eine genetische Ursache, beginnen im Kindesalter und sind lebensbedrohlich oder chronisch-invalidisierend. Was die rund 7000 verschiedenen seltenen Krankheiten ebenfalls verbindet: Die Patienten und ihre Eltern haben meist eine jahrelange «diagnostische Odyssee» hinter sich, wenn die Krankheit endlich erkannt wird.

Neue Zürcher Zeitung

26 février 2013

Forschungsschwerpunkt

Das könnte sich in Zukunft ändern. Denn bei den seltenen Krankheiten zeichnet sich ein Paradigmenwechsel ab, wie am Freitag am Kinderspital Zürich zu erfahren war. An der Fachveranstaltung wurde ein neuer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten ins Leben gerufen. Damit sollen das auf dem Platz Zürich vorhandene Wissen und die Forschungstätigkeit im Sinne eines Kompetenzzentrums gebündelt und das Bewusstsein für seltene Krankheiten gesteigert werden.

Bisher wurden Kinder mit unerklärbaren Krankheitszeichen von einem Spezialisten zum nächsten geschickt – in der Hoffnung, einer werde die Störung erkennen und die richtigen Abklärungen veranlassen. Heute laute das Motto «genome first», sagte der Humangenetiker Han Brunner vom Radbound University Nijmegen Medical Centre in den Niederlanden in seinem Vortrag. Bei Patienten mit unklarem Befund wird also in einem ersten Schritt im Erbgut nach einer Erklärung für die Auffälligkeit gesucht. Erst dann werden spezifische Biomarker und weitere Tests zur Bestätigung der Diagnose durchgeführt.

Brunner illustrierte das neue Vorgehen an zwei geistig behinderten Knaben mit denselben auffälligen Gesichtszügen. Der Verdacht lag nahe, dass bei den Kindern das gleiche Syndrom vorliegt – nur war kein solches bekannt. Deshalb wurde bei den Patienten und ihren Eltern das gesamte, für Gene codierende Erbgut entschlüsselt. Mit einer solchen Exon-Sequenzierung, die in Brunners Labor 1500 Euro kostet, können in wenigen Tagen rund 20 000 Gene entziffert werden. Auf diese Weise gelang es den niederländischen Forschern, bei den Knaben dieselbe Genmutation nachzuweisen, die im elterlichen Erbgut fehlte. In weiteren Tests und Experimenten an Tieren konnte die neu entstandene Mutation als Ursache eines bis dahin unbekannten Syndroms identifiziert werden.

Heterogene Störungen

Auch bei Kindern mit einer seltenen, aber äusserst schweren Form der Epilepsie (Early-onset Epileptic Encephalopathy) werde heute das Erbgut systematisch durchsucht, erläuterte die Genetikerin Anita Rauch von der Universität Zürich. Dass in vielen Fällen neu entstandene Genmutationen das Leiden verursachen, haben Rauch und ihre Kollegen unlängst in einer Studie mit 51 Kindern nachgewiesen. Die Forscher identifizierten 87 De-novo-Mutationen, wobei rund 30 Prozent bereits bekannte «Epilepsie-Gene» betrafen. Bei den restlichen Veränderungen handelte es sich um Mutationen in möglichen neuen Krankheitsgenen oder um Auffälligkeiten mit unklarer Bedeutung.

Solche Forschungsarbeiten machen deutlich, dass es sich bei Krankheiten wie Epilepsie oder geistiger Behinderung um genetisch und klinisch sehr heterogene und in vielen Fällen seltene Störungen handelt. Das hat auch Konsequenzen für die Therapie. Denn diese kann nur wirksam sein, wenn sie sich gegen die im Einzelfall vorliegende genetische, molekulare und zelluläre Grundlage der Krankheit richtet.

SRF Schweizer Radio und Fernsehen

30 janvier 2013

10vor10

Das Geschäft mit den seltenen Krankheiten

PRORARIS

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

SUISSE ROMANDE

PRORARIS

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

Presse écrite

Tribune de Genève

2 mars 2013

Santé

Vers un plan national pour traiter les maladies rares

C'est un succès pour les associations qui luttent pour une meilleure prise en charge des maladies dites «rares», pathologies qui affectent près de 500 000 patients suisses et 30 millions d'Européens. La troisième journée internationale dédiée au sujet, qui s'est tenue samedi dernier à Zurich, a réuni environ 300 participants *(voir notre édition du 23 février)*. Surtout, elle a confirmé une prise de conscience des politiques à l'égard des difficultés rencontrées par les patients. Pascal Strupler, directeur de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), a ainsi confirmé l'élaboration d'une stratégie nationale pour les maladies rares à partir du deuxième trimestre 2014. Ce futur plan détaillera les mesures à prendre notamment dans le domaine du financement de la recherche, de la formation et de la prise en charge des soins, afin d'améliorer tant le diagnostic que le traitement des malades. La mise en place d'un tel programme, qui existe déjà en France notamment, est une revendication de longue date des associations de patients en Suisse. **BE.B.**

Tribune de Genève

23 février 2013

Ces maladies très rares qui sont si nombreuses

500 000 Suisses souffrent d'une pathologie rare. Une journée d'information est organisée aujourd'hui

Le pianiste de jazz Michel Petrucciani souffait de la maladie des os de verre, caractérisée par une grande fragilité osseuse. AFP

Tribune de Genève

23 février 2013

Bertrand Beauté

Acatalasémie, acromégalie, syndrome de Lowe... des noms méconnus pour des pathologies mal connues. Quelles sont les maladies dites «rares», qui affectent tout de même 500 000 Suisses et 30 millions d'Européens? «La définition est simple: il s'agit des troubles qui touchent moins d'une personne sur 2000, répond Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris. Selon les estimations, elles seraient 6000 à 8000 et toucheraient 7% de la population, dont 75% d'enfants et d'adolescents.»

Tracer un portrait-robot de ces affections s'avère difficile: si 80% d'entre elles ont une origine génétique, elles se révèlent aussi variées que nombreuses. «Certaines sont neuromusculaires, comme la myopathie de Duchenne, d'autres métaboliques, cardiovasculaires ou immunologiques, souligne Elisabeth Tournier-Lasserve, spécialiste de la question à l'Hôpital Lariboisière à Paris. Il en existe de relativement «fréquentes», comme la myopathie de Duchenne, qui touche une personne sur 3000. D'autres sont rarissimes: il n'y a pas 100 cas de progeria dans le monde - une maladie qui entraîne un vieillissement précoce.»

Errance médicale

Problème: comme ces pathologies sont peu fréquentes, les médecins les connaissent peu (ou pas) et peinent à les identifier. «Certains patients doivent attendre plusieurs années avant de connaître ne serait-ce que le nom de leur pathologie. Et les démarches pour y parvenir s'apparentent souvent à une véritable odyssée: ils consultent des dizaines de médecins, reçoivent de faux diagnostics, parfois des traitements inappropriés... Or, il s'avère très difficile de vivre avec des symptômes, parfois sévères, sans que personne ne sache ce que vous avez, qu'aucun médecin n'arrive à poser un nom sur votre mal, poursuit Anne-Françoise Auberson. Cette errance médicale peut durer des années, au cours desquelles les familles sont incroyablement seules. Nous aimerions que les médecins, quand ils ne trouvent pas la réponse, se posent la question: Et s'il s'agissait d'une maladie rare?»

Une simple interrogation pour éviter des conséquences désastreuses: «Des parents m'ont récemment décrit leur vécu, raconte la présidente de ProRaris. Leur

. / .

Tribune de Genève

23 février 2013

bébé avait des problèmes visuels. Le pédiatre s'est focalisé dessus, sans prendre en compte les autres symptômes, sans parvenir à établir le bon diagnostic. Cela a traîné, si bien que la situation s'est aggravée, avec notamment l'apparition de problèmes neurologiques. En fait, l'enfant souffrait d'une maladie rare métabolique. Avec un régime très strict prescrit très tôt, il n'y aurait eu aucune conséquence. Là, les dégâts sont irréversibles.»

Non-remboursement

Heureusement ce n'est pas toujours le cas: «A la naissance de ma fille, les médecins se sont aperçus qu'elle était hypotonique, c'est-à-dire qu'elle manquait de tonus musculaire, raconte Sandrine Dupuis. Le généticien qui s'est occupé d'elle connaissait cette maladie. Et un test génétique réalisé de suite nous a permis de confirmer très vite qu'il s'agissait du syndrome de Prader-Willi. Avoir cette connaissance très tôt nous a permis de mettre en place précocement un traitement efficace.»

Une fois le diagnostic établi, le chemin de croix se poursuit souvent pour les patients suisses: «Dans ce domaine, les experts sont aussi rares que les maladies, souligne Loredana D'Amato Sizonenko, médecin adjoint aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et coordinatrice d'Orphanet Suisse*, un inventaire de ces pathologies. Les malades sont donc souvent obligés de passer les frontières afin de consulter le bon spécialiste et recevoir le traitement adéquat.»

Mais cela ne suffit pas: certaines de ces affections ne sont pas encore reconnues par les caisses maladie ou l'assurance invalidité. Résultat: «Patients et médecins doivent parfois se battre pour obtenir une prise en charge, révèle Anne-Françoise Auberson. Cela peut arriver par exemple lorsque le médicament prescrit est re-

Tribune de Genève

23 février 2013

«Les patients et les médecins doivent se battre pour obtenir la prise en charge des traitements par les assurances maladies»

Anne-Françoise Auberson Présidente de l'association ProRaris

commandé pour une pathologie fréquente, mais offre aussi de bons résultats pour soigner une maladie rare sans qu'il n'existe de preuves scientifiques.»

«Le traitement à base d'hormones de notre fille n'était pas pris en charge par les assurances, raconte Sandrine Dupuis. C'est le professeur zurichois qui la traite qui nous l'a donné gratuitement de manière expérimentale, afin de prouver sa pertinence. Grâce aux bons résultats obtenus, il est désormais remboursé.»

Afin de sensibiliser la population à ces problèmes, ProRaris organise aujourd'hui la troisième Journée internationale des maladies rares en Suisse, à l'Université de Zurich. A l'occasion de cette journée, les HUG et le CHUV lancent un site d'information* et l'hôpital de Zurich inaugure un centre de recherches sur le sujet. «En trois ans, beaucoup de choses se sont améliorées, se félicite Anne-Françoise Auberson. Mais il reste beaucoup à faire: la mise en place en Suisse de centres de référence, comme il en existe en France, est urgente.» Dès 2005, nos voisins ont lancé le premier plan national pour les maladies rares (PNMR 1), suivi en 2009 d'un deuxième.

Le modèle français

«Longtemps on a déploré le manque d'études sur ces pathologies, mais ce n'est plus le cas, notamment grâce à ces plans nationaux, explique la chercheuse française Elisabeth Tournier-Lasserve. Ils ont permis de simplifier l'accès des patients aux experts, d'améliorer les diagnostics et de financer la recherche, avec de très bons résultats.»

Plus de 130 centres de référence, chacun spécialisé dans un groupe de maladies rares, ont ainsi été créés dans l'Hexagone. Ils permettent aux patients de recevoir le bon diagnostic et, s'il existe, le bon traitement. Mais aussi de faire avancer la recherche: «En 1986, les scientifiques ne connaissaient la cause génétique que de moins d'une centaine de maladies. Aujourd'hui, près de 3000 ont été identifiées, poursuit Elisabeth Tournier-Lasserve. Et si 95% de ces pathologies n'ont toujours pas de traitement, des essais cliniques commencent à être menés. C'est le cas, par exemple, de la maladie immunologique des enfants bulle, pour laquelle des tests de thérapie génique sont en cours.»

«La Suisse est en retard dans ce domaine. Il faut que nous établissions des centres de référence, que les médecins soient mieux informés et qu'ils dialoguent davantage avec les patients, affirme Loredana D'Amato Sizonenko. Car après des années d'errance médicale, les malades deviennent souvent les meilleurs experts de leur pathologie.»

Pour en savoir plus: *www.orphanet.ch, www.proraris.ch* et *www.info-maladies-rares.ch*

24heures

23 février 2013

Ces maladies très rares qui sont si nombreuses

Ils sont 500 000 Suisses à en souffrir. Une journée d'information est organisée aujourd'hui

Le pianiste de jazz Michel Petrucciani souffrait de la maladie des os de verre. AFP

24heures

23 février 2013

Bertrand Beauté

Acatalasémie, acromégalie, syndrome de Lowe... des noms méconnus pour des pathologies peu connues. Quelles sont les maladies dites «rares», qui affectent tout de même 500 000 Suisses et 30 millions d'Européens? «La définition est simple: il s'agit des troubles qui touchent moins d'une personne sur 2000, répond Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris. Selon les estimations, elles seraient 6000 à 8000 et toucheraient 7% de la population, dont 75% d'enfants et d'adolescents.»

Tracer un portrait-robot de ces affections s'avère difficile: si 80% d'entre elles ont une origine génétique, elles se révèlent aussi variées que nombreuses. «Certaines sont neuromusculaires, comme la myopathie de Duchenne, d'autres métaboliques, cardiovasculaires ou immunologiques, souligne Elisabeth Tournier-Lasserve, spécialiste de la question à l'Hôpital Lariboisière de Paris. Il en existe des relativement «fréquentes», comme la myopathie de Duchenne, justement, qui touche une personne sur 3000. D'autres sont rarissimes: il n'y a pas 100 cas de progéria dans le monde - une maladie qui entraîne un vieillissement précoce.»

Errance médicale

Problème: comme ces pathologies sont peu fréquentes, les médecins les connaissent peu (ou pas) et peinent à les identifier. «Certains patients doivent attendre plusieurs années avant de connaître ne serait-ce que le nom de leur maladie. Et les démarches pour y parvenir s'apparentent souvent à une véritable odyssée: ils consultent des dizaines de médecins, reçoivent de faux diagnostics, parfois des traitements inappropriés... Or il s'avère très difficile de vivre avec des symptômes, parfois sévères, sans que personne ne sache ce que vous avez, qu'aucun médecin n'arrive à poser un nom sur votre mal, poursuit Anne-Françoise Auberson. Cette errance médicale peut durer des années, au cours desquelles les familles sont incroyablement seules. Nous aimerions que les médecins, quand ils ne trouvent pas la réponse, se posent la question: Et s'il s'agissait d'une maladie rare?»

Une simple interrogation pour éviter des conséquences désastreuses: «Des parents m'ont récemment décrit leur vécu, raconte la présidente de ProRaris. Leur

. / .

bébé avait des problèmes visuels. Le pédiatre s'est focalisé dessus, sans prendre en compte les autres symptômes, sans parvenir à établir le bon diagnostic. Cela a traîné si bien que la situation s'est aggravée, avec notamment l'apparition de problèmes neurologiques. En fait, l'enfant souffrait d'une maladie rare métabolique. Avec un régime très strict prescrit très tôt, il n'y aurait eu aucune conséquence. Là, les dégâts sont irréversibles.»

Non-remboursement

Heureusement ce n'est pas toujours le cas. «A la naissance de ma fille, les médecins se sont aperçus qu'elle était hypotonique, c'est-à-dire qu'elle manquait de tonus musculaire, raconte Sandrine Dupuis. Le généticien qui s'est occupé d'elle connaissait cette maladie. Et un test génétique réalisé de suite nous a permis de confirmer très vite qu'il s'agissait du syndrome de Prader-Willi. Avoir cette connaissance très tôt nous a permis de mettre en place précocement un traitement efficace.»

Une fois le diagnostic établi, le chemin de croix se poursuit souvent pour les patients suisses. «Dans ce domaine, les experts sont aussi rares que les maladies, souligne Loredana D'Amato Sizonenko, médecin adjoint aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et coordinatrice d'Orphanet Suisse*, un inventaire de ces pathologies. Les malades sont donc souvent obligés de franchir les frontières afin de consulter le bon spécialiste et recevoir le traitement adéquat.»

Mais cela ne suffit pas: certaines de ces affections ne sont pas encore reconnues par les caisses maladie ou l'assurance invalidité. Résultat: «Patients et médecins doivent parfois se battre pour obtenir une prise en charge, révèle Anne-Françoise

24heures

23 février 2013

Auberson. Cela peut arriver par exemple lorsque le médicament prescrit est recommandé pour une pathologie fréquente, mais offre aussi de bons résultats pour soigner une maladie rare sans qu'il n'existe de preuves scientifiques.»

«Le traitement à base d'hormones de notre fille n'était pas pris en charge par les assurances, raconte Sandrine Dupuis. C'est le professeur zurichois qui la traite qui nous l'a donné gratuitement de manière expérimentale, afin de prouver sa pertinence. Grâce aux bons résultats obtenus, il est désormais remboursé.»

Afin de sensibiliser la population à ces problèmes, ProRaris organise aujourd'hui la troisième Journée internationale des maladies rares en Suisse, à l'Université de Zurich. A l'occasion de cette journée, les HUG et le CHUV lancent un site d'information* et l'Hôpital de Zurich inaugure un centre de recherche sur le sujet. «En trois ans, beaucoup de choses se sont améliorées, se félicite Anne-Françoise Auberson. Mais il reste beaucoup à faire: la mise en place en Suisse de centres de référence, comme il en existe en France, est urgente.» Dès 2005, nos voisins ont lancé le premier plan national pour les maladies rares (PNMR 1), suivi en 2009 d'un deuxième.

«Longtemps on a déploré le manque d'études sur ces pathologies, mais ce n'est plus le cas, notamment grâce à ces plans nationaux, explique la chercheuse française Elisabeth Tournier-Lasserve. Ils ont permis de simplifier l'accès des patients aux experts, d'améliorer les diagnostics et de financer la recherche, avec de très bons résultats.»

«Les patients et les médecins doivent se battre pour obtenir la prise en charge des traitements par les assurances-maladie»

Anne-Françoise Auberson,
présidente de l'association ProRaris

Plus de 130 centres de référence, chacun spécialisé dans un groupe de maladies rares, ont ainsi été créés dans l'Hexagone. Ils permettent aux patients de recevoir le bon diagnostic et, s'il existe, le bon traitement. Mais aussi de faire avancer la recherche. «En 1986, les scientifiques ne connaissaient la cause génétique que de moins d'une centaine de maladies. Aujourd'hui, près de 3000 ont été identifiées, poursuit Elisabeth Tournier-Lasserve. Et si 95% de ces pathologies n'ont toujours pas de traitement, des essais cliniques commencent à être menés. C'est le cas, par exemple, de la maladie immunologique des enfants bulles, pour lesquels des tests de thérapie génique sont en cours.»

«La Suisse est en retard dans ce domaine. Il faut que nous établissions des centres de référence, que les médecins soient mieux informés et qu'ils dialoguent davantage avec les patients, affirme Loredana D'Amato Sizonenko. Car, après des années d'errance médicale, les malades deviennent souvent les meilleurs experts de leur pathologie.»

Pour en savoir plus: www.orphanet.ch
www.proraris.ch
www.info-maladies-rares.ch

24heures

22 février 2013

Le guide pratique des maladies rares sur le net

Le CHUV et les HUG lancent un site d'information unique en Suisse romande pour aiguiller patients, proches et médecins

Syndrome de Kartagener, Rendu-Osler, sclérose tubéreuse de Bourneville... Les maladies rares concernent 6,5% de la population. Le site www.info-maladies-rares.ch veut aiguiller les personnes touchées et leurs proches, souvent démunis face à une question basique: à qui s'adresser? Ce portail d'information unique en Suisse romande est lancé par le CHUV et les HUG à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares en Suisse, qui se tiendra demain à Zurich.

«Il manquait une vision d'ensemble et une meilleure visibilité des structures existantes, détaille le Dr Romain Lazor, médecin associé au Service de pneumologie au CHUV et responsable médical du site. Bien que la plupart des maladies rares ne disposent pas encore d'un traitement efficace, les hôpitaux ont développé, au fil des ans, diverses consultations. Jusqu'à maintenant, ces activités très spécialisées étaient toutefois peu connues du public et des professionnels, y compris au sein des hôpitaux eux-mêmes.»

Le site propose un annuaire des experts en Suisse romande. Lorsque l'utilisateur entre le nom d'une maladie, il est dirigé vers les consultations disponibles dans sa région. Au-delà de l'aspect pratique, une orientation rapide vers les ressources existantes vise à raccourcir les délais entre le diagnostic et la prise en charge par des spécialistes. «Le laps de temps entre les deux peut être assez long. Face à cette errance, les gens se sentent démunis. D'autres personnes qui vivent depuis des années avec la maladie ignorent tout simplement que des prises en charge plus adaptées existent», explique le Dr Romain Lazor.

On parle de maladie rare lorsque moins d'une personne sur 2000 est touchée. Plus de 7000 pathologies sont répertoriées. Elles nécessitent une prise en charge multidisciplinaire particulière, rappelle ProRaris, qui se bat pour faire entendre la voix des patients. «Si nous constatons l'éveil d'une conscience publique et politique, la solidarité est loin d'être acquise», regrette la secrétaire générale de ProRaris, Esther Neiditsch.

> «Il manquait une vision d'ensemble et une meilleure visibilité des structures existantes»
>
> **Dr Romain Lazor,** responsable médical du site

> «On ne peut qu'applaudir cette initiative qui facilite la vie des patients, souvent laissés-pour-compte»
>
> **Anne-Françoise Auberson,** présidente de ProRaris

La cause des maladies rares est génétique dans 80% des cas. Elle peut aussi être infectieuse, auto-immune, dégénérative ou tumorale. Se déclarant dès le plus jeune âge ou sur le tard, les affections sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. «Malheureusement, de très nombreux patients sont les laissés-pour-compte de notre système, relève Anne-Françoise Auberson. Un diagnostic long et difficile, pas de prise en charge adaptée et pas de recherche.» Elle salue la création du site du CHUV et des HUG. «Dans la mesure où le principal problème, dans ce domaine, est le manque d'information, on ne peut qu'applaudir cette initiative, qui facilite la vie des patients.» **M.N.**

www.info-maladies-rares.ch

L'Hebdo

21 février 2013

MALADIES RARES

Samedi 23 février aura lieu, à l'Université de Zurich-Irchel, la journée internationale des maladies rares en Suisse. Les maladies rares? Il en existe plus de 7000, elles touchent moins de 1 personne sur 2000, soit quelque 30 millions de personnes dans l'Union européenne, c'est-à-dire 6,5% de la population selon ProRaris, l'Alliance maladies rares Suisse. Elles sont génétiques dans 80% des cas. Placée sous le signe de la mise en commun des compétences, cette journée se penchera sur l'importance de la relation patient-médecin. O SP

Le Nouvelliste

21 février 2013

SANTÉ Non-remboursement des traitements, difficulté de diagnostic, absence de médicaments qui guérissent: les patients atteints de maladies rares sont en quête d'espoir thérapeutique.

Maladies rares en mal de remèdes

Stéphanie Fidanza, 33 ans, est très active dans le monde du handicap. ALAIN WICHT-LA LIBERTÉ

Le Nouvelliste

21 février 2013

CLAUDINE DUBOIS

«On peut gagner beaucoup d'argent avec les médicaments pour les maladies rares. Les procédures sont simplifiées, les médicaments mis plus rapidement sur le marché, à des prix élevés.» Résumés, ces propos tenus par un analyste financier à la télévision alémanique ont fait bondir le comité de Proraris, l'Alliance maladies rares qui regroupe plus de quarante-cinq associations suisses et des malades isolés. Sa présidente, Anne-Françoise Auberson, reconnaît *«un intérêt manifeste pour la recherche dans le domaine des maladies rares»*. Mais 90 à 95% des 7000 pathologies qui touchent ensemble près d'un demi-million de personnes en Suisse *«n'ont aucun espoir thérapeutique»*, dit-elle.

Quel est l'état de la recherche sur les maladies rares?

Anne-Françoise Auberson: Il existe des médicaments dits orphelins, qui servent à diagnostiquer, traiter ou prévenir une maladie rare. Mais il faut qu'ils soient reconnus utiles. En Suisse, comme aux Etats-Unis et en Europe, une ordonnance permet une mise sur le marché accéléré, après examen de leur sécurité et efficacité. Les médicaments doivent figurer sur la liste des spécialités pour être remboursés. Pour un peu plus d'une centaine de médicaments, moins de septante figurent sur cette liste. Dans tous les autres cas, selon la Lamal, la décision dépend du médecin-conseil de l'assurance.

Certains patients, pour la même pathologie, obtiennent un remboursement que d'autres se verront refuser. Proraris a soumis à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) des exemples précis des conséquences humaines dramatiques engendrées par la loi. Ces cas concernent des pathologies graves, mettant en jeu le pronostic vital. Une évaluation est promise pour fin 2013. Je précise aussi que selon Helsana, le remboursement des médicaments pour les maladies rares dans notre pays ne dépasse pas 3,5% du coût total des remboursements.

Le Nouvelliste

21 février 2013

A-t-on trouvé de nouveaux médicaments?

De nouveaux traitements améliorent la qualité de vie, mais on est loin de la guérison.

Et les tests génétiques?

Le remboursement est accordé s'il y a une réponse thérapeutique. Cette situation, nous la déplorons à deux titres: le développement des tests génétiques va aider à la connaissance des maladies rares donc à la recherche et au développement de thérapies.

Ensuite pourquoi refuser un test quand il y a suspicion? La décision qui suit est de l'ordre privé des familles, elles seules doivent pouvoir décider si elles veulent assumer un risque. Sur un plan purement matériel, qu'est-ce qui coûte plus cher à l'assurance: un test génétique ou assumer les frais engendrés par une pathologie sur tout un parcours de vie?

Un autre aspect est l'importance d'un diagnostic précoce.

On peut orienter les patients vers les réseaux pour les maladies métaboliques ou neuromusculaires. Un centre de recherche clinique transversal existe aussi à Zurich, pour une prise en charge multidisciplinaire. Une pathologie provoque par exemple des hémorragies dans les yeux et les intestins. Il n'est pas évident de faire le lien. Il faut que les pédiatres aient le réflexe de se poser la question des maladies rares. Un diagnostic précoce permet de prescrire un régime alimentaire strict qui évite toute survenue de graves complications telles que déficit mental, problèmes de vue, risques cardiaques, etc.

Mais il y a aussi des exemples positifs: l'Hôpital Jules Gonin, centre de référence pour le rétinoblastome à Lausanne, tient un registre officiel. Il a pu faire des recherches par groupes de familles, en demandant aux futures mères si elles acceptaient de faire une amniocentèse. Grâce à cela, leurs bébés ont pu être pris en charge à la naissance.

Mais aujourd'hui encore, certains diagnostics peuvent prendre jusqu'à 30 ans... C'est très difficile pour les malades de ne pas savoir de quoi ils souffrent, de ne pas être reconnus. *La Liberté*

«Il faut que les pédiatres se posent la question des maladies rares.»

ANNE-FRANÇOISE AUBERSON
PRÉSIDENTE DE PRORARIS

Le Nouvelliste

21 février 2013

LES ATTENTES DES PATIENTS EN DÉBAT CE SAMEDI À ZURICH

Proraris organise la 3e Journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février à l'Université de Zurich-Irchel. Objectif: dresser un état des lieux sur les attentes des patients: égalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale.

Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie lui confère une expérience qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs, postule Proraris.

L'Alliance maladies rares en Suisse s'allie pour cette journée avec le projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, Radiz (Rare disease Initiative Zurich). Un partenariat qui vise l'amélioration des connaissances sur les maladies rares, pour développer à plus long terme des stratégies thérapeutiques, selon le Professeur Matthias R. Baumgartner, directeur de Radiz.

Pour rappel, une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. Elles sont d'origine génétique dans 80% des cas. La plupart se déclarent au plus jeune âge. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne. La participation à la journée est gratuite mais l'inscription est obligatoire via le site ci-dessous. Programme sur www.proraris.ch

Le Nouvelliste

21 février 2013

«Comme les autres»

Stéphanie Fidanza l'affirme: «*je suis une universitaire comme les autres. Ma vie a commencé par un grand défi: à 6 ans, ma maman voulait absolument m'inscrire dans une école normale*», témoigne la Fribourgeoise, dans la revue «Agile, Entraide Suisse handicap». La ténacité et la volonté maternelles ont surmonté toutes les réticences psychologiques et fait tomber les barrières architecturales. Stéphanie a suivi le cycle d'orientation et le collège, avant d'opter pour des études de droit à l'Université de Fribourg «*pour pouvoir défendre et protéger les droits des personnes handicapées*».

A quelques mois de son entrée à l'Uni, Stéphanie fait appel au Conseil aux étudiants handicapés et rencontre beaucoup de compréhension. A son entrée en classe, la plupart des barrières architecturales ont disparu. «*Je me suis très vite intégrée et sentie une universitaire comme les autres, et non la fille handicapée que l'on regarde de côté et que l'on évite.*» En troisième année, elle obtient un changement de salle de cours, et au moment des examens, un professeur, qui recevait les étudiants dans son bureau, inaccessible à une personne en situation de handicap, accepte même de se déplacer pour elle.

Greffière à 50% à la Justice de paix

«*Durant mes quatre ans et demi d'université, ce qui m'a le plus frappée, c'est l'ambiance, la générosité, l'ouverture d'esprit, la complicité*», témoigne la jeune femme qui a poursuivi ses études à Lausanne pour décrocher un Diplôme en études approfondies (DEA) en droit européen et international économique.

Pour financer ses études, Stéphanie Fidanza a travaillé comme sous-assistante à l'université et donné des cours d'appui à des jeunes de 10 à 14 ans. Son cursus terminé en automne 2006, la jeune femme entame un nouveau parcours du combattant pour intégrer le monde du travail. «*J'ai postulé à beaucoup d'endroits pour faire un stage d'avocate ou trouver une place de travail, mais c'était très, très difficile à trouver à cause de mon handicap.*» Après une période de chômage, elle entre en stage à l'Office des juges d'instruction, à Fribourg, en mai 2007. En août 2008, elle remplace un greffier accidenté auprès de la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine. Elle reste ensuite dans la maison, dans le cadre du chômage et de l'aide au placement de l'AI. Et depuis janvier 2009, elle est greffière à 50% à la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine.

En parallèle, la jeune femme de 33 ans est très active dans le monde du handicap. Membre du comité de l'association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies depuis 2007, elle en est la vice-présidente depuis 2011. Elle fait aussi partie du comité du Forum handicap Fribourg et du groupe de travail sur la nouvelle loi du canton de Fribourg sur l'intégration des personnes invalides. Samedi, lors de la journée des maladies rares à l'Uni de Zurich, elle participera à une table ronde sur les centres pluridisciplinaires du Chuv. Un Chuv qui lance, ses jours, avec les HUG, un portail d'information à l'adresse www.info-maladies-rares.ch

L'Impartial

21 février 2013

SANTÉ Non-remboursement des traitements, difficulté de diagnostic, absence de médicaments qui guérissent: les patients atteints de maladies rares sont en quête d'espoir thérapeutique.

Maladies rares en mal de remèdes

Stéphanie Fidanza, 33 ans, est très active dans le monde du handicap. ALAIN WICHT-LA LIBERTÉ

L'Impartial

21 février 2013

CLAUDINE DUBOIS

«On peut gagner beaucoup d'argent avec les médicaments pour les maladies rares. Les procédures sont simplifiées, les médicaments mis plus rapidement sur le marché, à des prix élevés.» Résumés, ces propos tenus par un analyste financier à la télévision alémanique ont fait bondir le comité de Proraris, l'Alliance maladies rares qui regroupe plus de quarante-cinq associations suisses et des malades isolés. Sa présidente, Anne-Françoise Auberson, reconnaît *«un intérêt manifeste pour la recherche dans le domaine des maladies rares»*. Mais 90 à 95% des 7000 pathologies qui touchent ensemble près d'un demi-million de personnes en Suisse *«n'ont aucun espoir thérapeutique»*, dit-elle.

Quel est l'état de la recherche sur les maladies rares?

Anne-Françoise Auberson: Il existe des médicaments dits orphelins, qui servent à diagnostiquer, traiter ou prévenir une maladie rare. Mais il faut qu'ils soient reconnus utiles. En Suisse, comme aux Etats-Unis et en Europe, une ordonnance permet une mise sur le marché accéléré, après examen de leur sécurité et efficacité. Les médicaments doivent figurer sur la liste des spécialités pour être remboursés. Pour un peu plus d'une centaine de médicaments, moins de septante figurent sur cette liste. Dans tous les autres cas, selon la Lamal, la décision dépend du médecin-conseil de l'assurance.

Certains patients, pour la même pathologie, obtiennent un remboursement que d'autres se verront refuser. Proraris a soumis à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) des exemples précis des conséquences humaines dramatiques engendrées par la loi. Ces cas concernent des pathologies graves, mettant en jeu le pronostic vital. Une évaluation est promise pour fin 2013. Je précise aussi que selon Helsana, le remboursement des médicaments pour les maladies rares dans notre pays ne dépasse pas 3,5% du coût total des remboursements.

. / .

L'Impartial

21 février 2013

A-t-on trouvé de nouveaux médicaments?

De nouveaux traitements améliorent la qualité de vie, mais on est loin de la guérison.

Et les tests génétiques?

Le remboursement est accordé s'il y a une réponse thérapeutique. Cette situation, nous la déplorons à deux titres: le développement des tests génétiques va aider à la connaissance des maladies rares donc à la recherche et au développement de thérapies.

Ensuite pourquoi refuser un test quand il y a suspicion? La décision qui suit est de l'ordre privé des familles, elles seules doivent pouvoir décider si elles veulent assumer un risque. Sur un plan purement matériel, qu'est-ce qui coûte plus cher à l'assurance: un test génétique ou assumer les frais engendrés par une pathologie sur tout un parcours de vie?

Un autre aspect est l'importance d'un diagnostic précoce.

On peut orienter les patients vers les réseaux pour les maladies métaboliques ou neuromusculaires. Un centre de recherche clinique transversal existe aussi à Zurich, pour une prise en charge multidisciplinaire. Une pathologie provoque par exemple des hémorragies dans les yeux et les intestins. Il n'est pas évident de faire le lien. Il faut que les pédiatres aient le réflexe de se poser la question des maladies rares. Un diagnostic précoce permet de prescrire un régime alimentaire strict qui évite toute survenue de graves complications telles que déficit mental, problèmes de vue, risques cardiaques, etc.

Mais il y a aussi des exemples positifs: l'Hôpital Jules Gonin, centre de référence pour le rétinoblastome à Lausanne, tient un registre officiel. Il a pu faire des recherches par groupes de familles, en demandant aux futures mères si elles acceptaient de faire une amniocentèse. Grâce à cela, leurs bébés ont pu être pris en charge à la naissance.

Mais aujourd'hui encore, certains diagnostics peuvent prendre jusqu'à 30 ans... C'est très difficile pour les malades de ne pas savoir de quoi ils souffrent, de ne pas être reconnus. *La Liberté*

« Il faut que les pédiatres se posent la question des maladies rares.»

ANNE-FRANÇOISE AUBERSON
PRÉSIDENTE DE PRORARIS

. / .

L'Impartial

21 février 2013

LES ATTENTES DES PATIENTS EN DÉBAT CE SAMEDI À ZURICH

Proraris organise la 3e Journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février à l'Université de Zurich-Irchel. Objectif: dresser un état des lieux sur les attentes des patients: égalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale.

Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie lui confère une expérience qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs, postule Proraris.

L'Alliance maladies rares en Suisse s'allie pour cette journée avec le projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, Radiz (Rare disease Initiative Zurich). Un partenariat qui vise l'amélioration des connaissances sur les maladies rares, pour développer à plus long terme des stratégies thérapeutiques, selon le Professeur Matthias R. Baumgartner, directeur de Radiz.

Pour rappel, une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. Elles sont d'origine génétique dans 80% des cas. La plupart se déclarent au plus jeune âge. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne. La participation à la journée est gratuite mais l'inscription est obligatoire via le site ci-dessous. Programme sur www.proraris.ch

L'Impartial

21 février 2013

«Comme les autres»

Stéphanie Fidanza l'affirme: *«je suis une universitaire comme les autres. Ma vie a commencé par un grand défi: à 6 ans, ma maman voulait absolument m'inscrire dans une école normale»*, témoigne la Fribourgeoise, dans la revue «Agile, Entraide Suisse handicap». La ténacité et la volonté maternelles ont surmonté toutes les réticences psychologiques et fait tomber les barrières architecturales. Stéphanie a suivi le cycle d'orientation et le collège, avant d'opter pour des études de droit à l'Université de Fribourg *«pour pouvoir défendre et protéger les droits des personnes handicapées»*.

A quelques mois de son entrée à l'Uni, Stéphanie fait appel au Conseil aux étudiants handicapés et rencontre beaucoup de compréhension. A son entrée en classe, la plupart des barrières architecturales ont disparu. *«Je me suis très vite intégrée et sentie une universitaire comme les autres, et non la fille handicapée que l'on regarde de côté et que l'on évite.»* En troisième année, elle obtient un changement de salle de cours, et au moment des examens, un professeur, qui recevait les étudiants dans son bureau, inaccessible à une personne en situation de handicap, accepte même de se déplacer pour elle.

Greffière à 50% à la Justice de paix

«Durant mes quatre ans et demi d'université, ce qui m'a le plus frappée, c'est l'ambiance, la générosité, l'ouverture d'esprit, la complicité», témoigne la jeune femme qui a poursuivi ses études à Lausanne pour décrocher un Diplôme en études approfondies (DEA) en droit européen et international économique.

Pour financer ses études, Stéphanie Fidanza a travaillé comme sous-assistante à l'université et donné des cours d'appui à des jeunes de 10 à 14 ans. Son cursus terminé en automne 2006, la jeune femme entame un nouveau parcours du combattant pour intégrer le monde du travail. *«J'ai postulé à beaucoup d'endroits pour faire un stage d'avocate ou trouver une place de travail, mais c'était très, très difficile à trouver à cause de mon handicap.»* Après une période de chômage, elle entre en stage à l'Office des juges d'instruction, à Fribourg, en mai 2007. En août 2008, elle remplace un greffier accidenté auprès de la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine. Elle reste ensuite dans la maison, dans le cadre du chômage et de l'aide au placement de l'AI. Et depuis janvier 2009, elle est greffière à 50% à la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine.

En parallèle, la jeune femme de 33 ans est très active dans le monde du handicap. Membre du comité de l'association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies depuis 2007, elle en est la vice-présidente depuis 2011. Elle fait aussi partie du comité du Forum handicap Fribourg et du groupe de travail sur la nouvelle loi du canton de Fribourg sur l'intégration des personnes invalides. Samedi, lors de la journée des maladies rares à l'Uni de Zurich, elle participera à une table ronde sur les centres pluridisciplinaires du Chuv. Un Chuv qui lance, ses jours, avec les HUG, un portail d'information à l'adresse www.info-maladies-rares.ch

L'EXPRESS

21 février 2013

SANTÉ Non-remboursement des traitements, difficulté de diagnostic, absence de médicaments qui guérissent: les patients atteints de maladies rares sont en quête d'espoir thérapeutique.

Maladies rares en mal de remèdes

Stéphanie Fidanza, 33 ans, est très active dans le monde du handicap. ALAIN WICHT-LA LIBERTÉ

L'EXPRESS

21 février 2013

CLAUDINE DUBOIS

«On peut gagner beaucoup d'argent avec les médicaments pour les maladies rares. Les procédures sont simplifiées, les médicaments mis plus rapidement sur le marché, à des prix élevés.» Résumés, ces propos tenus par un analyste financier à la télévision alémanique ont fait bondir le comité de Proraris, l'Alliance maladies rares qui regroupe plus de quarante-cinq associations suisses et des malades isolés. Sa présidente, Anne-Françoise Auberson, reconnaît *«un intérêt manifeste pour la recherche dans le domaine des maladies rares»*. Mais 90 à 95% des 7000 pathologies qui touchent ensemble près d'un demi-million de personnes en Suisse *«n'ont aucun espoir thérapeutique»*, dit-elle.

Quel est l'état de la recherche sur les maladies rares?

Anne-Françoise Auberson: Il existe des médicaments dits orphelins, qui servent à diagnostiquer, traiter ou prévenir une maladie rare. Mais il faut qu'ils soient reconnus utiles. En Suisse, comme aux Etats-Unis et en Europe, une ordonnance permet une mise sur le marché accéléré, après examen de leur sécurité et efficacité. Les médicaments doivent figurer sur la liste des spécialités pour être remboursés. Pour un peu plus d'une centaine de médicaments, moins de septante figurent sur cette liste. Dans tous les autres cas, selon la Lamal, la décision dépend du médecin-conseil de l'assurance.

Certains patients, pour la même pathologie, obtiennent un remboursement que d'autres se verront refuser. Proraris a soumis à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) des exemples précis des conséquences humaines dramatiques engendrées par la loi. Ces cas concernent des pathologies graves, mettant en jeu le pronostic vital. Une évaluation est promise pour fin 2013. Je précise aussi que selon Helsana, le remboursement des médicaments pour les maladies rares dans notre pays ne dépasse pas 3,5% du coût total des remboursements.

L'EXPRESS

21 février 2013

A-t-on trouvé de nouveaux médicaments?

De nouveaux traitements améliorent la qualité de vie, mais on est loin de la guérison.

Et les tests génétiques?

Le remboursement est accordé s'il y a une réponse thérapeutique. Cette situation, nous la déplorons à deux titres: le développement des tests génétiques va aider à la connaissance des maladies rares donc à la recherche et au développement de thérapies.

Ensuite pourquoi refuser un test quand il y a suspicion? La décision qui suit est de l'ordre privé des familles, elles seules doivent pouvoir décider si elles veulent assumer un risque. Sur un plan purement matériel, qu'est-ce qui coûte plus cher à l'assurance: un test génétique ou assumer les frais engendrés par une pathologie sur tout un parcours de vie?

Un autre aspect est l'importance d'un diagnostic précoce.

On peut orienter les patients vers les réseaux pour les maladies métaboliques ou neuromusculaires. Un centre de recherche clinique transversal existe aussi à Zurich, pour une prise en charge multidisciplinaire. Une pathologie provoque par exemple des hémorragies dans les yeux et les intestins. Il n'est pas évident de faire le lien. Il faut que les pédiatres aient le réflexe de se poser la question des maladies rares. Un diagnostic précoce permet de prescrire un régime alimentaire strict qui évite toute survenue de graves complications telles que déficit mental, problèmes de vue, risques cardiaques, etc.

Mais il y a aussi des exemples positifs: l'Hôpital Jules Gonin, centre de référence pour le rétinoblastome à Lausanne, tient un registre officiel. Il a pu faire des recherches par groupes de familles, en demandant aux futures mères si elles acceptaient de faire une amniocentèse. Grâce à cela, leurs bébés ont pu être pris en charge à la naissance.

Mais aujourd'hui encore, certains diagnostics peuvent prendre jusqu'à 30 ans... C'est très difficile pour les malades de ne pas savoir de quoi ils souffrent, de ne pas être reconnus. *La Liberté*

« Il faut que les pédiatres se posent la question des maladies rares.»

ANNE-FRANÇOISE AUBERSON
PRÉSIDENTE DE PRORARIS

. / .

L'EXPRESS

21 février 2013

LES ATTENTES DES PATIENTS EN DÉBAT CE SAMEDI À ZURICH

Proraris organise la 3e Journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février à l'Université de Zurich-Irchel. Objectif: dresser un état des lieux sur les attentes des patients: égalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale.

Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie lui confère une expérience qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs, postule Proraris.

L'Alliance maladies rares en Suisse s'allie pour cette journée avec le projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, Radiz (Rare disease Initiative Zurich). Un partenariat qui vise l'amélioration des connaissances sur les maladies rares, pour développer à plus long terme des stratégies thérapeutiques, selon le Professeur Matthias R. Baumgartner, directeur de Radiz.

Pour rappel, une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. Elles sont d'origine génétique dans 80% des cas. La plupart se déclarent au plus jeune âge. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne. La participation à la journée est gratuite mais l'inscription est obligatoire via le site ci-dessous. Programme sur www.proraris.ch

L'EXPRESS

21 février 2013

«Comme les autres»

Stéphanie Fidanza l'affirme: *«je suis une universitaire comme les autres. Ma vie a commencé par un grand défi: à 6 ans, ma maman voulait absolument m'inscrire dans une école normale»*, témoigne la Fribourgeoise, dans la revue «Agile, Entraide Suisse handicap». La ténacité et la volonté maternelles ont surmonté toutes les réticences psychologiques et fait tomber les barrières architecturales. Stéphanie a suivi le cycle d'orientation et le collège, avant d'opter pour des études de droit à l'Université de Fribourg *«pour pouvoir défendre et protéger les droits des personnes handicapées»*.

A quelques mois de son entrée à l'Uni, Stéphanie fait appel au Conseil aux étudiants handicapés et rencontre beaucoup de compréhension. A son entrée en classe, la plupart des barrières architecturales ont disparu. *«Je me suis très vite intégrée et sentie une universitaire comme les autres, et non la fille handicapée que l'on regarde de côté et que l'on évite.»* En troisième année, elle obtient un changement de salle de cours, et au moment des examens, un professeur, qui recevait les étudiants dans son bureau, inaccessible à une personne en situation de handicap, accepte même de se déplacer pour elle.

Greffière à 50% à la Justice de paix

«Durant mes quatre ans et demi d'université, ce qui m'a le plus frappée, c'est l'ambiance, la générosité, l'ouverture d'esprit, la complicité», témoigne la jeune femme qui a poursuivi ses études à Lausanne pour décrocher un Diplôme en études approfondies (DEA) en droit européen et international économique.

Pour financer ses études, Stéphanie Fidanza a travaillé comme sous-assistante à l'université et donné des cours d'appui à des jeunes de 10 à 14 ans. Son cursus terminé en automne 2006, la jeune femme entame un nouveau parcours du combattant pour intégrer le monde du travail. *«J'ai postulé à beaucoup d'endroits pour faire un stage d'avocate ou trouver une place de travail, mais c'était très, très difficile à trouver à cause de mon handicap.»* Après une période de chômage, elle entre en stage à l'Office des juges d'instruction, à Fribourg, en mai 2007. En août 2008, elle remplace un greffier accidenté auprès de la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine. Elle reste ensuite dans la maison, dans le cadre du chômage et de l'aide au placement de l'AI. Et depuis janvier 2009, elle est greffière à 50% à la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine.

En parallèle, la jeune femme de 33 ans est très active dans le monde du handicap. Membre du comité de l'association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies depuis 2007, elle en est la vice-présidente depuis 2011. Elle fait aussi partie du comité du Forum handicap Fribourg et du groupe de travail sur la nouvelle loi du canton de Fribourg sur l'intégration des personnes invalides. Samedi, lors de la journée des maladies rares à l'Uni de Zurich, elle participera à une table ronde sur les centres pluridisciplinaires du Chuv. Un Chuv qui lance, ses jours, avec les HUG, un portail d'information à l'adresse www.info-maladies-rares.ch

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

Maladies rares en mal de remèdes

SANTÉ • *Non-remboursement des traitements, difficulté de diagnostic, absence de médicaments qui guérissent: les patients atteints de maladies rares sont en quête d'espoir thérapeutique.*

Juriste, la Fribourgeoise Stéphanie Fidanza, 33 ans, se bat pour mener une vie normale, malgré la maladie. Elle témoigne. ALAIN WICHT

. / .

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

CLAUDINE DUBOIS

«On peut gagner beaucoup d'argent avec les médicaments pour les maladies rares. Les procédures sont simplifiées, les médicaments mis plus rapidement sur le marché, à des prix élevés.» Résumés, ces propos tenus par un analyste financier à la télévision alémanique ont fait bondir le comité de ProRaris, l'Alliance Maladies Rares qui regroupe plus de quarante-cinq associations suisses et des malades isolés. Sa présidente, Anne-Françoise Auberson, reconnaît «un intérêt manifeste pour la recherche dans le domaine des maladies rares». Mais 90 à 95% des 7000 pathologies qui touchent ensemble près d'un demi-million de personnes en Suisse «n'ont aucun espoir thérapeutique», dit-elle.

Quel est l'état de la recherche sur les maladies rares?

Anne-Françoise Auberson:

Il existe des médicaments dits orphelins, qui servent à diagnostiquer, traiter ou prévenir une maladie rare. Mais il faut qu'ils soient reconnus utiles. En Suisse, comme aux Etats-Unis et en Europe, une ordonnance permet effectivement une mise sur le marché accélérée, après examen de leur sécurité et efficacité. Les médicaments doivent figurer sur la liste des spécialités pour être remboursés. Pour un peu plus d'une centaine de médicaments, moins de septante figurent sur cette liste. Dans tous les autres cas, selon la LAMal, la décision dépend du médecin-conseil de l'assurance.

»Certains patients, pour la même pathologie, obtiennent un remboursement que d'autres se verront refuser. ProRaris a soumis à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) des exemples précis des conséquences humaines dramatiques engendrées par la loi. Ces cas concernent des pathologies graves, mettant en jeu le pronostic vital. Une évaluation est promise pour fin 2013. Je précise aussi que selon Helsana, le remboursement des médicaments pour les maladies rares dans notre pays ne dépasse pas 3,5% du coût total des remboursements.

. / .

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

A-t-on trouvé de nouveaux médicaments?
De nouveaux traitement améliorent la qualité de vie, mais on est loin de la guérison.

Et les tests génétiques?
Actuellement le remboursement est accordé s'il y a une réponse thérapeutique. Cette situation, nous la déplorons à deux titres: le développement des tests génétiques va aider à la connaissance des maladies rares donc, par voie de conséquence, à la recherche et au développement de thérapies. Ensuite pourquoi refuser un test quand il y a suspicion? La décision qui suit est de l'ordre privé des familles, elles seules doivent pouvoir décider librement si elles veulent assumer un risque. Sur un plan purement matériel, qu'est-ce qui coûte plus cher à l'assurance: un test génétique ou assumer les frais engendrés par une pathologie sur tout un parcours de vie?

Un autre aspect est l'importance d'un diagnostic précoce.
On peut orienter les patients vers les réseaux pour les maladies métaboliques ou neuromusculaires. Un centre de recherche clinique transversal existe aussi à Zurich, pour une prise en charge multidisciplinaire. Une pathologie provoque par exemple des hémorragies dans les yeux et les intestins. Il n'est pas évident de faire le lien. Il faut que les pédiatres aient le réflexe de se poser la question des maladies rares. Un diagnostic précoce permet pour certaines maladies métaboliques de prescrire un régime alimentaire strict qui évite toute survenue de graves complications telles que déficit mental, problèmes de vue, risques cardiaques, etc.

»Mais il y a aussi des exemples positifs: l'Hôpital Jules Gonin, centre de référence pour le rétinoblastome à Lausanne, tient un registre officiel. Il a pu faire des recherches par groupes de familles, en demandant aux futures mères si elles acceptaient de faire une amniocentèse. Grâce à cela, leurs bébés ont pu être pris en charge à la naissance. Mais aujourd'hui encore, certains diagnostics peuvent prendre jusqu'à 30 ans... C'est très difficile pour les malades de ne pas savoir de quoi ils souffrent, de ne pas être reconnus. I

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

Les attentes des patients

ProRaris organise la 3e Journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février à l'Université de Zurich-Irchel. Objectif: dresser un état des lieux sur les attentes des patients: égalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale.

Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie lui confère une expérience qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs, postule ProRaris.
L'Alliance Maladies Rares en Suisse s'allie pour cette journée avec le projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, Radiz (Rare disease Initiative Zurich). Un partenariat qui vise l'amélioration des connaissances sur les maladies rares, pour développer à plus long terme des stratégies thérapeutiques, selon le Professeur Matthias R. Baumgartner, directeur de Radiz.

Pour rappel, une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. Elles sont d'origine génétique dans 80% des cas. La plupart se déclarent au plus jeune âge. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne. La participation à la journée est gratuite mais l'inscription est obligatoire via le site ci-dessous. I
> programme sur **www.prorarls.ch**

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

STÉPHANIE FIDANZA: «UNE UNIVERSITAIRE COMME LES AUTRES»

«Ma vie a commencé par un grand défi: à 6 ans, ma maman voulait absolument m'inscrire dans une école normale», témoigne la Fribourgeoise Stéphanie Fidanza, dans la revue «Agile, Entraide Suisse handicap». La ténacité et la volonté maternelles ont surmonté toutes les réticences psychologiques et fait tomber les barrières architecturales. Stéphanie a suivi le cycle d'orientation et le collège, avant d'opter pour des études de droit à l'Université de Fribourg «pour pouvoir défendre et protéger les droits des personnes handicapées».

A quelques mois de son entrée à l'Uni, Stéphanie fait appel au Conseil aux étudiants handicapés et rencontre beaucoup de compréhension. A son entrée en classe, la plupart des barrières architecturales ont disparu. «Je me suis très vite intégrée et sentie une universitaire comme les autres, et non la fille handicapée que l'on regarde de côté et que l'on évite.» En troisième année, elle obtient un changement de salle de cours, et au moment des examens, un professeur, qui recevait les étudiants dans son bureau, inaccessible à une personne en situation de handicap, accepte même de se déplacer pour elle.

«Durant mes quatre ans et demi d'université, ce qui m'a le plus frappée, c'est l'ambiance, la générosité, l'ouverture d'esprit, la complicité», témoigne la jeune femme qui a poursuivi ses études à l'Université de Lausanne pour décrocher un Diplôme en études approfondies (DEA) en droit européen et international économique.

Pour financer ses études, Stéphanie Fidanza a travaillé comme sous-assistante à l'université et donné des cours d'appui à des jeunes de 10 à 14 ans. Son cursus terminé en automne 2006, la jeune femme entame un nouveau parcours du combattant pour intégrer le monde du travail. «J'ai postulé à beaucoup d'endroits pour faire un stage d'avocate ou trouver une place de travail, mais c'était très très difficile à trouver à cause de mon handicap.» Après une période de chômage, elle entre en stage à l'Office des juges d'instruction, à Fribourg, en mai 2007. En août 2008, elle remplace un greffier accidenté auprès de la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine. Elle reste ensuite dans la maison, dans le cadre du chômage et de l'aide au placement de l'AI. Et depuis janvier 2009, elle est greffière à 50% à la Justice de paix de l'arrondissement de la Sarine.

En parallèle, la jeune femme de 33 ans est très active dans le monde du handicap. Membre du comité de l'Association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies depuis 2007, elle en est la vice-présidente depuis 2011. Elle fait aussi partie du comité du Forum Handicap Fribourg et du groupe de travail sur la nouvelle loi du canton de Fribourg sur l'intégration des personnes invalides. Samedi, lors de la journée des maladies rares à l'Uni de Zurich (ci-dessus), elle participera à une table ronde sur les centres pluridisciplinaires du CHUV. CDB

MIGROS MAGAZINE

18 février 2013

Des maladies rares... mais nombreuses

Certaines pathologies touchent moins d'une personne sur deux mille. Les associations jouent un rôle essentiel pour mieux les faire connaître et apporter un soutien aux patients.

Etre malade n'est jamais une partie de plaisir. Mais il existe pire encore: ressentir des douleurs sans en connaître leur origine. La situation est fréquente pour les patients atteints de maladies considérées comme «rares», elles qui touchent moins d'une personne sur deux mille. Car pour diagnostiquer ces pathologies, le chemin est souvent long et sinueux. «Il est très difficile à vivre ces situations où l'on est certain d'être malade mais qu'aucun médecin ne parvient à mettre un nom sur sa pathologie, explique Anne-Françoise Auberson, présidente de ProRaris, l'alliance des maladies rares en Suisse. Et même si un diagnostic peut être posé, il est souvent compliqué de faire comprendre sa maladie à son entourage et parfois même son médecin.»

Le mot d'ordre est de réunir les forces

Un problème que reconnaît Florence Fellmann, médecin associé au service de génétique médicale du CHUV. «On compare parfois à de véritables «odyssées» les démarches nécessaires pour réussir à identifier une maladie rare. Cela peut prendre plusieurs années entre un premier contrôle chez un médecin et un diagnostic fiable! Il s'agit déjà d'améliorer la connaissance globale par les médecins des maladies rares. Un travail énorme sachant que près de 8000 ont déjà été répertoriées! Environ 80% de ces pathologies sont d'origine génétique. On peut espérer que leur identification sera toujours plus aisée grâce aux énormes progrès que connaît actuellement ce secteur de la médecine.»

«Les patients ont aussi un rôle à jouer»
Anne-Françoise Auberson

Et pour y arriver, il faut réunir les forces. «Notre but est de fédérer toutes les associations liées à une maladie rare en Suisse pour défendre leurs intérêts communs, affirme Anne-Françoise Auberson. Certaines pathologies sont si peu courantes que le nombre de patients en Suisse ne suffit pas à créer une association. ProRaris est là pour les soutenir eux aussi! Et faire entendre leur voix à nos autorités sanitaire.» Une démarche que soutient Florence Fellmann: «Les associations doivent revendiquer leurs droits! Les patients sont parfois mieux écoutés que les médecins, à qui on reproche de trop prêcher pour leur paroisse.»

De nombreux patients doivent se battre pour obtenir le remboursement des thérapies. «Nous devons obtenir

./.

MIGROS MAGAZINE

18 février 2013

«Le traitement m'a permis de sortir de l'ombre»

Diagnostiquer une maladie rare prend souvent beaucoup de temps. Juliane Rossé en sait quelque chose. Ce n'est qu'à l'âge de 30 ans qu'elle a pu connaître l'origine de ses brûlures cutanées: une protoporphyrie érythropoïétique.

«Depuis toute petite, le soleil me procure des douleurs aux endroits exposés, principalement les mains et le visage», explique Juliane, âgée aujourd'hui de 43 ans. Et l'enfance de la fillette ne ressemble donc en rien à celle des autres. «Impossible de faire des activités en plein air, de profiter de la récréation ou des courses d'école. J'avais une vie asociale. Parfois pourtant, je ne résistais pas à jouer dehors avec les autres enfants. Mais le prix était cher à payer: il arrivait que je ne dorme plus trois nuits de suite, en raison de la douleur.»

Pour comprendre les raisons de ses douleurs, Juliane consulte plusieurs médecins, mais sans succès. Elle se lance aussi dans la profession d'infirmière dans le but de trouver des réponses à ses questions. A 30 ans, c'est son compagnon de l'époque, médecin, qui demande une analyse à la polyclinique de dermatologie de Bâle. Et le diagnostic tombe enfin. «Je me suis sentie tellement mieux! **Enfin j'avais la preuve que la maladie n'était pas dans ma tête!** Fini de passer pour la rabat-joie de service, à chaque fois que j'étais invitée à une activité de plein air!»

> «Quand le diagnostic a pu être posé, je me suis sentie tellement mieux!»
> **Juliane Rossé**

Depuis six ans, Juliane expérimente un nouveau médicament. «Il s'agit d'un implant sous-cutané, que je dois remplacer tous les deux mois. La Suisse est le premier pays au monde où le médicament a été testé. Grâce à ce traitement, je supporte bien le soleil. C'est un changement de vie radical!» Certaine de l'efficacité du traitement, Juliane s'est offert ses premières vacances au chaud, en Tunisie. **«En deux semaines, j'ai accumulé autant de soleil qu'en trente-cinq ans de ma vie. On ne peut pas s'imaginer! Sentir la chaleur du soleil sur sa peau, sans que cela ne se transforme immédiatement en brûlure.»**

Aujourd'hui persiste encore le problème du remboursement du médicament. «Mon assurance maladie a décidé de financer le traitement, bien qu'il ne soit pas encore officiellement homologué par Swiss Medic. Mais cela n'a pas toujours été le cas! Auparavant, c'était le fabricant du médicament qui me le fournissait gratuitement. **Je ne peux pas imaginer si au final le médicament n'est pas reconnu!** Mon salaire n'y suffirait pas pour le payer. Impossible de revivre cette souffrance physique et surtout cet isolement social.»

Société suisse de porphyrie: www.porphyria.ch

. / .

MIGROS MAGAZINE

18 février 2013

la solidarité pour tous les malades de Suisse, y compris ceux qui souffrent de pathologies rares, affirme la présidente de l'association. Certaines de ces maladies ne sont pas reconnues par les caisses maladie. Et les médecins doivent se battre pour les convaincre de prendre en charge les traitements. Une surcharge de travail! Cela peut arriver par exemple lorsqu'ils prescrivent un traitement, élaboré pour une pathologie fréquente, mais qui offre également de bons résultats pour soigner une maladie rare.»

La recherche médicale suivie de très près

Sans oublier également l'accès aux tests génétiques qui reste très contrôlé en Suisse. «L'accès à ces examens est généralement réservé aux personnes malades, reproche Florence Fellmann. Les assurances maladie rechignent à rembourser ces tests, en raison de leurs prix relativement élevés. Mais parfois il vaut mieux prévenir que guérir! Une médecine du XXIe siècle pourrait permettre dans certains cas de diagnostiquer des pathologies avant la survenue de symptômes ou de complications sévères.»

Finalement, c'est bien sûr du côté de la recherche médicale que l'on place le plus d'espoir. «Nous organisons ce samedi la Journée internationale des maladies rares* en collaboration avec radiz, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, annonce Anne-Françoise Auberson. C'est en créant des synergies au niveau international qu'on peut espérer des résultats dans ce do-

«La seule souffrance vient du regard de la société»

[redacted] **est porteuse d'une prémutation du syndrome de l'X fragile. Elle ne se doutait de rien jusqu'à la naissance de son premier bébé. La maladie apparaît chez le garçon, âgé aujourd'hui de 13 ans, par un état léthargique et un manque d'énergie.**

Malgré ce premier enfant, «pas tout à fait comme les autres», Kristin et son mari désirent agrandir encore leur famille. «Bien sûr, je savais que les probabilités d'accoucher d'un second bébé porteur de la maladie étaient un peu plus importantes pour moi que pour les autres mères. Mais j'ai pris le risque! Connaissant déjà bien cette pathologie, je savais que je pourrais y faire face!»

Défiant les statistiques, son deuxième garçon est atteint lui aussi du syndrome de l'X fragile. Mais la maladie se révèle sous un tout autre visage. «Il est l'inverse de son frère. Il est très agité et a parfois des traits de caractère d'autisme.» Agé aujourd'hui de 6 ans, il fréquente la même institution spécialisée que son frère à Gland. De la pitié? Kristin n'en veut pas. «Le plus douloureux, c'est d'être jugé par la société. Souvent on ne comprend pas mon choix d'avoir conçu d'autres enfants après mon premier. Mais ces personnes ne réalisent pas à quel point mes deux fils me rendent heureuse! On a beaucoup à apprendre de ces enfants: ils ne jugent jamais les

«Mes fils me rendent si heureuse!»

[redacted]

autres, ont un caractère aimable, font preuve de beaucoup d'empathie et ont un humour très drôle!»

Mais il n'est pas toujours facile d'expliquer la maladie de ces enfants, inconnue du grand public, et qui ne laisse souvent apparaître que peu de symptômes physiques. «Lorsque mes enfants ont des comportements non conventionnels, cela est pris souvent pour un manque d'éducation. A moi donc d'expliquer que mes fils ont un handicap. Ce que je déteste le plus, c'est d'avoir à le faire devant mes enfants.»

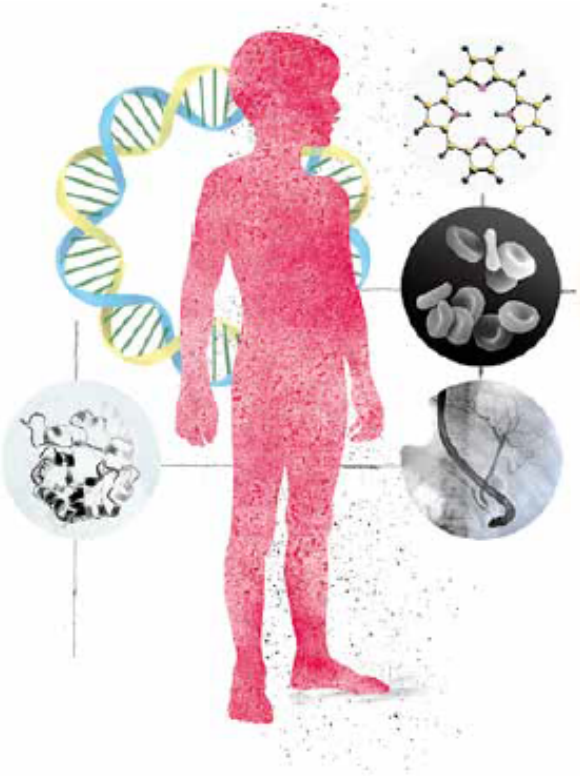
Kristin fait partie du comité de l'association Le Cristal, qui accompagne les personnes concernées par le syndrome de l'X fragile. «C'est une manière de se sentir moins seule! Cela fait du bien de parler avec d'autres parents qui connaissent les mêmes soucis.» Une manière aussi de faire que la maladie soit mieux connue du grand public et des autorités. **«Le syndrome de l'X fragile n'est pas inscrit sur la liste des pathologies qui donnent droit à l'assurance invalidité.** Ce n'est qu'au bout de longues procédures que nous avons pu en bénéficier. Beaucoup d'énergie et de longues procédures dont on aurait pu se passer!»

Association suisse du syndrome de l'X fragile: www.lecristal-ch.net

. / .

MIGROS MAGAZINE

18 février 2013



maine. Et les patients ont eux aussi un rôle à jouer! Ensemble, ils pourront participer à ce processus, par exemple en testant de nouveaux traitements.»

Des recherches utiles aussi pour d'autres maladies

Et à ceux qui avanceraient l'argument de la faible rentabilité des traitements développés pour les maladies rares, la présidente de ProRaris a un dernier argument pour les convaincre: «Les recherches menées actuellement sur le rétinoblastome, un cancer de l'œil très rare, pourront aider à trouver des traitements pour les mélanomes. La recherche dans le domaine des maladies rares est en effet souvent utile pour venir à bout d'autres pathologies plus fréquentes!»

Texte: Alexandre Willemin
Photos: Michal Florence Schorro et Prune Simon-Vermot
Illustrations: Corina Vögele

* *3e Journée internationale des maladies rares. Sa. 23 février 2013, Université de Zurich (Irchel). Programme: www.proraris.ch*

«J'espère vivre assez longtemps pour voir mon petit-fils progresser encore contre la maladie»

Pour permettre à sa fille de travailler, Heidy Gugler, 75 ans, s'occupe quatre fois par semaine de son petit-fils Louis. A sa naissance, le garçon apparaît comme en très bonne santé aux médecins. Ce n'est qu'à 1 an et demi qu'il fait ses premières crises d'épilepsie. Après plusieurs examens, un diagnostic peut être posé: **Louis souffre de STB, c'est-à-dire de la sclérose tubéreuse de Bourneville.** Des sortes de tumeurs sont réparties dans son cerveau et sur son cœur. Impossible de les retirer. Et de nouvelles peuvent apparaître et concerner différents organes.

Les médecins testent plusieurs médicaments et observent leurs effets sur Louis. Aujourd'hui, des résultats positifs sont obtenus: grâce aux médicaments pris matin et soir, Louis n'a plus de crise d'épilepsie. L'enfant est aujourd'hui âgé de 6 ans et demi et suit les cours de première année primaire. «C'est un garçon comme un autre! Il est seulement un peu plus craintif que ses camarades et il lui faut parfois davantage de temps pour traiter les informations, explique sa grand-maman Heidy. **Louis ne souffre d'aucun handicap physique. Certains enfants qui ont la même maladie ont des souffrances bien plus importantes! Il vaut mieux donc ne pas trop se plaindre.»** Et le garçon se montre même particulièrement doué dans certains domaines. «Louis a une très bonne oreille musicale. Il aime copier à la batterie les airs de Michael Jackson et Phil Collins.»

> «J'admire le courage de Louis. Il ne se plaint jamais, même chez le médecin!»
> **Heidy Gugler**

Malgré la charge de travail que cela représente, Heidy ne regrette pas son engagement. «Je ne le laisse jamais seul! Louis demande plus d'attention que les autres enfants de son âge, mais cela me permet de passer un temps précieux avec lui. Et puis j'admire son courage. Jamais il ne se plaint lorsqu'il doit prendre ses médicaments ou suivre de nouvelles analyses médicales.»

Engagée pour venir à bout de la maladie, la famille de Louis a créé l'association STB Suisse. Elle vient en aide aux personnes concernées par cette pathologie et récolte des dons pour financer la recherche médicale. Et peut-être voir la qualité de vie de Louis s'améliorer encore un peu. **«Mon plus grand espoir? C'est de vivre assez longtemps pour voir mon petit-fils réaliser encore plein de progrès!»**

Association STB Suisse: www.stbsuisse.ch

pharmaJournal

Janvier 2013

Maladies rares

ProRaris, la voix des patients suisses atteints de maladies rares

*Christine de Kalbermatten**

Le pharmaJournal a commencé à publier en novembre 2011 une série d'articles consacrée aux maladies rares. Dans cette édition, nous nous intéressons de plus près à ProRaris, une alliance qui fédère les associations de patients et les patients isolés suisses. Plus de 6% de la population serait touchée par ces différentes maladies.

Créée en 2010, l'Alliance Maladies Rares – Suisse coordonne les efforts de ses membres pour améliorer la prise en charge des maladies rares. ProRaris compte 45 associations de patients et plus de 60 patients isolés (environ 18000 patients au total). Membre d'Eurordis, l'association européenne pour les maladies rares, elle est la voix des patients atteints de maladies rares en Suisse, particulièrement auprès des autorités politiques. Elle est indépendante, politiquement et économiquement.

Menée par une équipe de patients, de proches de patients et de professionnels engagés, ProRaris veut à la fois mieux faire connaître les maladies rares au grand public et les faire reconnaître par les autorités. L'amélioration de la prise en charge constitue à ses yeux un enjeu de santé publique majeur et elle se bat pour garantir l'égalité d'accès aux soins. L'urgence de la situation nécessite un soutien politique absolu. La Suisse ne peut en effet pas rester isolée au sein de l'Europe et doit relever le défi des maladies rares. L'alliance agit pour obtenir la mise en œuvre d'une stratégie nationale pour les maladies rares, promise par l'OFSP, en s'assurant que les besoins des patients seront bien pris en compte et qu'ils joueront un rôle actif dans l'élaboration des mesures qui les concernent.

Avec pharmaSuisse et d'autres partenaires, ProRaris est membre fondateur de la Communauté d'intérêt maladies rares, présidée par la Conseillère Nationale Ruth Humbel.

. / .

pharmaJournal

Janvier 2013

Les maladies sont rares mais les patients sont nombreux

Selon la définition européenne adoptée par la Suisse en 2002, on appelle maladies rares des affections dont la prévalence est inférieure à 1 pour 2000 et qui nécessitent des mesures pluridisciplinaires et administratives pour leur prise en charge. Chroniques et invalidantes, elles peuvent mettre en jeu le pronostic vital. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées. Leur origine est génétique dans 80% des cas; les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. La moitié d'entre elles touche des enfants de moins de 5 ans. En Suisse, quelque 500000 personnes seraient concernées, soit plus de 6% de la population.

Bien que différentes, ces maladies ont de multiples points communs

- → Retard et errance diagnostiques: un quart des patients attendent 5 à… 30 ans pour être diagnostiqués; cette attente peut avoir de graves conséquences, comme la naissance d'autres enfants affectés par la même maladie;
- → Errance administrative et insécurité juridique: difficultés de trouver les instances compétentes, insécurité du remboursement par les assurances sociales et les caisses-maladie;
- → Information lacunaire: patients, professionnels de la santé, instances politiques, administratives et scolaires, public, etc. manquent d'informations;
- → Manque de recherche scientifique: nombre restreint de patients, recherche difficile due aux coûts, manque de mesures incitatives spécifiques au niveau national;
- → Insuffisance des traitements et de la prise en charge thérapeutique: à de rares exceptions près, il n'y a aucun espoir thérapeutique; les mesures sont complexes et difficiles à coordonner, les structures adaptées font défaut et il n'existe souvent aucun consensus médical;
- → Isolement psycho-social: le manque de reconnaissance, ajouté aux difficultés des maladies chroniques, renforce l'isolement des patients;
- → Difficulté d'intégration scolaire et professionnelle: insuffisance de mesures concertées et adaptées.

. / .

Un exemple symbolique

Le témoignage d'une consœur pharmacienne illustre parfaitement cette situation. Birgitt Scharwath est la maman de Michael, né en 1993 et atteint d'homocystinurie. Si un dépistage néonatal existe, il n'est pas pratiqué systématiquement. Or un diagnostic précoce permet d'éviter la survenue de complications grâce à un régime alimentaire approprié.

Rien ne laissait prévoir la moindre anomalie chez Michael. Vers une année, ses parents observent un retard de développement général. Le pédiatre se veut pourtant rassurant. Un manque de coordination, l'absence de langage, un retard à la marche inquiètent de plus en plus les parents. Le pédiatre propose les services d'une éducatrice itinérante. Celle-ci leur conseille de consulter une ophtalmologue, qui décèle une forte myopie et ne cherche pas plus loin. En parallèle, Michael subit au CHUV une série de tests en neuropédiatrie. Une scolarisation ordinaire n'est pas envisageable; les médecins proposent un enseignement spécialisé pour enfants atteints de troubles de langage liés à des problèmes psycho-affectifs (les psychiatres évoquent un comportement autiste). Les parents acceptent car la prise en charge est appropriée: service de transport, logopédiste, psychologue. L'avis d'un deuxième ophtalmologue permet de focaliser les recherches sur les maladies métaboliques présentant une luxation du cristallin. Le diagnostic d'homocystinurie (voir encadré) ne sera posé qu'à l'âge de … 4 ans. Ce sera tout de même un soulagement pour les parents de pouvoir enfin mettre un nom sur tous ces symptômes, mais très vite une immense déception quant à sa prise en charge. Michael se voit refuser l'accès à son école, car «son problème n'est pas d'ordre psycho-affectif, mais lié à une maladie». La prise en charge médicale est toutefois assurée avec beaucoup de soin. Face à un cas aussi «unique», les médecins se montrent désormais à l'écoute, ce qui n'était pas le cas auparavant. Seul un régime pauvre en protéines peut éviter l'aggravation des symptômes. Michael est suivi pour éviter des complications (ostéoporose, problème cardiaque, thrombose); d'ici la fin de sa croissance, une intervention permettra de remplacer les cristallins tombés à l'âge de 5 ans. Côté langage, plus de souci! Suite à un accident à ski à 5 ans et demi, Michael a été hospitalisé durant un mois. Il a profité de son immobilité forcée pour se concentrer sur le langage. Michael évolue aujourd'hui en milieu protégé, un léger retard mental ne lui permettant pas de suivre une scolarité dite «normale».

Ce témoignage illustre le besoin urgent d'une stratégie nationale pour les maladies rares.

L'homocystinurie

L'homocystinurie est une maladie métabolique autosomique récessive: les deux allèles du gène doivent être anormaux pour que la maladie se déclare. Il existe plusieurs variantes de la maladie. L'atteinte individuelle diffère beaucoup d'un patient à l'autre. L'homocystinurie classique par déficit enzymatique est caractérisée par une atteinte des yeux, du squelette, du système nerveux central et du système vasculaire.

Pour plus d'informations: www.orphanet.ch

pharmaJournal

Janvier 2013

Michael Scharwath est atteint d'homocystinurie. Le diagnostic ne sera posé qu'à l'âge de 4 ans, retardant la mise en place d'un régime pauvre en protéines qui évite l'aggravation des symptômes.

Objectifs stratégiques d'un plan national

Une stratégie nationale pour les maladies rares aurait pour objectifs:

→ Un recensement des difficultés et attentes des personnes concernées;

→ Un accès facilité au diagnostic, aux soins, aux médicaments, une prise en charge médico-sociale, la création de centres de référence;

→ Une codification, une définition et des listes des maladies rares;

→ Une prise en charge thérapeutique pluridisciplinaire coordonnée (centres d'expertise);

→ Une adéquation des critères de remboursement;

→ Des conditions-cadre et un soutien public à la recherche dans le domaine des maladies rares, une participation aux programmes internationaux;

→ La création et l'accès à des registres centralisés, à des biobanques;

→ La reconnaissance et prise en compte des associations de patients en tant que détenteurs de l'information et de l'expertise indispensables à toutes les personnes en charge de l'élaboration de mesures efficaces et coordonnées dans le domaine des maladies rares;

→ Des campagnes d'information ciblées et grand public.

Rôle des pharmaciens

Comme pharmaciens, nous disposons de nombreux atouts dans la prise en charge des maladies rares. Outre notre proximité géographique, notre accessibilité, notre disponibilité et nos mètres de vitrine, nos contacts répétés avec le nombreux public qui franchit chaque jour la porte de nos officines nous permettent d'instaurer une relation de confiance avec nos patients. Notre connaissance globale du patient, notre crédibilité auprès du public en tant que professionnel de santé, notre formation et nos compétences professionnelles nous prédestinent à jouer un rôle capital. Nous constituons le relais idéal pour mieux connaître les attentes des patients concernés et les orienter, vers les associations de patients par exemple. Nous sommes aussi le dernier maillon permettant d'établir une proximité avec les très nombreux patients isolés.

Notre formation continue devrait désormais inclure des programmes spécifiques de formation et d'information sur les maladies rares, avec en ligne de mire des campagnes d'information grand public menées conjointement avec ProRaris.

En France, une commission interne de l'Ordre national des pharmaciens, le Cespharm (Comité d'éducation sanitaire et sociale de la pharmacie française), met en avant le pharmacien comme éducateur de santé. Le site du Cespharm dispose d'un espace consacré à la thématique des maladies génétiques et des maladies rares, où le pharmacien est décrit comme un professionnel responsable et précurseur.

De son côté Eurordis vient de mener une enquête-pilote sur les médicaments utilisés hors AMM (off label use) contre les maladies rares. Les résultats, présentés l'automne dernier à Londres, préconisent l'étude de nouvelles sources d'information sur l'utilisation de médicaments hors autorisation de mise sur le marché, en particulier en collaboration avec les professionnels de la santé. Ici encore nous avons notre carte à jouer.

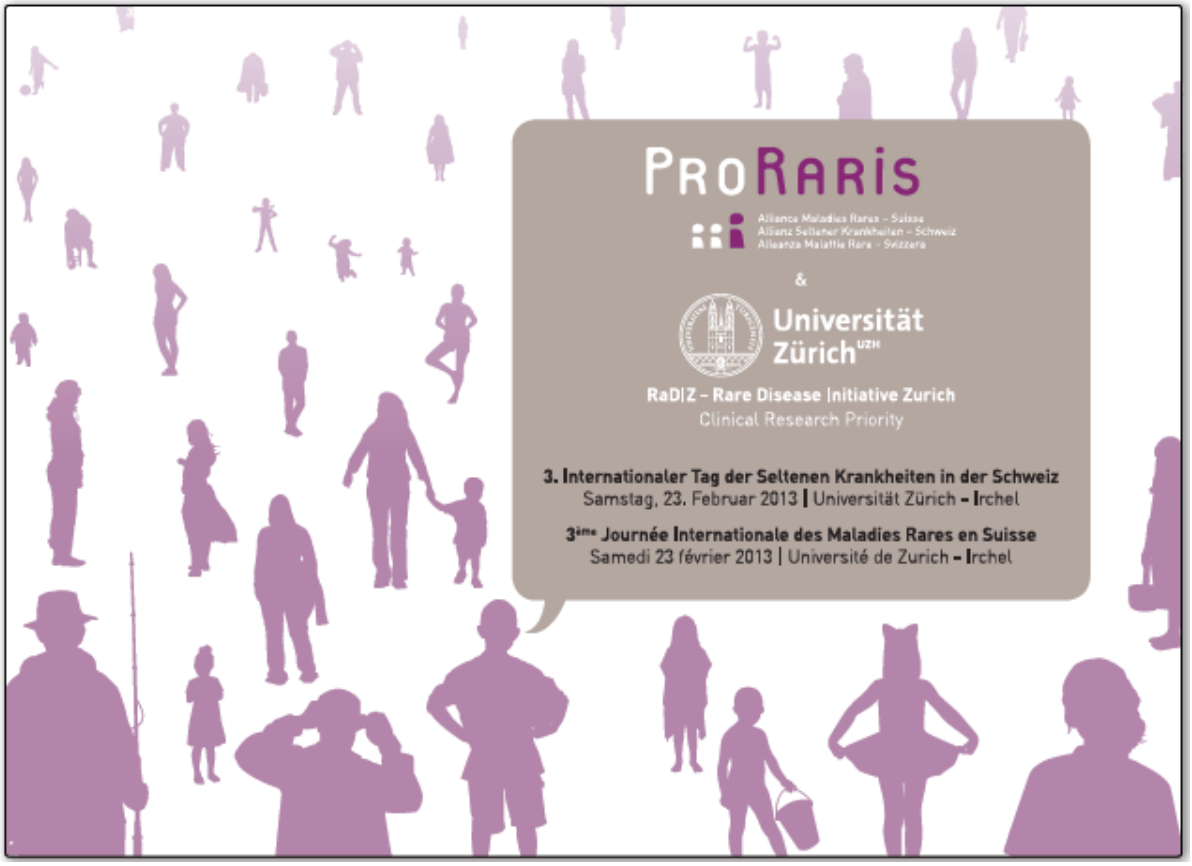
Dans d'autres secteurs que l'officine, les pharmaciens hospitaliers ont déjà adapté leurs activités. Récemment encore, leur tâche principale consistait à fabriquer des médicaments spécifiques à l'hôpital. Aujourd'hui, les fabrications en grandes quantités ont cédé la place aux fabrications individualisées (formes médicamenteuses et dosages adaptés) pour traiter notamment des maladies rares. ▮

pharmaJournal

Janvier 2013

3e Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

Pour la troisième année consécutive, ProRaris organisera le 23 février 2013, à l'Université de Zurich Irchel, la Journée internationale des maladies rares en collaboration avec RaDIZ (Rare Disease Initiative Zurich, de l'Université de Zurich). Cette journée de rencontre, d'échanges et d'information réunira les patients, leurs proches, leurs associations, les professionnels de la santé, les chercheurs, les politiques et les médias, sans oublier le public. Depuis que la conseillère nationale Ruth Humbel a déposé, en décembre 2010, un postulat pour réclamer une stratégie nationale pour les maladies rares, les patients espèrent. Ils souhaitent que les autorités et les politiciens reconnaissent enfin l'urgence de la situation et concrétisent leurs promesses!



Adresse de correspondance

ProRaris – Alliance Maladies Rares

Chemin de la Riaz 11

1418 Vuarrens

Tél. & fax 021 887 68 86

E-mail: contact@proraris.ch

PRORARIS

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

Internet

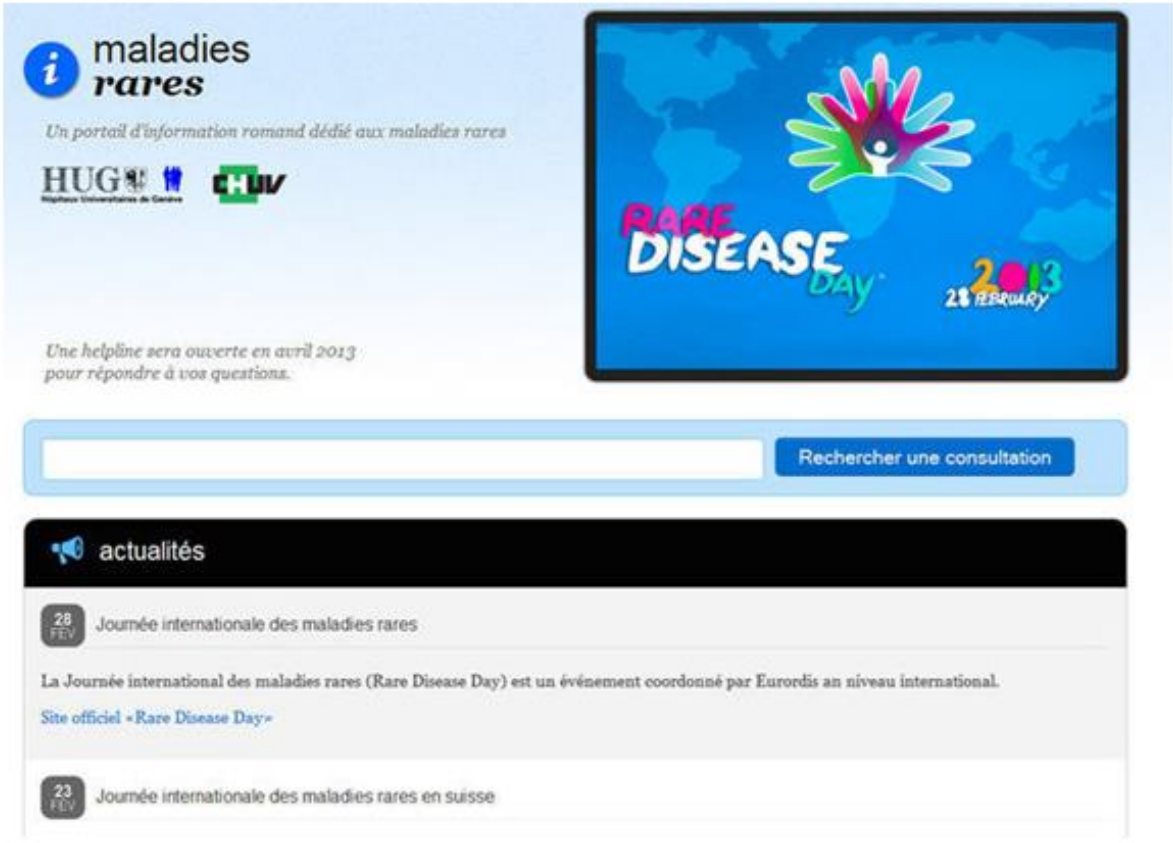
Tribune de Genève

21 février 2013

JOURNÉE D'ACTION

Maladies rares: prise en charge des coûts à régler

En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux. Pour exemple, le test génétique n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie.



Le CHUV et les HUG ont lancé un portail d'information dédié aux maladies rares.

Tribune de Genève

21 février 2013

Le 28 février est journée internationale des maladies rares. En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux.

Une maladie est considérée comme rare si elle touche au plus une personne sur 2000; 7000 à 8000 sortes existent dans le monde, selon l'alliance d'organisations de patients suisses ProRaris.

En Suisse, certaines de ces pathologies ne touchent qu'une centaine d'individus. Environ 75% des personnes atteintes sont des enfants et des adolescents.

Traitements très coûteux

Le traitement des maladies rares se révèle très coûteux, à l'exemple du test génétique nécessaire dans 80% des cas à l'établissement du diagnostic. Celui-ci n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie, indique l'Association pour les personnes atteintes de maladies rares.

Vu le nombre minime de patients, l'industrie pharmaceutique et les laboratoires médicaux investissent peu dans la recherche de nouveaux médicaments, le domaine n'étant pas rentable. D'autant plus que ceux-ci sont très onéreux: plus de 100'000 francs par an et par malade.

Bilan samedi à Zurich

Dans ce contexte, différentes associations ont été créées depuis 2010 en Suisse afin de défendre les intérêts des patients et de trouver des solutions à la question du financement. Elles vont tirer un bilan de la situation actuelle samedi 23 février déjà, lors de la «3e Journée Internationale des maladies rares en Suisse» à l'Université de Zurich.

Les travaux de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), qui oeuvre depuis 2011 sur une stratégie nationale d'action, y seront évoqués. Celle-ci doit régler la prise en charge des coûts relatifs au diagnostic, à la recherche et au traitement.

. / .

Tribune de Genève

21 février 2013

Portail d'information romand

Le CHUV et les HUG ont profité de l'occasion pour lancer un portail d'information dédié aux maladies rares. Cette nouvelle plateforme est la première du genre en Suisse romande. Elle permet d'orienter rapidement les patients, les familles et les médecins vers les services spécialisés dans leur région, indiquent les deux centres hospitaliers.

Les informations présentées proviennent de la base de données internationale Orphanet, le site de référence sur les maladies rares. La mise en place d'une assistance téléphonique est annoncée pour avril 2013.

www.info-maladies-rares.ch (ats/Newsnet)

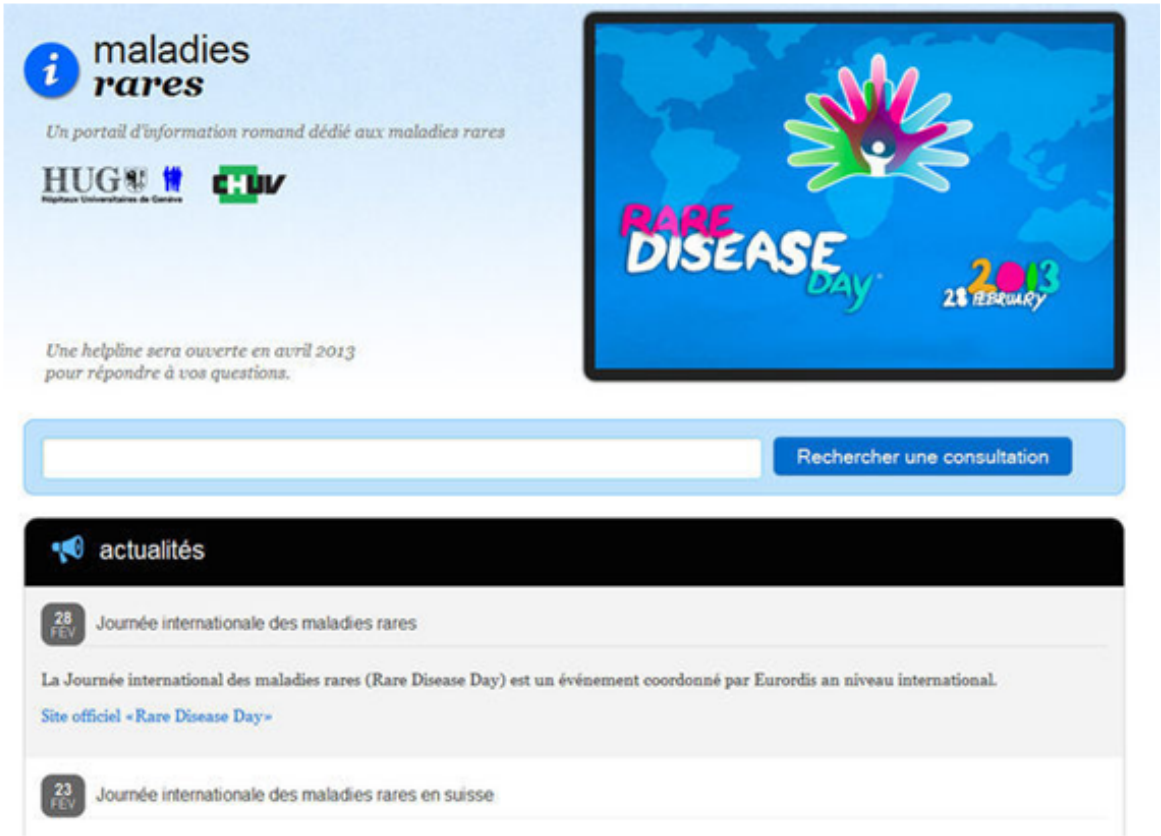
Le Matin

21 février 2013

Maladies rares: prise en charge des coûts à régler

JOURNÉE D'ACTION

En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux. Pour exemple, le test génétique n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie.



Le CHUV et les HUG ont lancé un portail d'information dédié aux maladies rares.

Le 28 février est journée internationale des maladies rares. En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux.

. / .

Le Matin

21 février 2013

Une maladie est considérée comme rare si elle touche au plus une personne sur 2000; 7000 à 8000 sortes existent dans le monde, selon l'alliance d'organisations de patients suisses ProRaris.

En Suisse, certaines de ces pathologies ne touchent qu'une centaine d'individus. Environ 75% des personnes atteintes sont des enfants et des adolescents.

Traitements très coûteux

Le traitement des maladies rares se révèle très coûteux, à l'exemple du test génétique nécessaire dans 80% des cas à l'établissement du diagnostic. Celui-ci n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie, indique l'Association pour les personnes atteintes de maladies rares.

Vu le nombre minime de patients, l'industrie pharmaceutique et les laboratoires médicaux investissent peu dans la recherche de nouveaux médicaments, le domaine n'étant pas rentable. D'autant plus que ceux-ci sont très onéreux: plus de 100'000 francs par an et par malade.

Bilan samedi à Zurich

Dans ce contexte, différentes associations ont été créées depuis 2010 en Suisse afin de défendre les intérêts des patients et de trouver des solutions à la question du financement. Elles vont tirer un bilan de la situation actuelle samedi 23 février déjà, lors de la «3e Journée Internationale des maladies rares en Suisse» à l'Université de Zurich.

Les travaux de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), qui oeuvre depuis 2011 sur une stratégie nationale d'action, y seront évoqués. Celle-ci doit régler la prise en charge des coûts relatifs au diagnostic, à la recherche et au traitement.

Portail d'information romand

Le CHUV et les HUG ont profité de l'occasion pour lancer un portail d'information dédié aux maladies rares. Cette nouvelle plateforme est la première du genre en Suisse romande. Elle permet d'orienter rapidement les patients, les familles et les médecins vers les services spécialisés dans leur région, indiquent les deux centres hospitaliers.

LE TEMPS

21 février 2013

CH/Santé/Maladies rares: la prise en charge des coûts n'est pas réglée

Berne (awp/ats) – Le 28 février est journée internationale des maladies rares. En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux.

Une maladie est considérée comme rare si elle touche au plus une personne sur 2000; 7000 à 8000 sortes existent dans le monde, selon l'alliance d'organisations de patients suisses ProRaris.

En Suisse, certaines de ces pathologies ne touchent qu'une centaine d'individus. Environ 75% des personnes atteintes sont des enfants et des adolescents.

TRAITEMENTS TRÈS COÛTEUX

Le traitement des maladies rares se révèle très coûteux, à l'exemple du test génétique nécessaire dans 80% des cas à l'établissement du diagnostic. Celui-ci n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie, indique l'Association pour les personnes atteintes de maladies rares.

Vu le nombre minime de patients, l'industrie pharmaceutique et les laboratoires médicaux investissent peu dans la recherche de nouveaux médicaments, le domaine n'étant pas rentable. D'autant plus que ceux-ci sont très onéreux: plus de 100'000 francs par an et par malade.

BILAN SAMEDI À ZURICH

Dans ce contexte, différentes associations ont été créées depuis 2010 en Suisse afin de défendre les intérêts des patients et de trouver des solutions à la question du financement. Elles vont tirer un bilan de la situation actuelle samedi 23 février déjà, lors de la "3e Journée Internationale des maladies rares en Suisse" à l'Université de Zurich.

Les travaux de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), qui oeuvre depuis 2011 sur une stratégie nationale d'action, y seront évoqués. Celle-ci doit régler la prise en charge des coûts relatifs au diagnostic, à la recherche et au traitement.

PORTAIL D'INFORMATION ROMAND

Le CHUV et les HUG ont profité de l'occasion pour lancer un portail d'information dédié aux maladies rares. Cette nouvelle plateforme est la première du genre en Suisse romande. Elle permet d'orienter rapidement les patients, les familles et les médecins vers les services spécialisés dans leur région, indiquent les deux centres hospitaliers.

Les informations présentées proviennent de la base de données internationale Orphanet, le site de référence sur les maladies rares. La mise en place d'une assistance téléphonique est annoncée pour avril 2013.

ats/rp

21 février 2013

CH/Santé/Maladies rares: la prise en charge des coûts n'est pas réglée

Berne (awp/ats) - Le 28 février est journée internationale des maladies rares. En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux.

Une maladie est considérée comme rare si elle touche au plus une personne sur 2000; 7000 à 8000 sortes existent dans le monde, selon l'alliance d'organisations de patients suisses ProRaris.

En Suisse, certaines de ces pathologies ne touchent qu'une centaine d'individus. Environ 75% des personnes atteintes sont des enfants et des adolescents.

TRAITEMENTS TRÈS COÛTEUX

Le traitement des maladies rares se révèle très coûteux, à l'exemple du test génétique nécessaire dans 80% des cas à l'établissement du diagnostic. Celui-ci n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie, indique l'Association pour les personnes atteintes de maladies rares.

Vu le nombre minime de patients, l'industrie pharmaceutique et les laboratoires médicaux investissent peu dans la recherche de nouveaux médicaments, le domaine n'étant pas rentable. D'autant plus que ceux-ci sont très onéreux: plus de 100'000 francs par an et par malade.

BILAN SAMEDI À ZURICH

Dans ce contexte, différentes associations ont été créées depuis 2010 en Suisse afin de défendre les intérêts des patients et de trouver des solutions à la question du financement. Elles vont tirer un bilan de la situation actuelle samedi 23 février déjà, lors de la "3e Journée Internationale des maladies rares en Suisse" à l'Université de Zurich.

Les travaux de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), qui oeuvre depuis 2011 sur une stratégie nationale d'action, y seront évoqués. Celle-ci doit régler la prise en charge des coûts relatifs au diagnostic, à la recherche et au traitement.

PORTAIL D'INFORMATION ROMAND

Le CHUV et les HUG ont profité de l'occasion pour lancer un portail d'information dédié aux maladies rares. Cette nouvelle plateforme est la première du genre en Suisse romande. Elle permet d'orienter rapidement les patients, les familles et les médecins vers les services spécialisés dans leur région, indiquent les deux centres hospitaliers.

Les informations présentées proviennent de la base de données internationale Orphanet, le site de référence sur les maladies rares. La mise en place d'une assistance téléphonique est annoncée pour avril 2013.

ats/rp

20 minutes ONLINE

21 Février 2013

La prise en charge des coûts n'est pas réglée

Le 28 février est journée internationale des maladies rares. En Suisse, quelque 500'000 personnes sont touchées par ces pathologies, dont le traitement est souvent extrêmement coûteux.

Une maladie est considérée comme rare si elle touche au plus une personne sur 2000; 7000 à 8000 sortes existent dans le monde, selon l'alliance d'organisations de patients suisses ProRaris.

En Suisse, certaines de ces pathologies ne touchent qu'une centaine d'individus. Environ 75% des personnes atteintes sont des enfants et des adolescents.

Traitements très coûteux

Le traitement des maladies rares se révèle très coûteux, à l'exemple du test génétique nécessaire dans 80% des cas à l'établissement du diagnostic. Celui-ci n'est pas remboursé ou seulement en partie par les caisses maladie, indique l'Association pour les personnes atteintes de maladies rares.

Vu le nombre minime de patients, l'industrie pharmaceutique et les laboratoires médicaux investissent peu dans la recherche de nouveaux médicaments, le domaine n'étant pas rentable. D'autant plus que ceux-ci sont très onéreux: plus de 100'000 francs par an et par malade.

21 Février 2013

Bilan samedi à Zurich

Dans ce contexte, différentes associations ont été créées depuis 2010 en Suisse afin de défendre les intérêts des patients et de trouver des solutions à la question du financement. Elles vont tirer un bilan de la situation actuelle samedi 23 février déjà, lors de la «3e Journée Internationale des maladies rares en Suisse» à l'Université de Zurich.

Les travaux de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), qui oeuvre depuis 2011 sur une stratégie nationale d'action, y seront évoqués. Celle-ci doit régler la prise en charge des coûts relatifs au diagnostic, à la recherche et au traitement.

Portail d'information romand

Le CHUV et les HUG ont profité de l'occasion pour lancer un portail d'information dédié aux maladies rares. Cette nouvelle plateforme est la première du genre en Suisse romande. Elle permet d'orienter rapidement les patients, les familles et les médecins vers les services spécialisés dans leur région, indiquent les deux centres hospitaliers.

Les informations présentées proviennent de la base de données internationale Orphanet, le site de référence sur les maladies rares. La mise en place d'une assistance téléphonique est annoncée pour avril 2013.

www.info-maladies-rares.ch

LA LIBERTÉ
QUOTIDIEN ROMAND ÉDITÉ À FRIBOURG

20 février 2013

Juriste, la Fribourgeoise Stéphanie Fidanza, 33 ans, se bat pour mener une vie normale, malgré la maladie. Elle témoigne. Alain Wicht

Maladies rares en mal de remèdes

«On peut gagner beaucoup d'argent avec les médicaments pour les maladies rares. Les procédures sont simplifiées, les médicaments mis plus rapidement sur le marché, à des prix élevés.»...

Centre hospitalier universitaire vaudois

20 février 2013

JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN SUISSE

Publié par Gabriella Sconfitti

Cette 3ème journée se déroulera le samedi 23 février à Zürich

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares en Suisse, organise pour la 3ème année consécutive la Journée internationale des maladies rares en Suisse le samedi 23 février 2013, en partenariat avec radiz Rare Disease Initiative Zurich, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich.

Ce rendez-vous annuel incontournable pour toutes les personnes concernées par les maladies rares en Suisse dressera un bilan de la situation des patients, en présence notamment de Monsieur le Conseiller d'Etat Carlo Conti, chargé du Département de la santé du canton de Bâle-Ville et Président de la Conférence des directeurs cantonaux de la santé.

Cette journée se déroulera le samedi 23 février 2013 de 10h15 à 17h à l'Université de Zürich-Irchel.

La participation à la Journée est gratuite, mais l'inscription est obligatoire sur le site internet www.proraris.ch.

En savoir plus

Journée internationale des maladies rares organisée par ProRaris
Programme détaillé
Communiqué de presse Proraris - 6 février 2013
Site officiel «Rare Disease Day»

Policlinique Médicale Universitaire

20 février 2013

JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN SUISSE

Publié par Gabriella Sconfitti

Cette 3ème journée se déroulera le samedi 23 février à Zürich

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares en Suisse, organise pour la 3ème année consécutive la Journée internationale des maladies rares en Suisse le samedi 23 février 2013, en partenariat avec radiz Rare Disease Initiative Zurich, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich.

Ce rendez-vous annuel incontournable pour toutes les personnes concernées par les maladies rares en Suisse dressera un bilan de la situation des patients, en présence notamment de Monsieur le Conseiller d'Etat Carlo Conti, chargé du Département de la santé du canton de Bâle-Ville et Président de la Conférence des directeurs cantonaux de la santé.

Cette journée se déroulera le samedi 23 février 2013 de 10h15 à 17h à l'Université de Zürich-Irchel.

La participation à la Journée est gratuite, mais l'inscription est obligatoire sur le site internet www.proraris.ch.

En savoir plus
Journée internationale des maladies rares organisée par ProRaris
Programme détaillé
Communiqué de presse Proraris - 6 février 2013
Site officiel «Rare Disease Day»

. / .

Policlinique Médicale Universitaire

20 février 2013

PORTAIL D'INFORMATION ROMAND DES MALADIES RARES

Vie au CHUV
Publié par Gabriella Sconfitti

Le CHUV et les HUG s'associent pour lancer un portail d'information unique en Suisse romande dédié aux maladies rares

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares en Suisse, le CHUV et les HUG s'associent pour lancer le **portail d'information romand des maladies rares.**

La prise en charge des maladies rares est difficile notamment parce que patients et soignants ne disposent pas d une vision précise des ressources à disposition dans le système de santé qui les entoure. L association Vaud-Genève a donc décidé de mettre à disposition de la population de Suisse Romande une plateforme d information internet sur les services existants dans cette région et sur les moyens de contacter des spécialistes.

Origines du projet
Bien que la plupart de maladies rares ne disposent pas encore d un traitement efficace, les hôpitaux ont développé, au fil des ans, diverses consultations spécifiques pour fournir l expertise nécessaire aux patients atteints. Jusqu'à maintenant, ces activités très spécialisées étaient toutefois peu connues du public et des professionnels, y compris au sein des hôpitaux eux-mêmes. Globalement, il manquait une vision d ensemble et une meilleure visibilité des structures existantes.

Fonctionnement
Le portail permet d orienter rapidement les patients, les familles et les médecins installés vers les ressources spécialisées existantes pour une maladie donnée et ainsi, de raccourcir les délais entre le diagnostic et la prise en charge par une équipe experte. Une intervention plus rapide permet de réduire l inquiétude, la désorientation et le sentiment d abandon qui accompagne souvent le diagnostic d une maladie rare. Le portail favorise aussi les interactions entre professionnels, ce qui permet d améliorer la prise en charge multidisciplinaire des patients.

Les informations présentées sont extraites de la base de données internationale **Orphanet**, le site de référence pour l information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, régulièrement mise à jour. Orphanet décrit et classe les maladies, et répertorie les experts et les consultations dans 40 pays. Les hôpitaux de Suisse romande et Orphanet Suisse (www.orphanet.ch) contribuent à ce réseau et fournissent, via le portail qui vient d être mis en ligne, une fenêtre simplifiée.

Une **assistance téléphonique** sera également mise en place prochainement.

Annuaire spécialisé
Le portail s'ouvre avec, comme première fonctionnalité, un annuaire des consultations spécialisées sur les maladies rares de Suisse romande. Entrant le nom d'une maladie, d'un centre ou d'un spécialiste, l'utilisateur sera dirigé vers les consultations disponibles dans sa région. Le moteur de recherche utilisera les termes recherchés mais également les nombreux synonymes et variantes de manière à obtenir les meilleurs résultats. L'utilisateur pourra contacter directement le centre spécialisé ou obtenir plus d'informations en quelques clics de souris. Le site internet est également consultable sur les appareils mobiles.

Lien vers le portail: **www.info-maladies-rares.ch**

Voir le communiqué de presse (33Kb)

En savoir plus

- Journée internationale des maladies en Suisse - organisée par ProRaris
  23 février 2013
- Journée internationale des maladies rares - Rare disease day
  28 février 2013

MIGROS MAGAZINE.ch

18 février 2013

Des maladies rares… mais nombreuses

Certaines pathologies touchent moins d'une personne sur deux mille. Les associations jouent un rôle essentiel pour mieux les faire connaître et apporter un soutien aux patients.

Etre malade n'est jamais une partie de plaisir. Mais il existe pire encore: ressentir des douleurs sans en connaître leur origine. La situation est fréquente pour les patients atteints de maladies considérées comme «rares», elles qui touchent moins d'une personne sur deux mille. Car pour diagnostiquer ces pathologies, le chemin est souvent long et sinueux. «Il est très difficile à vivre ces situations où l'on est certain d'être malade mais qu'aucun médecin ne parvient à mettre un nom sur sa pathologie, explique Anne-Françoise Auberson, présidente de ProRaris, l'alliance des maladies rares en Suisse. Et même si un diagnostic peut être posé, il est souvent compliqué de faire comprendre sa maladie à son entourage et parfois même son médecin.»

MIGROS MAGAZINE.ch

18 février 2013

Le mot d'ordre est de réunir les forces

Un problème que reconnaît Florence Fellmann, médecin associé au service de génétique médicale du CHUV. «On compare parfois à de véritables «odyssées» les démarches nécessaires pour réussir à identifier une maladie rare. Cela peut prendre plusieurs années entre un premier contrôle chez un médecin et un diagnostic fiable! Il s'agit déjà d'améliorer la connaissance globale par les médecins des maladies rares. Un travail énorme sachant que près de 8000 ont déjà été répertoriées! Environ 80% de ces pathologies sont d'origine génétique. On peut espérer que leur identification sera toujours plus aisée grâce aux énormes progrès que connaît actuellement ce secteur de la médecine.»

Et pour y arriver, il faut réunir les forces. «Notre but est de fédérer toutes les associations liées à une maladie rare en Suisse pour défendre leurs intérêts communs, affirme Anne-Françoise Auberson. Certaines pathologies sont si peu courantes que le nombre de patients en Suisse ne suffit pas à créer une association. ProRaris est là pour les soutenir eux aussi! Et faire entendre leur voix à nos autorités sanitaire.» Une démarche que soutient Florence Fellmann: «Les associations doivent revendiquer leurs droits! Les patients sont parfois mieux écoutés que les médecins, à qui on reproche de trop prêcher pour leur paroisse.»

De nombreux patients doivent se battre pour obtenir le remboursement des thérapies. «Nous devons obtenir la solidarité pour tous les malades de Suisse, y compris ceux qui souffrent de pathologies rares, affirme la présidente de l'association. Certaines de ces maladies ne sont pas reconnues par les caisses maladie. Et les médecins doivent se battre pour les convaincre de prendre en charge les traitements. Une surcharge de travail! Cela peut arriver par exemple lorsqu'ils prescrivent un traitement, élaboré pour une pathologie fréquente, mais qui offre également de bons résultats pour soigner une maladie rare.»

. / .

La recherche médicale suivie de très près

Sans oublier également l'accès aux tests génétiques qui reste très contrôlé en Suisse. «L'accès à ces examens est généralement réservé aux personnes malades, reproche Florence Fellmann. Les assurances maladie rechignent à rembourser ces tests, en raison de leurs prix relativement élevés. Mais parfois il vaut mieux prévenir que guérir! Une médecine du XXIe siècle pourrait permettre dans certains cas de diagnostiquer des pathologies avant la survenue de symptômes ou de complications sévères.»

Finalement, c'est bien sûr du côté de la recherche médicale que l'on place le plus d'espoir. «Nous organisons ce samedi la Journée internationale des maladies rares* en collaboration avec radiz, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, annonce Anne-Françoise Auberson. C'est en créant des synergies au niveau international qu'on peut espérer des résultats dans ce domaine. Et les patients ont eux aussi un rôle à jouer! Ensemble, ils pourront participer à ce processus, par exemple en testant de nouveaux traitements.»

Des recherches utiles aussi pour d'autres maladies

Et à ceux qui avanceraient l'argument de la faible rentabilité des traitements développés pour les maladies rares, la présidente de ProRaris a un dernier argument pour les convaincre: «Les recherches menées actuellement sur le rétinoblastome, un cancer de l'œil très rare, pourront aider à trouver des traitements pour les mélanomes. La recherche dans le domaine des maladies rares est en effet souvent utile pour venir à bout d'autres pathologies plus fréquentes!»

MIGROS MAGAZINE.ch

18 février 2013

«Le traitement m'a permis de sortir de l'ombre»

Diagnostiquer une maladie rare prend souvent beaucoup de temps. Juliane Rossé en sait quelque chose. Ce n'est qu'à l'âge de 30 ans qu'elle a pu connaître l'origine de ses brûlures cutanées: une protoporphyrie érythropoïétique.

«Depuis toute petite, le soleil me procure des douleurs aux endroits exposés, principalement les mains et le visage», explique Juliane, âgée aujourd'hui de 43 ans. Et l'enfance de la fillette ne ressemble donc en rien à celle des autres. «Impossible de faire des activités en plein air, de profiter de la récréation ou des courses d'école. J'avais une vie asociale. Parfois pourtant, je ne résistais pas à jouer dehors avec les autres enfants. Mais le prix était cher à payer: il arrivait que je ne dorme plus trois nuits de suite, en raison de la douleur.»

Pour comprendre les raisons de ses douleurs, Juliane consulte plusieurs médecins, mais sans succès. Elle se lance aussi dans la profession d'infirmière dans le but de trouver des réponses à ses questions. A 30 ans, c'est son compagnon de l'époque, médecin, qui demande une analyse à la polyclinique de dermatologie de Bâle. Et le diagnostic tombe enfin.

> *«Je me suis sentie tellement mieux! Enfin j'avais la preuve que la maladie n'était pas dans ma tête! Fini de passer pour la rabat-joie de service, à chaque fois que j'étais invitée à une activité de plein air!»*

. / .

MIGROS MAGAZINE.ch

18 février 2013

Depuis six ans, Juliane expérimente un nouveau médicament. «Il s'agit d'un implant sous-cutané, que je dois remplacer tous les deux mois. La Suisse est le premier pays au monde où le médicament a été testé. Grâce à ce traitement, je supporte bien le soleil. C'est un changement de vie radical!»

Certaine de l'efficacité du traitement, Juliane s'est offert ses premières vacances au chaud, en Tunisie. **«En deux semaines, j'ai accumulé autant de soleil qu'en trente-cinq ans de ma vie. On ne peut pas s'imaginer! Sentir la chaleur du soleil sur sa peau, sans que cela ne se transforme immédiatement en brûlure.»**

Aujourd'hui persiste encore le problème du remboursement du médicament. «Mon assurance maladie a décidé de financer le traitement, bien qu'il ne soit pas encore officiellement homologué par Swiss Medic. Mais cela n'a pas toujours été le cas!

Auparavant, c'était le fabricant du médicament qui me le fournissait gratuitement. **Je ne peux pas imaginer si au final le médicament n'est pas reconnu!** Mon salaire n'y suffirait pas pour le payer. Impossible de revivre cette souffrance physique et surtout cet isolement social.»

Société suisse de porphyrie: www.porphyria.ch

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

15 février 2013

Emeline Latt

Voir tous ses articles

Une Journée Internationale des maladies rares en Suisse

15 février 2013

J'aime 1 Tweeter 1 +1 0

ProRaris, l'Alliance suisse des maladies rares, organise pour la 3ème année consécutive, la Journée Internationale des maladies rares, en partenariat avec RADIZ (Rare Disease Initiative Zurich), projet de recherche clinique de l'Université de Zurich où l'événement aura lieu **le samedi 23 février 2013.**

Le rendez-vous annuel incontournable de toutes les personnes concernées par les maladies rares en Suisse... **Une journée d'information et de solidarité !** Lire la suite...

Retrouvez les informations complémentaires sur le site de ProRaris.

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

14 février 2013

Thierry Lagache
Fondation BNP Paribas
Suisse

Voir tous ses articles

Culture

Maladies rares en Suisse : la mise en commun des compétences en faveur des avancées thérapeutiques

14 février 2013

La 3ème Journée Internationale des maladies rares se tiendra le samedi 23 février à l'Université de Zurich-Irchel. Un événement organisé par ProRaris, l'Alliance suisse des maladies rares. Destinée aussi bien aux patients qu'à leurs proches, aux associations de maladies rares, aux scientifiques et professionnels de santé, aux politiques et à toute personne concernée par la problématique, cette journée d'information va permettre de dresser un état des lieux. La grande question : **où en sommes-nous quant aux attentes des patients ?**

Egalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale constituent les bases de la solidarité que les patients atteints de maladies rares demandent. Le Directeur de l'OFSP, Pascal Strupler annonce, lors de l'édition 2012 de la Journée des maladies rares, l'élaboration d'une stratégie nationale. ProRaris, l'accueillera de nouveau cette année, l'occasion d'évoquer le projet.

Placée sous le signe de la mise en commun des compétences, cette journée se penchera sur **l'importance de la relation patient-médecin.** Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie rare lui confère une expérience particulière qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs. Cette collaboration est la seule voie possible pour acquérir l'information, indispensable à une prise en charge efficace des maladies rares, et ainsi améliorer la connaissance de ces pathologies.

C'est également à cette fin que ProRaris s'associe au projet de recherche clinique de l'Université de Zurich, RADIZ (Rare Disease Initiative Zurich), lors de cette journée.
Le programme de la journée comprend, entre autres, une présentation de centres de référence, suivie d'une table ronde qui dressera un bilan de cette prise en charge.

. / .

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

14 février 2013

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?
Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000 et qui nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. D'origine génétique dans 80% des cas, les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. La plupart se déclarent au plus jeune âge, alors que certaines se dissimulent pendant de longues années. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes au seinl'Union européenne, soit 6.5% de la population.

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares – Suisse, fondée en juin 2010, compte aujourd'hui près de 45 associations et 50 malades isolés. Son but, regrouper associations suisses de maladies rares et malades isolés afin de faire connaître et défendre leurs intérêts communs.
Le comité de ProRaris est essentiellement constitué de patients et de leurs proches. L'Alliance œuvre pour la connaissance et la reconnaissance des maladies rares par les pouvoirs publics et le grand public, le recensement des difficultés des patients, la formation et l'information de toutes les parties prenantes et le soutien de la recherche scientifique, clinique et sociale. Elle prévoit également l'élaboration d'un Plan National Maladies Rares en Suisse.

Enfin, ProRaris représente les patients au sein du « CI Maladies Rares », groupe d'intérêt fondé en septembre 2011 sous la présidence de Ruth Humbel, conseillère nationale.

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

11 février 2013

3ème Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

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

3ème Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse : La mise en commun des compétences en faveur des avancées thérapeutiques

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares en Suisse, organise pour la 3ème année consécutive la Journée Internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février 2013 à l'Université de Zurich-Irchel, en partenariat avec radiz - Rare Disease Initiative Zurich, un projet de recherche clinique de l'Université de Zurich. Ce rendez-vous annuel incontournable pour toutes les personnes concernées par les maladies rares en Suisse dressera un bilan de la situation des patients, en présence notamment de Monsieur le Conseiller d'Etat Carlo Conti, chargé du Département de la santé du canton de Bâle-Ville et Président de la Conférence des directeurs cantonaux de la santé.

Vuarrens, le 6 février 2013. ProRaris, l'Alliance suisse des maladies rares, organise la 3ème Journée Internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 23 février 2013, à l'Université de Zurich-Irchel. Destinée aux patients, à leurs proches, aux associations de maladies rares, aux professionnels de la santé, aux scientifiques, aux politiques et à toutes les personnes concernées par la problématique, cette journée d'information permettra de dresser un état des lieux : où en sommes-nous par rapport aux attentes des patients ? Egalité d'accès au diagnostic, prise en charge thérapeutique ciblée, sécurité du remboursement par les assurances, soutien à la recherche et intégration sociale constituent les bases de la solidarité que les patients atteints de maladies rares demandent. Lors de l'édition 2012 de la Journée des maladies rares, le Directeur de l'OFSP, Pascal Strupler a annoncé l'élaboration d'une stratégie nationale. Cette année, ProRaris aura, à nouveau, le plaisir de l'accueillir et profitera de sa présence pour parler du projet.

« Depuis près de 3 ans, ProRaris se bat activement pour faire entendre la voix des patients auprès des autorités politiques », ajoute Esther Neiditsch, Secrétaire Générale. *« Si nous constatons l'éveil d'une conscience publique et politique, la solidarité est loin d'être acquise. »*

Placée sous le signe de la mise en commun des compétences, cette journée se penchera sur l'importance de la relation patient-médecin. Le parcours du patient et de ses proches face à une maladie rare lui confère une expérience particulière qui doit être additionnée aux compétences des médecins, des soignants et des chercheurs. Cette collaboration est la seule voie possible pour acquérir l'information indispensable à une prise en charge efficace des maladies rares, et ainsi améliorer la connaissance de ces pathologies.

C'est dans ce but également que ProRaris s'associe lors de cette journée avec radiz (Rare Disease Initiative Zurich), le projet de recherche clinique de l'Université de Zurich. *« Nous sommes partis du constat spécifique des maladies rares, soit le manque de connaissances. Notre objectif est d'utiliser les forces existantes pour établir des synergies entre les différents acteurs, par exemple ceux de la recherche clinique avec ceux de la recherche fondamentale »*, commente le Professeur Matthias R. Baumgartner, Directeur de radiz. *« Grâce à l'amélioration des connaissances sur les maladies rares nous pourrons à plus long terme développer des stratégies thérapeutiques qui auront une influence positive sur l'évolution de la maladie et la qualité de vie des patients. »*

. / .

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

11 février 2013

Le programme de la journée comprendra, entre autres, une présentation de centres de référence, suivie d'une table ronde qui dressera un bilan de cette prise en charge. « *Nous souhaitons montrer les nombreuses réalisations qui ont vu le jour ces dernières années. Les centres de référence, comme celui pour le rétinoblastome de Lausanne ou celui pour les maladies métaboliques de Zurich, constituent une base existante qui sert de modèle et sur laquelle nous pouvons construire. Le constat est positif car la situation de nombreux patients évolue* », explique Anne-Françoise Auberson, Présidente de ProRaris, « *mais, malheureusement, de très nombreux patients sont les laissés pour compte de notre système : un diagnostic long et difficile, pas de prise en charge adaptée et pas de recherche.* »

Pour cette 3ème journée, ProRaris pourra notamment compter sur la présence de Monsieur le Conseiller d'Etat Carlo Conti, en charge du Département de la Santé du canton de Bâle-Ville et Président de la Conférence des Directeurs cantonaux de la santé, de Mesdames les Conseillères nationales Jacqueline Fehr et Ruth Humbel, du Docteur Christoph Q. Meier, Directeur de Santésuisse, du Professeur Peter J. Meier-Abt, Président de l'Académie Suisse des Sciences Médicales, du Docteur Nick Sireau, Président AKU Society, de Monsieur Pascal Strupler, Directeur de l'OFSP, et du Docteur PD Janine Reichenbach, Chef du projet de thérapie génique pour la granulomatose septique. Une plage horaire sera également prévue pour le networking et la visite des stands des associations de patients.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2'000 et qui nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. Il existe plus de 7'000 pathologies rares répertoriées. D'origine génétique dans 80% des cas, les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. La plupart se déclarent au plus jeune âge, alors que certaines se dissimulent pendant de longues années. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne, soit 6.5% de la population.

A propos de ProRaris

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares - Suisse, a été fondée en juin 2010 et compte aujourd'hui pas moins de 45 associations et 50 malades isolés. Elle a pour mission de regrouper les associations suisses de maladies rares et les malades isolés afin de faire connaître et défendre leurs intérêts communs. Le comité de ProRaris est majoritairement constitué de patients et de leurs proches. L'Alliance s'est notamment fixé pour objectif l'élaboration et la mise en oeuvre d'un Plan National Maladies Rares en Suisse. Elle oeuvre également à faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public, à recenser les difficultés des patients, à former et informer toutes les parties prenantes et à encourager la recherche scientifique, clinique et sociale. Enfin, ProRaris représente les patients au sein du Groupe d'intérêt « CI Maladies Rares » fondé sous la présidence de la Conseillère nationale Ruth Humbel en septembre 2011.

. / .

BNP PARIBAS
La banque d'un monde qui change

11 février 2013

Liens utiles

ProRaris : www.proraris.ch

Organisation européenne des maladies rares: www.eurordis.org

Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org

Orphanet Suisse, le portail de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe: www.orphanet.ch

CI Maladies rares : www.ig-seltene-krankheiten.ch

Informations pratiques relatives à la journée d'information

Date: Samedi 23 février 2013

de 10h15 à 17h00

Ouverture des portes à 9h30

Lieu : Université de Zurich-Irchel

Bâtiment Y24

Winterthurerstrasse 190

8057 Zurich

Pour davantage d'informations sur la 3ème Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse, consultez le programme sur www.proraris.ch.

La participation à la Journée est gratuite, mais l'inscription est obligatoire sur le site internet www.proraris.ch.

Contact médias

Pour tout renseignement ou toute rencontre de patients prêts à témoigner et à partager leur histoire, merci de prendre contact avec :

Mélanie Tavernier, Dynamics Group - Genève

Tél: 022 308 62 26, E-mail: mta@dynamicsgroup.ch

pharmaSuisse

1er février 2013

Politique de santé

Journée des maladies rares

Les médecins ont longtemps tâtonné jusqu'à ce qu'ils diagnostiquent la maladie rare dont souffrait Michael. ProRaris, l'Alliance Maladies Rares – Suisse, s'engage pour des personnes comme lui. Le 23 février 2013, elle organise à Zurich la 3e journée des maladies rares.

Anne-Françoise Auberson, ProRaris, Alliance Maladies Rares – Suisse

Fondée en 2010, l'Alliance Maladies Rares – Suisse veut faire entendre la voix de tous les patients, de leurs proches et de leurs associations qui demandent une reconnaissance publique et politique de leur problématique. ProRaris, dirigée essentiellement par une équipe de personnes concernées, se bat pour l'égalité d'accès au diagnostic et aux soins, afin que la prise en charge de ces patients soit considérée comme un enjeu majeur de santé publique.

Environ 8000 pathologies

Les maladies rares touchent moins d'un individu sur 2000. On compte de 7000 à 8000 pathologies pour la plupart d'origine génétique. En Suisse, quelque 500000 personnes en sont atteintes, soit près de 7% de la population. Pour l'immense majorité de ces pathologies, il n'y a aucun espoir thérapeutique.

Diagnostic difficile

Bien que toutes différentes, ces maladies rares présentent de nombreux points communs : difficultés d'accès au diagnostic, retard et errance diagnostiques. Un manque d'information qui touche tous les milieux concernés : patients, médecins, personnel soignant, scientifiques, autorités politiques et administratives, institutions professionnelles ou éducatives.

Longtemps sans traitement

La longue attente d'un diagnostic et une prise en charge inadaptée engendrent des conséquences très graves pour le patient. Comment mieux illustrer cette situation que par le témoignage de Birgitt Scharwath, pharmacienne, maman de Michael, né en 1993 et atteint d'homocystinurie, une maladie métabolique pour laquelle un dépistage néonatal existe mais n'est pas pratiqué systématiquement.

Un enfant avec une maladie métabolique rare

La maman se rend compte que son fils présente des retards de la marche et du langage et un manque général de coordination. Le pédiatre se veut rassurant, tout au plus conseille-t-il une consultation chez l'ophtalmologiste. Mais le petit garçon de 4 ans ne peut décrire à la spécialiste ce qu'il voit sur les tableaux et pour cause, il ne parle pas. Il reçoit des lunettes pour corriger une forte myopie. La maman se décide alors à aller consulter ailleurs. Et là, le nouvel ophtalmologiste découvre une luxation des cristallins et identifie ce symptôme commun à certaines maladies métaboliques. Le jour même, Michael est diagnostiqué au CHUV par une analyse d'urine.

Un diagnostic précoce aurait permis à Michael d'éviter certaines complications.

De graves séquelles

Si Michael avait été diagnostiqué à la naissance, un régime alimentaire strict lui aurait permis d'éviter un retard dans son développement. Aujourd'hui, en plus des problèmes oculaires, Michael est suivi pour éviter les complications, à savoir : ostéoporose et risque de thrombose. La prise en charge scolaire de Michael a nécessité plusieurs changements d'établissement. Il n'a pas eu le niveau suffisant pour suivre un cursus normal à l'école pour malvoyants, il a dû faire sa place dans l'enseignement spécialisé. Aujourd'hui, il travaille en atelier protégé (AI) mais bientôt, il aura 20 ans et il faudra trouver une nouvelle solution. Ce témoignage illustre le besoin urgent d'une stratégie nationale pour les maladies rares. n

pharmaSuisse

1er février 2013

Journée des Maladies Rares

Le **23 février 2013** se tiendra à Zurich la **3e Journée Internationale des Maladies Rares,** organisée par **ProRaris.** Cette manifestation s'adresse à tous ceux qui sont touchés, sous une forme ou une autre, par une maladie rare. Des témoignages de patients et de représentants de leurs organisations faisant part de leurs expériences, des tables rondes entre malades et décideurs issus du monde politique, des autorités, de l'industrie, ainsi que des médecins et des chercheurs sont prévus. « L'objectif est de faire connaître au public les différents points de vue et de montrer combien il est urgent de trouver des solutions durables et solidaires, précise Madame Esther Neiditsch, secrétaire générale de ProRaris. Nous faisons donc appel au Conseil fédéral et au Parlement pour qu'ils prennent les mesures nécessaires. »

Esther Neidtsch, secrétaire générale de ProRaris

planète santé
portail médical romand

Février 2013

Maladies rares en Suisse

Début:	23/02/2013 09:30
Fin:	23/02/2013 17:00
Organisateur:	ProRaris et UZH
Lieu:	Zürich
Lieu détaillé:	Bâtiment Y24, Université de Zürich, Irchel Campus, Winterthurerstrasse 190
Type d'évènement:	Rencontre/Débat
Catégorie:	Politique de santé Santé publique

Réunissons nos compétences !

3ème journée internationale des maladies rares en Suisse.
Aux côtés de ProRaris et de l'Université de Zurich qui lance RaDIZ, Rare Desease Initiative Zurich, les patients et leurs associations pourront compter sur la présence des politiciens, de l'administration fédérale, des médecins, des scientifiques, des médias et du public.
Accès facilité au diagnostic, prise en charge thérapeutique adaptée et recherche sont les besoins fondamentaux des patients atteints de maladies rares. De nombreuses associations avec leurs médecins ont pris des initiatives dans ces domaines, des exemples seront proposés.
Témoignages, débats, tables rondes pour que chaque partie concernée puisse apporter sa contribution à l'élaboration d'une stratégie efficace pour lutter contre les maladies rares.
Comme chaque année, cette troisième édition de la Journée Internationale des Maladies Rares réservera une grande place aux échanges informels entre les associations et le public.
S'inscrire pour participer à la journée ici. Si vous êtes une association et souhaitez bénéficier d'un stand d'information, nous vous remercions de remplir le formulaire d'inscription relatif, disponible ici.

Plus d'information sur le site internet: ProRaris

proraris.jpg 399,50 kB

Association Romande
du Syndrome de Sjögren

8 janvier 2013

Journée Internationale des maladies rares 2013

Le samedi 23 février 2013 aura lieu la 3ème journée internationale des maladies rares en Suisse. La journée se passera à l'Université de Zürich et est organisée par cette dernière et par Pro Raris. Pour en savoir plus et pour vous inscrire à la journée, **cliquez ici**.

Rare Disease Day

Par **Alice Grosjean**, le 08.01.2013 à 12:09.
Catégories: **Evènements**
Commentaire(s): 0

PRORARIS

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

Radio

WORLD RADIO SWITZERLAND

28 février 2013

One woman's story of coping with a rare disease

A rare disease is defined as one that affects one in 2,000 people. Genetic in origin, there might be as many as 8,000 of these types of illness. The sad fact is that at least 95 percent of them do not have an effective treatment. At the Novartis campus in Basel a congress on rare diseases is taking place today. They've chosen February 29, a rare day, to publicise the problems faced by sufferers of a rare disease. We begin our report with the firsthand account of 19-year-old Iliana Mebert. To find out more about the problems rare disease sufferers face, WRS's Pete Forster also speaks to Esther Neiditsch, president of Pro Raris, a patients' advocacy group:

26 février 2013

Les matinales d'Espace 2

Florence Grivel, Jonas Pool, Francesco Biamonte et Daniel Rausis

du lundi au samedii de 7h00 à 9h00

Interview d'Anne-Françoise Auberson

24 février 2013

Samedi, c'est la journée des maladies rares en Suisse

Rare Disease Day®

C'est samedi qu'a lieu la journée nationale des maladies rares en Suisse. Sont appelées maladies rares, les pathologies qui touchent moins d'une personne sur 2'000. A l'heure actuelle on estime qu'il y a environ 7'000 maladies orphelines qui affectent un demi-million de patients en Suisse. Cette journée c'est donc l'occasion de ne pas oublier ces malades, dont on parle peu. Elle se déroulera à l'UNIL à Lausanne. Au programme : des tables rondes avec des témoignages de patients et de professionnels et des stands d'information. Les précisions d' Esther Neiditsch :

Esther Neiditsch est La présidente de Proraris, une alliance qui englobe 45 associations de patients, en Suisse. Elle nous rappelle l'importance de cette journée :

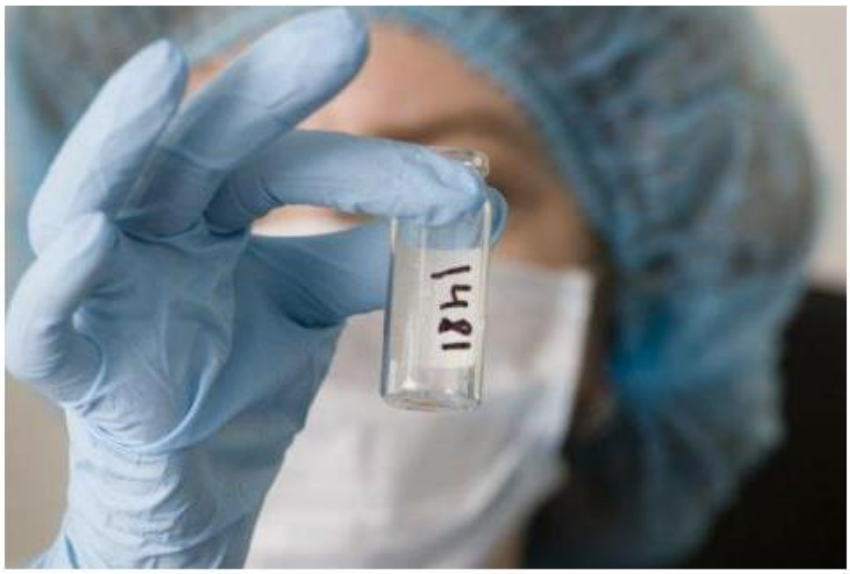
Coup d'envoi de la journée à 9h30.

Auteur: Laurie Selli

Tags: santé

22 février 2013

Samedi 23 février: Journée Internationale des maladies rares en Suisse



La 3ème Journée Internationale des maladies rares en Suisse. C'est ProRaris, l'Alliance Maladies Rares en Suisse, qui organise ce rendez-vous samedi 23 février à Zurich.

Pour la 3ème année consécutive, Proraris, l'Alliance Maladies Rares, organise la Journée Internationale des maladies rares en Suisse, du côté de Zurich. L'occasion pour nous de parler de ces pathologies peu connues du grand public.

Auteur: Patrick Philippoz

Tags: santé

RTS Radio Télévision Suisse

22 février 2013

Le 12h30

Les maladies rares toucheraient 500'000 personnes en Suisse

Partager

Ecouter | Télecharger | Ajouter à mes playlists

Anne-Françoise Auberson, présidente de Proraris. [DR]

On en dénombre plus de 7000 différentes: les maladies rares toucheraient 500'000 personnes en Suisse. Et de nouvelles pathologies sont constamment découvertes. Samedi, une journée internationale des maladies rares en Suisse sera organisée à l'université de Zurich pour la troisième fois. Anne-Françoise Auberson est présidente de Proraris, l'alliance suisse des maladies rares. Son interview.

Sur le même sujet

- Le site de Proraris
- Le portail d'informations du CHUV et des HUG sur les maladies rares

Maladies rares: témoignage d'une mère de famille

Partager

Ecouter | Télecharger | Ajouter à mes playlists

La famille Birbaum a rejoint Proraris, l'alliance suisse des maladies rares. Leur fille Maé, âgée de 11 ans, est née sans os du crâne et sans clavicule, par voie basse, avec à la clé une hémorragie cérébrale qui a causé des lésions irréversibles. Maé, qui a un petit frère de 5 ans, ne marche pas. Elle ne parle pas et souffre en outre d'incontinence et d'épilepsie. Le témoignage de sa mère, Laurence Birbaum, avec la réaction d'Anne-Françoise Auberson, présidente de Proraris.

PRORARIS

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

Thématique maladies rares

Vista
Magazine Suisse de la Santé

N°8 / Mars 2013

Qui voudrait être malade pendant des années sans savoir pourquoi, pour finalement ne pas se voir rembourser le diagnostic ni le traitement? Pourtant, cela peut arriver. Quels sont les problèmes, et comment les résoudre?

Hans Wirz

Plus vite!

Des thérapies pour maladies rares

Photo: mise à disposition

Interview de:

La conseillère nationale **Ruth Humbel** (PDC), membre de la commission de la sécurité sociale et de la santé publique. «Il faut améliorer le système de soins médicaux pour les maladies rares.»

Notre système de santé est performant et facilement accessible à la population mais il y a des «zones aveugles» qui ne devraient pas exister. Parmi celles-ci, les maladies rares. Dans ce domaine, il semble que les avancées sont trop rares et trop lentes. Au problème principal que constitue la lenteur des autorités impliquées, viennent s'ajouter les coûts de traitement relativement élevés pour ces maladies. Vista a interrogé pour vous la conseillère nationale Ruth Humbel sur le sujet. Celle-ci veut que soit mise en place une stratégie nationale d'amélioration des conditions pour les personnes atteintes de maladies rares. Elle a donc présenté un postulat au Conseil national il y a plus de deux ans. En complément de l'interview, vous trouverez dans l'encadré page 40 des informations intéressantes qui vous aideront à faire la lumière sur ce sujet complexe.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

Mme Humbel, vous avez présenté en 2010 au Conseil national un postulat par lequel vous demandez la mise au point d'une stratégie nationale concernant les maladies rares. Quelles étaient vos motivations?
Le sens et le but des assurances, c'est de garantir une aide financière en cas de situation exceptionnelle. Ceci vaut également pour le domaine de la santé, en particulier dans le cas des maladies rares, qui peuvent se révéler très longues et coûteuses. Ce n'est que grâce à ce soutien que les personnes atteintes peuvent retrouver la santé et qu'on peut éviter que de telles maladies ne deviennent chroniques. Le problème réside dans l'établissement du diagnostic et les coûts de traitement relativement élevés, dont le financement est à l'appréciation de l'assurance-maladie. Selon moi, ce ne sont pas les caisses-maladie qui doivent décider de la possibilité, ou non, de traiter les patients. En fin de compte, c'est un combat contre les décisions arbitraires que nous devons mener. Une certaine garantie doit être assurée à la population, aux prestataires et aux assureurs-maladie par des règles claires.

C'est justement ce que demande la population: la garantie des soins. Comment le Conseil fédéral a-t-il réagi à ce postulat?
De manière positive. Aucun bord politique n'a réagi de manière négative. La voie semble donc libre pour une action rapide.

La Loi sur l'assurance-maladie (LAMal) actuelle ne serait-elle donc pas adaptée à la situation de ces groupes particuliers de patients?
Non. Il existe beaucoup trop d'incertitudes, de listes qui ne répondent pas à la situation particulière de la rareté d'une maladie et rendent indispensables des déclarations fastidieuses. La charge de travail administratif est par conséquent énorme. Quand le médecin-chef d'un hôpital doit consacrer la moitié de son temps de travail à remplir des déclarations administratives, rien ne va vraiment comme il faut. Nous avons besoin d'une approche systémique.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

Pouvez-vous développer?
Il faudrait des centres spécialisés pour obtenir une approche du diagnostic et du traitement des maladies rares sans zones d'ombre. Des centres qui bénéficieraient du savoir-faire de spécialistes dans le domaine. Cette revendication déclenche toutefois encore des réactions de défense, car chaque mise en place de centres qualifiés constitue une forme de concurrence pour le système existant et les structures fédérales.

Le remboursement du diagnostic et des thérapies pour les maladies rares est-il lui aussi équivoque?
On note à la fois des failles et des inégalités du point de vue juridique. Les assureurs, par exemple, ne sont pas certains de la marge de manœuvre dont ils disposent. Il n'est donc pas rare qu'ils cherchent tout simplement la solution la moins chère; après tout, ils sont obligés de gérer correctement les primes. Déterminer les priorités est rarement simple.

Peut-on aller jusqu'à parler de décisions arbitraires?
Les exemples de remboursements inégaux sont nombreux. Prenez celui de cette famille qui compte trois enfants atteints d'une maladie génétique. La caisse-maladie ne garantit la prise en charge des frais que pour deux enfants. Pour les maladies rares, les débats et les questions autour du prix et de la participation aux frais sont nombreux. Les décisions sont prises au cas par cas et selon la situation du moment. Ce sont toujours les patients concernés et leur famille qui en pâtissent. D'un autre côté, il existe aussi des accords individuels entre les assureurs et les entreprises pharmaceutiques.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

La situation est-elle identique dans tous les pays occidentaux?

Malgré la qualité de son système de santé, la Suisse est en retard dans ce domaine par rapport aux autres pays. En Grande-Bretagne, où les prestations médicales sont pourtant en partie rationnées, les personnes atteintes de maladies rares sont mieux prises en charge. L'Europe possède un plan de mesures pour ces personnes.

Qu'en est-il des obstacles administratifs?

Plus les incertitudes sont grandes et la maladie rare, plus les démarches administratives sont nombreuses. Cela peut prendre (également pour des raisons médicales) des années avant qu'un diagnostic sûr ne soit établi et qu'un traitement ne soit validé. Il y a souvent beaucoup d'argent en jeu.

L'argent est-il le seul problème?

Non. Le traitement doit également apporter un bénéfice «adapté» ou «non négligeable», ce qui est parfois dur à identifier ou prouver. Si ce bénéfice n'est pas prouvé, la caisse-maladie peut refuser de rembourser le traitement pour les médicaments ne figurant pas sur sa liste de spécialités. Une attitude que le Tribunal fédéral a appuyée en 2010 par une décision claire (maladie de Pompe). Mais le problème réside également dans le financement de l'établissement du diagnostic.

C'est-à-dire?

Les analyses ne sont généralement payées que si elles sont suivies par un traitement. Etablir un diagnostic pour les maladies rares est toutefois extrêmement coûteux, souvent sans aucune certitude qu'un traitement est possible. Il y a très peu de maladies rares pour lesquelles il existe des médicaments. Certaines maladies génétiques peuvent aussi nécessiter de procéder à des tests sur la famille présentant des prédispositions héréditaires, tests qui ne conduisent pas forcément à une thérapie mais permettent un traitement rapide et ciblé des enfants si la maladie se déclare. En bref: il nous faut de nouveaux modèles de remboursement et de financement. Ce qui va devenir compliqué car, comme dans d'autres domaines de la santé, l'inquiétude règne à trois niveaux. Aux niveaux national et cantonal, ainsi qu'auprès des assurances.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

Les politiques ne peuvent-ils pas imposer des solutions?
La politique de santé est, en majeure partie, entre les mains des cantons. Seule l'assurance-maladie dépend de la Confédération. Le Conseil national et le Conseil des Etats sont en charge de cette loi fédérale. La mise en œuvre des lois nécessite des ordonnances, pour lesquelles le Conseil fédéral et l'administration sont les seuls compétents. Cette procédure est malheureusement fréquemment freinée pendant des années, et les ordonnances ne correspondent pas à l'objectif du législateur. Accélérer le processus et le corriger nécessite alors à nouveau plusieurs années.

Le législateur ne devrait-il pas pouvoir avoir une influence sur les ordonnances?
Ce n'est pas souhaitable, du point de vue de la séparation des pouvoirs. En ce qui me concerne, je suis en faveur d'un droit de veto pour les ordonnances de la part de la majorité qualifiée du Parlement, de façon à fixer des limites à la libre interprétation par l'administration.

Les avancées ne sont-elles pas très lentes pour les maladies rares? Ou cette allure est-elle normale pour l'administration?
Il est vrai que cela s'enlise. De plus, après l'échec du Managed Care avec le système affiné de compensation des risques, et l'échec de la loi sur la prévention, l'administration a d'autres priorités. Le calendrier de l'OFSP prévoit la présentation d'un rapport sur la situation à l'horizon du deuxième trimestre 2014. Une base de discussion, en somme. Il serait alors possible de lancer rapidement des améliorations essentielles grâce à des ordonnances.

Quelles sont les autres raisons de la lenteur du processus?
Les politiques n'ont encore que très peu pris conscience du problème. Il subsiste trop de zones floues, qui déclenchent incertitude et peurs. D'autant plus que les décisions en faveur des patients ont aussi des conséquences financières. Mais si la prise de décisions conformes est repoussée trop longtemps, c'est le risque de chronicisation des maladies qui grandit, notamment pour de nombreux cas isolés. Tout cela peut, en retour, coûter très cher et augmenter dramatiquement le poids

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

supporté par la famille. Je voudrais maintenant revenir sur le point central de la première question, c'est-à-dire le fait que l'esprit des assurances est tout d'abord de couvrir les frais en cas de risques extraordinaires. Nous ne devons donc pas laisser tomber les patients atteints d'une maladie rare.

Ecrivez-nous!

Est-il juste que le diagnostic et le traitement des maladies rares soient payés par les assureurs-maladie?

Ecrivez-nous jusqu'au 11 mars 2013 à:
Sanatrend SA, Courrier des lecteurs Vista 2,
Zürcherstrasse 17, 8173 Neerach,
ou par e-mail à: **contact@sanatrend.ch**

Un extrait des premiers envois sera publié sur **www.vistaonline.ch** à partir du mois d'avril, dans la mesure du possible.
N'oubliez pas d'indiquer le nom de l'expéditeur.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

Texte claire

Vous trouverez ci-après l'explication de quelques notions et facteurs.

- On appelle maladies rares (ou orphan diseases, maladies orphelines) les maladies qui ne touchent pas plus de cinq personnes sur 10000. On estime qu'il existe environ 7000 maladies rares dans le monde. Les maladies rares sont souvent mortelles ou entraînent une invalidité chronique, et nécessitent un traitement spécifique.
- Le diagnostic des maladies rares est compliqué. On estime qu'un médecin de famille est confronté une fois par an à une maladie rare. Il peut donc s'écouler des années avant qu'une telle maladie soit correctement diagnostiquée, bien souvent avec l'application entretemps de traitements non adaptés. Pour certaines personnes, ce processus est une douloureuse odyssée, au sens propre du terme.
- La recherche sur les maladies rares est extrêmement coûteuse, et comme les patients auxquels ces thérapies sont destinées sont (dans une logique internationale) très peu nombreux, la recherche est encore plus chère. Afin de pouvoir mener les recherches indispensables malgré le chiffre d'affaires limité que cela rapporte à l'industrie pharmaceutique, les Etats-Unis et l'Europe ont voté depuis longtemps des programmes d'incitation. Le soutien financier apporté à la recherche et au développement, par exemple, a permis d'accélérer les procédures d'autorisation et d'allonger la durée de la protection des brevets.

Vista
Magazine Suisse de la Santé
N°8 / Mars 2013

- Les coûts directs et indirects des thérapies étant en règle générale élevés, il existe des résistances de la part des autorités et des caisses-maladie face à leur mise en place. Les médicaments contre les maladies rares (les orphan drugs ou médicaments rares) doivent être remboursés en Suisse s'ils entrent dans le cas de figure d'un «bénéfice non négligeable» et qu'il n'existe aucune autre possibilité de traitement.
- Sur les quelque 100 orphan drugs enregistrés par Swissmedic, environ 40 seulement figurent sur la liste des spécialités (LS) de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Cette liste regroupe tous les médicaments qui doivent obligatoirement être remboursés par l'assurance maladie.
- Les caisses-maladie disposent, du fait des nombreuses imprécisions, d'une (trop) grande marge de manœuvre en ce qui concerne le remboursement des coûts pour les maladies rares. Cela engendre non seulement des efforts importants et coûteux pour l'administration, mais soulève aussi des incertitudes et mène à un traitement inégalitaire des patients concernés.
- La part des coûts pour les orphan drugs s'élève en Suisse à maximum 2,5 à 3 pour cent des coûts des médicaments pour l'assurance de base.

Journal de Morges

22 février 2013

Une mère se confie sur une maladie rare

Par Violeta Ferrer

PRÉVERENGES

Rencontre avec une famille atteinte par le syndrome d'Angelman.

TÉMOIGNAGE

Carole Völkening et sa fille Elisa atteinte du syndrome d'Angelman. Ferrer

Journal de Morges

22 février 2013

Pour la première fois, de nombreuses associations du monde entier se sont réunies pour organiser la Journée internationale du syndrome d'Angelman. En Suisse, rien n'a été spécialement mis sur pied. Pourtant, dans le district, une mère célibataire d'une petite fille de cinq ans atteinte par cette maladie a voulu en parler haut et fort. Il s'agit de Carole Völkening, une citoyenne de Préverenges et maman d'Elisa.

Une des particularités de cette maladie est que les enfants sont profondément affectueux, d'où la connotation «maladie des anges». Pour cette mère, les démonstrations d'amour de sa fille lui donnent des forces pour être sur le pied de guerre: «Ses câlins, ses sourires, son envie de vivre, ainsi que le moindre progrès, sont à chaque fois une grande victoire et un petit bonheur de tous les jours.»

L'urgence d'en parler

Entourée par les câlins et l'énergie explosive d'Elisa, il est très difficile d'aborder les difficultés liées à la maladie. Cependant, Carole Völkening est convaincue de l'urgence d'en parler: «Les gens préfèrent fermer les yeux quand les choses ne vont pas. Pourtant, il est très important de sensibiliser l'opinion publique sur cette maladie. Il y aurait davantage de financement pour promouvoir la recherche et les mesures éducatives, ainsi qu'un vrai soutien aux familles atteintes par cette maladie.»

Journal de Morges

22 février 2013

Nombreuses difficultés

Après une longue réflexion, cette mère avoue que les difficultés sont nombreuses. «Elle ne peut pas se défendre ni communiquer. Et au fur à mesure, la changer, l'habiller ou la porter sera de plus en plus pénible. A titre personnel, le plus dur c'est la solitude, le manque de soutien. Et à titre professionnel, la difficulté de trouver un emploi en accord avec ma réalité familiale.» Cette femme a pourtant beaucoup de projets: «Je suis une femme comme toutes les autres. Tant que mon horloge biologique sera au vert, je ne renoncerai pas à mon rêve d'avoir un autre enfant, être un jour grand-mère, me marier ou progresser dans ma vie professionnelle», raconte-t-elle.

Un autre objectif est de réunir des fonds en appelant à la solidarité de gens, pour acquérir un lit de soins spécialisés qui coûte 16 000 francs, indispensable pour garantir la sécurité et améliorer la qualité de vie d'Elisa.

Carole Völkening se réjouit de l'existence de cette Journée internationale. Pourtant, «La lutte continue», conclut-elle.

➤ **Pour la contacter: téléphone 076 366 39 40**

Journal de Morges

22 février 2013

La maladie des anges

Cette maladie rare est un trouble sévère du développement neurologique. Elle est due à une anomalie du chromosome 15 et se caractérise par un déficit intellectuel et moteur sévère, une absence de langage, des tremblements des membres, troubles du sommeil et l'épilepsie. Les personnes atteintes par ce syndrome ne sont pas autonomes et nécessitent par conséquence d'un accompagnement permanent. La maladie n'est pas dégénérative, mais elle n'est pas non plus soignable, il est d'ailleurs impossible de la prévenir, car 95% des cas sont dus au hasard.

RTS Radio Télévision Suisse

5 février 2013

12:45 le journal

L'industrie pharmaceutique s'intéresse aux maladies orphelines

Pendant longtemps, et pour des raisons économiques, ces maladies n'ont pas intéressé les laboratoires.

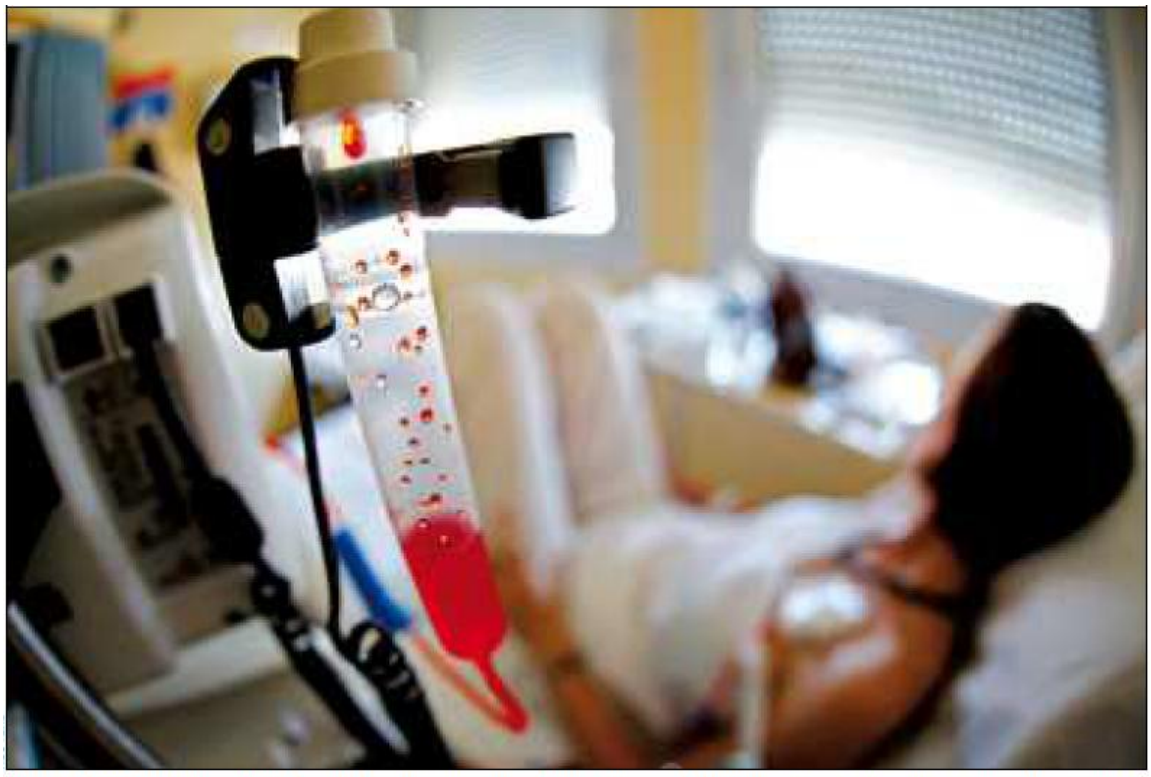
LE TEMPS

1er février 2013

Combien valent quelques années de vie?

> **Santé** La nouvelle réglementation sur le remboursement des traitements médicaux de dernier recours est vivement critiquée

> Les assureurs ont pour tâche de fixer le montant des remboursements sur la base de critères objectifs qui feraient défaut



Oncologie et maladies rares: les problèmes se concentrent dans ces domaines où les traitements sont chers. ARCHIVES

LE TEMPS

1er février 2013

Francesca Sacco

Admettons que vous soyez gravement malade et que le pronostic de rémission soit de 20% avec un traitement médical de la dernière chance qui coûtera 200 000 francs: si cela vous permet de prolonger votre vie de trois ans, combien payera la caisse maladie? Tel est le genre de problèmes que les assureurs doivent résoudre depuis l'entrée en vigueur, l'année passée, du nouvel article 71 de l'ordonnance relative à la loi sur l'assurance maladie. Cet article stipule que pour les médicaments prescrits hors des cas prévus par l'autorité suisse d'enregistrement, Swissmedic, l'assureur doit non seulement examiner s'il y a lieu de les prendre en charge, mais également fixer le montant du remboursement. En clair: tant que le médicament est utilisé comme prévu, tout va bien. C'est lorsqu'il est utilisé hors des indications officielles, comme solution de dernier recours face à un cancer récalcitrant, par exemple, que le problème se pose.

La décision de l'assureur se prend en théorie de façon rationnelle, sur la base d'informations cliniques et scientifiques. Lorsque celles-ci sont disponibles, l'évaluation ne nécessite pas plus d'une heure, d'après Beat Seiler, médecin-conseil chez Helsana. Les critères principaux sont l'absence d'autre traitement efficace, le bénéfice thérapeutique et l'économicité. Dans la pratique, ce serait une «loterie», selon Thomas Cerny, médecin-chef à l'Hôpital cantonal de Saint-Gall et président de la fondation Recherche suisse contre le cancer. Jean-Blaise Montandon, pharmacien cantonal neuchâtelois, utilise la même expression. «Certains assureurs paient, d'autres pas, et il n'y a pas de consensus sur le système d'évaluation», dit-il.

Les problèmes de remboursement se concentrent dans le domaine de l'oncologie et des maladies rares, où les médecins traitants sont souvent amenés à s'écarter des standards thérapeutiques et où les traitements coûtent cher. «L'ampleur du phénomène est difficile à chiffrer, mais il doit y avoir plusieurs centaines de patients concernés en Suisse», estime pour sa part Martin Rubeli, porte-parole de l'Association des entreprises pharmaceutiques suisses (VIPS).

«Parfois, le même cas n'est pas évalué de la même façon entre deux sections d'une même caisse, ajoute Rolf Marti, responsable du secrétariat scientifique de la Ligue suisse contre le cancer. Nous avons rassemblé entre 30 et 40 cas qui montrent que nous avons affaire à un traitement arbitraire.» A la Policlinique médicale universitaire de Lausanne (PMU), Jérôme Berger, pharmacien-chef adjoint, mentionne des pourparlers entre firmes

. / .

pharmaceutiques et assureurs pour tenter de trouver des arrangements: par exemple, une première boîte de médicaments gratuite en échange de la prise en charge au prix public (sinon remboursement au prix d'usine). «La réglementation ne prévoit pas l'obligation de négocier», s'étonne Daniel Dauwalder, porte-parole de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP).

Le remboursement des médicaments prescrits hors des indications officielles («off label») a commencé à être réglementé dès la fin des années 90, au moment où l'on a vu arriver sur le marché de nouveaux médicaments très chers contre le cancer et les maladies rares. En 2006, un groupe de travail réunissant la Société suisse d'oncologie (SSOM) et la Société suisse des médecins conseils (SSMC) a été créé pour plancher sur des critères d'évaluation soutenables sur les plans médical et financier. Tâche difficile! «Le Conseil fédéral parle de rapport adéquat entre bénéfice thérapeutique et la somme à rembourser, mais qu'est-ce que cela signifie concrètement?» questionne Jürg Nadig, président de la SSOM.

Les médecins traitants qui souhaitent informer leurs patients, ainsi que les assureurs qui doivent statuer en sont réduits à effectuer des calculs compliqués de coûts-bénéfices intégrant des paramètres quantitatifs et qualitatifs, médicaux et financiers. Des indices sont fixés par exemple pour le taux de mortalité, la rémission complète, le nombre d'années de vie gagnées et même le nombre d'années de vie gagnées «ajustées sur la qualité de vie» ou «ajustées sur l'incapacité». Mais s'il existe une formule théorique pour calculer le rapport coût-bénéfice d'un traitement, les études scientifiques manquent pour pouvoir la transposer à des cas particuliers, selon Jürg Nadig.

En septembre dernier, la SSOM a proposé un modèle qui prend pour référence l'hémodialyse, méthode d'épuration du sang dont il a clairement été établi qu'avec un coût annuel de 82 680 francs, elle était «cost-effective», c'est-à-dire financièrement acceptable. Cependant, «chaque assureur reste libre d'utiliser le modèle qu'il entend», précise-t-il.

Surtout, des questions éthiques surgissent. John Harris, éthicien à l'Institute of Medicine Law and Bioethics de l'Université de Manchester, affirmait en 1987 déjà que les gouvernements feraient mieux de déterminer les besoins prioritaires de la population «plutôt que d'évaluer la valeur de l'existence hu-

LE TEMPS

1er février 2013

maine et de sélectionner les vies qui méritent d'être sauvées». «S'interroger sur l'économicité des traitements médicaux est défendable, car il s'agit de situations où l'on peut espérer gagner quelques années de vie avec un traitement qui coûte une à plusieurs centaines de milliers de francs, souligne Markus Zimmermann, éthicien et théologien à l'Université de Fribourg. Mais le fond de l'affaire n'est pas là. Le problème est qu'on aboutit à attribuer une valeur monétaire à la vie humaine.» Le Centre d'analyse stratégique (CAS), à Paris, confirme que cette transposition «pose nombre de défis, notamment celui de l'acceptabilité publique».

«On fait comme s'il était possible de s'en remettre entièrement à la science et à la technique»

«A mon avis, la question ne devrait pas être tranchée par les assureurs, mais par une instance neutre, déclare Jean-Blaise Montandon. En ce sens, la réglementation entrée en vigueur l'année passée n'apporte pas de solution. On fait comme s'il était possible de s'en remettre entièrement à la science et à la technique. Alors que c'est avant tout un problème humain qui appelle une décision politique.» «Les études scientifiques manquent certainement, mais elles ne nous dispenseront jamais de nous interroger sur cette question éminemment citoyenne, qui est de savoir ce que nous sommes prêts à payer pour la santé ou la vie d'une personne, renchérit Samia Hurst, médecin et éthicienne à l'Université de Genève. Il semble plus facile de se retrancher derrière des arguments rationnels que d'admettre qu'on n'est pas disposé à payer ceci ou cela. Cela nécessite un certain courage politique.» La création d'un Institut suisse pour l'évaluation des technologies et de la qualité dans le système de santé (ISETQ) fait partie des solutions qui ont été suggérées. La VIPS parle également d'une adaptation de la réglementation pour résoudre «les graves problèmes» qui en découlent actuellement.