

## Communiqué de presse

Journée internationale des maladies rares

### **Le diagnostic - et après ?**

15 février 2018

**Les maladies rares sont difficiles à diagnostiquer, en raison du manque d'informations et de spécialistes dans ce domaine. À cela s'ajoutent souvent des difficultés relatives à la prise en charge des coûts pour l'établissement d'un diagnostic. L'édition 2018 de la Journée des maladies rares, organisée en collaboration avec l'Inselspital, l'Hôpital universitaire de Berne, mettra en évidence l'importance du diagnostic pour les personnes concernées et traitera des enjeux et des amorces de solutions qui existent aujourd'hui.**

En Suisse, près de 580 000 personnes, soit environ 7% de la population, sont concernées par une maladie rare. Si l'on compte globalement un grand nombre de personnes concernées en revanche il n'y a qu'un petit nombre de patients par pathologie. Les personnes qui souffrent d'une maladie rare n'ont pas accès aux mêmes prestations de santé que les autres patients. Les difficultés commencent déjà au niveau du diagnostic: Certains malades doivent attendre des années avant d'obtenir un diagnostic valable.

### **Centres de référence: un important travail de fond réalisé**

Le concept national maladies rares de la Confédération comprend différentes mesures visant à améliorer la situation des personnes concernées. Il prévoit notamment de désigner dans toute la Suisse des centres de référence spécialisés dans les maladies rares. Ceux-ci ont pour but de regrouper les connaissances sur les maladies rares et d'apporter du soutien aux patients, à leurs proches, ainsi qu'aux professionnels spécialisés. À quels besoins devront cependant répondre ces futurs centres de référence, et comment seront-ils organisés ? Un nouvel organisme a été mis sur pied, la « kosek » (coordination nationale maladies rares). Composée de représentants des cantons, de prestataires de soin, de l'Académie des Sciences médicales, de la Médecine universitaire, de ProRaris au nom des patients, la kosek devra répondre à toutes ces questions. *«Mais il reste beaucoup à faire. Il faut construire encore une plate-forme d'information centrale qui pourra concentrer toute l'information et la mettre à disposition des patients et des professionnels de la santé. Elle offrirait une première orientation vers des centres de contact adéquats»*, commente Anne-Françoise Auberson, présidente de ProRaris.

**L'échange de connaissances au niveau international, condition indispensable à un meilleur diagnostic**

Il reste également à clarifier l'accès de la Suisse aux réseaux de références européens (European Reference Networks ERNs), qui ont été créés en 2017. A ces réseaux sont associés des chercheurs et médecins européens qui travaillent dans le domaine des maladies rares. Ils ont pour objectif d'améliorer le diagnostic et la prise en charge des malades grâce à l'échange de connaissances et d'informations. Christina Fasser, vice-présidente de ProRaris, souligne: *«Comme il n'y a pour chaque maladie rare que peu de personnes concernées et que les informations sont rares elles-aussi, l'échange des connaissances sur le plan international est d'une grande importance. N'étant pas membre de l'Union Européenne, la Suisse s'est vue jusqu'à maintenant refuser l'accès aux ERNs. Il est urgent que cela change»*. Un projet lancé récemment dans le cadre du concept maladies rares doit désormais se consacrer à ce thème.

## **Des mesures efficaces pour la garantie de prise en charge font défaut**

L'établissement d'un diagnostic implique différents examens et tests préalables. Dans le cas des maladies rares, ce processus s'avère fréquemment long et complexe. Le diagnostic d'une maladie rare est souvent un grand choc pour la personne concernée. Cependant, connaître enfin la cause d'un mal constitue également un soulagement. C'est malheureusement souvent dans cette phase de l'établissement d'un diagnostic que surgissent des problèmes avec la prise en charge des coûts des divers examens par les assurances maladies. Mais le problème fondamental d'une évaluation individuelle et inégale du rapport coût-bénéfice par les différentes caisses persiste également lors du remboursement des médicaments et des thérapies. Sur ce point, il manque toujours des mesures efficaces qui permettraient de garantir l'égalité de traitement aux patients concernés par les maladies rares.

**En coopération avec l'Inselspital, l'Hôpital universitaire de Berne, ProRaris convie à la Journée des maladies rares en Suisse, qui se déroulera le 3 mars 2018. Cette manifestation est ouverte à tous et à toutes. Vous en trouverez le programme détaillé en cliquant [ici](#).**

## Au sujet de ProRaris

L'Alliance Maladies Rares s'engage depuis 2010 pour une meilleure prise en charge médicale des personnes touchées par une maladie rare en Suisse. L'objectif de cette association d'intérêt public, indépendante sur le plan politique comme confessionnel, est de sensibiliser le grand public, les autorités politiques, les pouvoirs publics et les institutions concernées à la problématique des maladies rares. ProRaris collabore activement à la mise en application du concept national maladies rares et veille à ce que la mise en œuvre des mesures du concept se fasse dans l'intérêt des personnes touchées. Environ 50 associations de patients et fondations ainsi que de nombreux patientes et patients isolé/es ont aujourd'hui rejoint l'alliance. [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)

## Informations complémentaires

- ° Inselspital, Hôpital universitaire de Berne: <https://www.insel.ch/>
- ° Portails d'information suisses pour les maladies rares: [www.info-maladies-rares.ch](http://www.info-maladies-rares.ch),  
[www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- ° Organisation européenne pour les maladies rares: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- ° Rare Disease Day: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

## Contact pour les médias

ProRaris se tient à votre disposition pour répondre à vos questions. Nous pouvons vous mettre en relation avec des personnes touchées par la maladie, des médecins ou des professionnels spécialisés, si vous souhaitez réaliser un entretien.

Maude Rivière

Tél.: 044 461 92 74

E-Mail: [mail@maude-riviere.ch](mailto:mail@maude-riviere.ch)