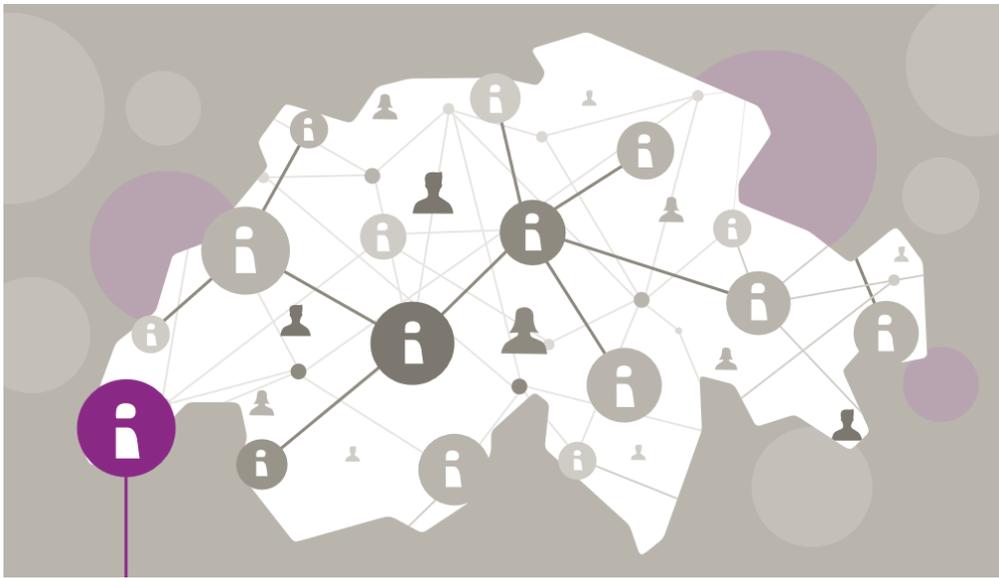




REVUE DE PRESSE

MEDIENSPIEGEL



Journée des maladies rares en Suisse 2020

Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz 2020

Principaux articles et reportages

Die wichtigsten Medienbeiträge

Média	Date
Medium	Datum
Veranstaltungskalender / Agendas d'événements	2020-02
Bulletin des médecins suisses	2020-01-15
Schweizerische Ärztezeitung	2020-01-15
RSI - Filo diretto	2020-01-17
SonntagsZeitung	2020-02-09
Migros Magazine	2020-02-17
Coopération	2020-02-18
Schweizer Familie	2020-02-20
NZZ	2020-02-27
Bulletin des médecins suisses online	2020-02-28
Schweizerische Ärztezeitung online	2020-02-28
Heidi.news	2020-02-28
RSR la 1 ^{ère}	2020-02-28
AWP	2020-03-01
Keystone ATS, repris dans: <ul style="list-style-type: none"> • 20 minutes online • Bluewin.ch • Lematin.ch • swissinfo.ch • Top online 	2020-03-01
Salle d'attente, numéro 5	2020-03
Magazine Aides et Soins à Domicile, numéro 3/2020	2020-06
Spitex Magazin, Nummer 3/2020	2020-06

10ÈME JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN SUISSE

 Partager  Imprimer



29 Février 2020

«PRORARIS ET LES HUG, ENSEMBLE POUR LES 10 ANS DE PRORARIS»

Samedi 29 février 2020, de 9h30 à 17h

Auditorium Marcel Jenny, Hôpitaux Universitaires Genève

Rue Gabrielle Perret Gentil 4

1205 Genève

[Programme](#)

Inscriptions : avant le 21 février

<https://www.proraris.ch/fr/anniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html>

Plus d'informations

- [Proraris](#)
- [Téléchargez l'affiche](#)

Université de Genève (www.unige.ch)
Février 2020



Journée internationale des maladies rares

29.02.2020 09:30 – 17:00

Site web : www.proraris.ch/fr/anniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html

Taxe de participation CHF 30.- avec le repas

Merci d'effectuer le paiement d'ici le 21 février 2020 sur ce compte :

BCV, 1001 Lausanne

IBAN CH22 0076 7000 E 525 2446 2

ProRaris, Chemin de la Riaz 11, CH-1418 Vuarrens

Lieu

Bâtiment: HUG

Auditoire Jenny

Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4,

1205 Genève

Organisé par

Hôpitaux universitaires de Genève

Département diagnostique

entrée libre (inscription requise)

Classement

Catégorie: Journée d'information

Mots clés: [maladies rares](#)

Inscription

Date limite d'inscription: 21.02.2020

Plus d'infos

www.proraris.ch/fr/anniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html

Contact: contact@proraris.ch

Fichiers joints

 [A5_MaladiesRares_Programme_7.pdf](#) 331.5 Kb

PAEDIATRICA

Actualités

10ÈME JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN SUISSE

Publié en ligne le:

📅 10. février 2020

Vous trouverez ci-joint le lien (https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fwww.prorararis.ch%2Fdata%2Fdocuments%2F2020.02.29Communiquepresse-Journedesmaladiesrares.pdf&i=1&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=94m81CPjLYQ) vers le communiqué de presse: Journée internationale des maladies rares 2020.

C'est la 10^{ème} édition, qui marquera le 10^{ème} anniversaire de ProRaris.

Pour vous inscrire et obtenir des renseignements, cliquez ici :

<https://www.prorararis.ch/fr/anniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html> (https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fwww.prorararis.ch%2Ffr%2Fanniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html&i=2&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=Ktneg1I7cyk)

Regardez aussi la vidéo de Sophie <https://vimeo.com/383089415> (https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fvimeo.com%2F383089415&i=3&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=d7cN8G-eo68)

+ programme détaillé de la Journée

PAEDIATRICA

Aktuelles

10. INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN IN DER SCHWEIZ

Online publiziert am:
📅 10. Februar 2020

Anbei finden Sie den Link zur Medienmitteilung (https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fwww.proraris.ch%2Fdata%2Fdocuments%2F2020.02.29Medienmitteilung-TagderseltenenKrankheiten.pdf&i=4&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=3ipgliZua7c): Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten 2020

Der Anlass findet zum 10. Mal statt und fällt mit dem 10-jährigen Jubiläum von ProRaris zusammen.

Anmeldung und Informationen finden Sie hier:

<https://www.proraris.ch/de/jubiläum-februar-2020-genf-466.html> (https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fwww.proraris.ch%2Fde%2Fjubiläum-februar-2020-genf-466.html&i=5&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=R8gXxAUlxag)

Sehen Sie sich auch das Video von Sophie an <https://vimeo.com/383089415>
(https://dmanalytics1.com/click?u=https%3A%2F%2Fvimeo.com%2F383089415&i=6&d=TpJmRr_SRX6SHNLjQNqHCA&e=rene.tabin%40swiss-paediatrics.org&a=DslCIZUgRIqk2PY-tbYqYA&s=d7cN8G-eo68)

+ ausführliches Programm des Tages

Santé romande (www.santeromande.ch)

Février 2020

Date: 29 février 2020

Journée internationale des maladies rares
<https://www.proraris.ch/fr/anniversaire-fevrier-2020-geneve-466.html>

Description:
 PRORARIS ET LES HUG, ENSEMBLE POUR LES 10 ANS DE PRORARIS Samedi 29 février 2020, de 9h30 à 17h Auditorium Marcel Jenny, Hôpitaux Universitaires Genève Rue Gabrielle Perret Gentil 4 1205 Genève Inscriptions : avant le 21 février

Journée internationale des maladies rares

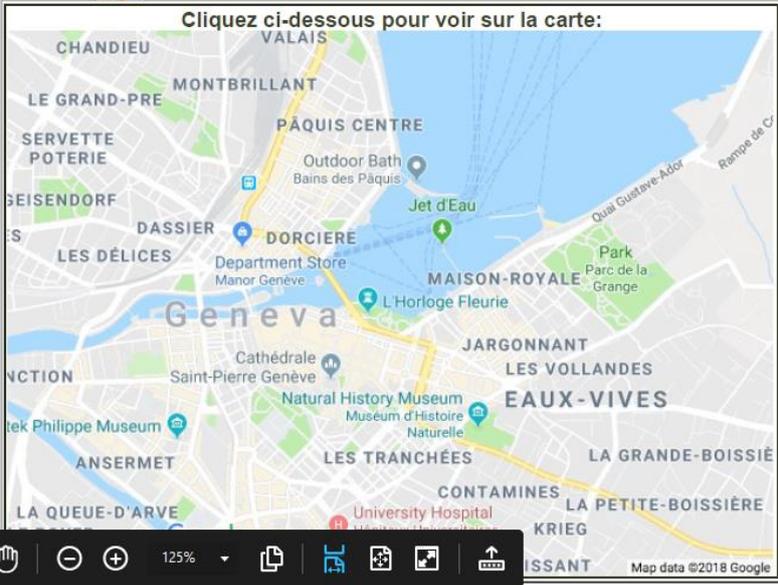
Type d'évènement:
 - Conférence - payant

Destiné aux: - Patients - Professionnels - Etudiants - Enfants - Femmes - Hommes - Ados - Séniors

Plus d'information: [version pdf](#)

Adresse:  Rue Gabrielle Perret Gentil 4 - Geneve

Cliquez ci-dessous pour voir sur la carte:



Planète Santé (Newsletter)

Février 2020

AGENDA

Samedi 29 février

10e journée internationale des maladies rares en Suisse



> [En savoir plus](#)

ProRaris célèbre son 10^e anniversaire

Donner la parole aux personnes concernées par des maladies rares

Jacqueline de Sá^a, Hermann Amstad^b

^a Dre, secrétaire générale ProRaris, Berne; ^b Dr, amstad-kor, Bâle

Le 29 février 2020, ProRaris célèbre son 10^e anniversaire à Genève. ProRaris est le porte-parole des personnes atteintes de maladies rares et représente leurs intérêts auprès des autorités et du grand public. ProRaris, dans ce contexte, effectue de multiples missions qui s'inscrivent dans la durée et, pour être en mesure de répondre aux attentes, doit pouvoir élargir sa base. L'acquisition de membres sympathisants pourrait soutenir le travail de l'alliance.

Une maladie est dite rare si elle touche moins d'une personne sur 2000 dans la population. On recense à ce jour de 6000 à 8000 maladies rares, ce qui équivaut à plus d'un demi-million de personnes concernées en

Plus d'un demi-million de personnes sont concernées en Suisse.

Suisse. L'importance de ce chiffre permet la comparaison avec le diabète, une pathologie bien connue du public et qui bénéficie d'une large reconnaissance au niveau national. En revanche, on peut dire que la problématique des maladies rares n'a guère retenu l'attention en Suisse jusqu'à ces dernières années.

En 2009, l'Union européenne a lancé une initiative pour améliorer la situation des personnes atteintes de maladies rares. Cette dynamique s'est également implantée en Suisse. En juin 2010, «ProRaris Alliance Maladies Rares – Suisse» a été fondée en qualité d'association à but non lucratif dans le but de réunir les associations de patients concernés par les maladies rares et de leur permettre de s'exprimer d'une seule voix. Aujourd'hui, l'Alliance regroupe une soixantaine d'associations de patients et de fondations dans le domaine des maladies rares.

Autre étape importante, en septembre 2018, la fondation d'UniRares, dédiée aux patients isolés qui ne bénéficient pas du soutien d'une association ou qui n'ont pas de diagnostic. ProRaris, depuis sa fondation, a toujours voulu offrir à ces nombreux patients la possibilité d'être entendus. ProRaris soutient cette jeune association sur le plan financier et administratif.

Le 29 février, c'est le «Rare Disease Day»

Eurordis, l'Organisation européenne pour les maladies rares, organise une journée annuelle des maladies rares depuis 2007, symboliquement le 29 février. En février 2011, ProRaris a organisé sa première Journée des maladies rares en Suisse. Peu de temps auparavant, le Tribunal fédéral avait rendu un arrêt qui concernait le Myozyme, un médicament orphelin destiné aux personnes souffrant de la maladie de Pompe. Une décision très controversée qui a permis aux assurances de ne plus rembourser le médicament, estimant que le rapport coût-bénéfice n'était pas respecté. Si ce jugement a gravement porté atteinte à la qualité de vie des patients concernés, il faut lui reconnaître un mérite, celui



Dr Alfred Wiesbauer, vice-président de ProRaris, avec sa femme Christine et sa fille Sophie, qui souffre de mucopolysaccharidose IVa (Morbus Morquio).

d'avoir porté la problématique des maladies rares sur la scène médiatique. Plus de 400 participants sont venus exprimer leur désaccord avec le Tribunal fédéral et leur soutien aux patients.

Depuis lors, ProRaris organise chaque année une journée des maladies rares. Cette journée offre aux patients, à leurs proches, aux associations de patients, aux professionnels de la santé, aux chercheurs, mais aussi aux médias et au grand public l'occasion d'échanger et de s'informer par les conférences, les tables rondes ou alors par des contacts directs.

Le 29 février 2020, la 10^e Journée des maladies rares en Suisse aura lieu aux Hôpitaux Universitaires de Genève. Le programme varié présentera un bref rappel historique des débuts de ProRaris, donnera la parole aux associations de patients et définira les perspectives futures de la prise en charge des personnes concernées. L'événement est ouvert au public.

Le «concept national maladies rares»: un premier succès

Depuis sa fondation, ProRaris a développé une intense activité. En 2014, le Conseil fédéral a approuvé le concept national pour les maladies rares et, en 2015,

Le thème des maladies rares a été inclus dans le catalogue des objectifs de formation de la médecine humaine.

le plan de mise en œuvre correspondant. Le concept national a pour objectif d'assurer l'égalité d'accès au diagnostic, au traitement et aux soins pour toutes les personnes atteintes de maladies rares. En outre, les services psychosociaux destinés aux patients et à leurs proches doivent être mieux connus et plus accessibles. Un certain nombre de démarches ont déjà été mises en œuvre dans le cadre du concept national. Par exemple, le thème des maladies rares a été inclus dans le catalogue des objectifs de formation de la médecine hu-

maine et sera par la suite d'actualité dans le cadre des examens. Les travaux sur le registre suisse des maladies rares sont également bien avancés. Des Helplines spécialisées dans ce domaine ont également été mises en place en Suisse alémanique, en Suisse romande et au Tessin.

En plus de l'alliance, qualifiée de partenaire clé, de nombreux acteurs de la recherche et de la communauté médicale, ainsi que des cantons, ont participé avec beau-

La Coordination nationale des maladies rares (kosek) a été fondée en juin 2017.

coup d'engagement à la mise en œuvre. La Coordination nationale des maladies rares (kosek) a été fondée en juin 2017. ProRaris est l'un des membres fondateurs et s'est depuis impliquée avec les autres partenaires dans le développement des centres pour les maladies rares, dont l'objectif est de permettre à tous les patients concernés d'accéder aux prestations médicales. Des travaux sont également en cours sur les centres de référence spécifiques à chaque pathologie.

ProRaris a besoin d'une base plus large

Malgré ces succès, des efforts supplémentaires sont nécessaires pour garantir la pérennité et l'optimisation des structures mises en place jusqu'à présent. ProRaris reste un acteur important pour garantir que les mesures sont mises en œuvre dans le meilleur intérêt des patients. Le plus grand défi est d'ordre financier. En l'absence de base légale, il faut donc, comme indiqué dans le plan de mise en œuvre, que chaque acteur fournisse les fonds nécessaires pour les mesures qu'il entreprend lui-même. ProRaris dépend dès lors uniquement des dons pour financer ses activités (IBAN CH22 0076 7000 5255 2446 2, ProRaris, Vuarrens). Une autre façon de soutenir ProRaris est de devenir membre sympathisant. La participation est ouverte aux personnes juridiques ou privées qui ne remplissent pas les conditions pour devenir membre actif, mais qui souhaitent participer aux efforts pour les maladies rares. L'inscription est possible en tout temps sur le site web de ProRaris (www.proraris.ch) sous la rubrique «Membres».

Lisez également l'interview du Prof Matthias Baumgartner en pages 71-72 sur le thème des maladies rares.

Autres liens sur les maladies rares

- Hôpital universitaire de Zurich et Hôpital universitaire pédiatrique de Zurich: www.zentrumseitenkrankheiten.ch
- Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz: www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases.php
- Hôpitaux universitaires de Lausanne et de Genève: www.info-maladies-rares.ch
- Malattie genetica rare Ticino: www.malattiegeneticheare.ch
- Portail d'information: www.orpha.net
- Coordination nationale maladies rares: www.kosekschweiz.ch

Crédit photo
© Alfred Wiesbauer

«ProRaris Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz» feiert 10-Jahr-Jubiläum

ProRaris: Menschen mit seltenen Krankheiten eine Stimme geben

Jacqueline de Sá^a, Hermann Amstad^b

^a Dr., Geschäftsführerin ProRaris, Bern; ^b Dr., amstad-kor, Basel

Am 29. Februar 2020 feiert ProRaris in Genf das 10-Jahr-Jubiläum. Der gemeinnützige Verein dient als Sprachrohr von Menschen mit seltenen Krankheiten und vertritt deren Anliegen gegenüber den Behörden, aber auch in der Öffentlichkeit. Angesichts der weiterhin zahlreichen Aufgaben möchte ProRaris seine Basis erweitern; mit einer Sympathie Mitgliedschaft kann man die Anliegen von ProRaris unterstützen.

Eine Krankheit gilt dann als selten, wenn sie in der Bevölkerung weniger als 1 von 2000 Personen betrifft. Da es aber 6000 bis 8000 seltene Krankheiten gibt, sind in der Schweiz mehr als eine halbe Million Menschen davon betroffen. Die Grössenordnung ist vergleichbar mit Diabetes, einer Krankheit, die deutlich

In der Schweiz sind mehr als eine halbe Million Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen.

stärker im öffentlichen Bewusstsein verankert ist. Dennoch fand das Thema «seltene Krankheiten» in der Schweiz lange Zeit nur wenig Beachtung.

2009 startete die Europäische Union eine Initiative zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Dieser Impuls strahlte auch in die Schweiz aus. Im Juni 2010 wurde «ProRaris Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz» als gemeinnütziger Verein gegründet, dies mit dem Ziel, die Patientenorganisationen im Bereich der seltenen Krankheiten zu vereinigen und ihnen so eine starke Stimme zu geben. Die Allianz vereinigt heute rund 60 Patientenorganisationen und Stiftungen im Bereich seltene Krankheiten.

Ein weiterer Meilenstein war die Gründung der Tochterorganisation UniRares im September 2018. Schon seit den Anfängen von ProRaris war es ein Anliegen, auch den Patientinnen und Patienten, welche über keine krankheitsspezifische Organisation verfügen, Gehör zu verschaffen. UniRares vereinigt die «isolierten Patienten» und auch solche ohne Diagnose. ProRaris unterstützt diese junge Vereinigung administrativ und finanziell.

Am 29. Februar ist «Rare Disease Day»

Eurordis, die Europäische Organisation für Seltene Krankheiten, organisiert seit 2007 jährlich einen «Rare Disease Day»; symbolisch wurde dieser Tag auf den 29. Februar gelegt. Im Februar 2011 organisierte ProRaris erstmals auch in der Schweiz einen «Tag der Seltene Krankheiten». Kurz zuvor hatte das Bundesgericht seinen umstrittenen Entscheid zur Vergütung von Myozym, einer «Orphan Drug», gefällt. Das Gericht stellte dabei fest, dass die Krankenkasse das Medikament zur Behandlung der seltenen Krankheit Morbus Pompe nicht bezahlen müsse, weil das Kosten-



Dr. Alfred Wiesbauer, Vizepräsident von ProRaris, mit seiner Frau Christine und seiner Tochter Sophie, die an Mukopolysaccharidose IVa (Morbus Morquio) leidet.

Nutzen-Verhältnis nicht adäquat sei. Dieses Urteil stand dann im Zentrum des Anlasses, der mit einer Teilnehmerzahl von über 400 Personen ein grosser Erfolg war.

Seither organisiert ProRaris jährlich einen Tag der seltenen Krankheiten. Der Tag bietet Patientinnen und Patienten, Angehörigen, Patientenorganisationen, Gesundheitsfachleuten, Forschenden, aber auch Medienleuten sowie der breiten Öffentlichkeit die Möglichkeit, sich bei Vorträgen und Gesprächen am runden Tisch, aber auch im direkten Kontakt auszutauschen. Zum 10-jährigen Jubiläum kehrt ProRaris an den Ort der Anfänge zurück: Am 29. Februar 2020 findet am Unispital Genf der 10. Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz statt. Das vielfältige Programm bietet einen Rückblick auf die Anfänge der Organisation, eine Diskussionsrunde mit den Mitgliederorganisationen und einen Ausblick auf die zukünftige Versorgung der Betroffenen. Der Anlass ist öffentlich.

Das «Nationale Konzept Seltene Krankheiten»: ein erster Erfolg

Seit der Gründung hat ProRaris bereits einiges erreicht. Im Jahr 2014 verabschiedete der Bundesrat das

Das Thema «seltene Krankheiten» wurde in den Lernzielkatalog der Humanmedizin aufgenommen und ist künftig prüfungsrelevant.

Nationale Konzept für Seltene Krankheiten und 2015 die dazugehörige Umsetzungsplanung. Mit dem Nationalen Konzept soll der gleichberechtigte Zugang zu Diagnose, Therapie und Versorgung für alle von seltenen Krankheiten betroffenen Menschen erreicht werden. Zudem sollen psychosoziale Dienstleistungen für Patientinnen und Patienten sowie ihre Angehörigen bekannter und leichter zugänglich gemacht werden. Einiges wurde im Rahmen des Nationalen Konzepts bereits umgesetzt. So wurde z.B. das Thema «seltene

Krankheiten» in den Lernzielkatalog der Humanmedizin aufgenommen und ist künftig prüfungsrelevant. Auch die Arbeiten am Schweizer Register Seltene Krankheiten sind weit fortgeschritten. Zudem wurden in der Deutschschweiz, der Romandie und im Tessin Helplines eingerichtet, die auf das Thema spezialisiert sind. Neben der Allianz, welche als Schlüsselpartnerin bezeichnet wurde, haben sich zahlreiche Akteure aus medizinischer Forschung und Praxis sowie aus den

Im Juni 2017 wurde die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) gegründet.

Kantonen mit grossem Engagement an der Umsetzung beteiligt. Im Juni 2017 wurde die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) gegründet. ProRaris ist Gründungsmitglied und engagiert sich seither mit den anderen Partnern für den Aufbau der Zentren für seltene Krankheiten, die allen betroffenen Patienten den Zugang zu medizinischen Dienstleistungen ermöglichen sollen. Auch die Arbeiten für die krankheitsspezifischen Referenzzentren sind im Gange.

ProRaris braucht eine breitere Basis

Trotz der Erfolge braucht es weitere Anstrengungen, damit die bisher aufgebauten Strukturen längerfristig Bestand haben und optimiert werden können. Dabei bleibt auch die Rolle von ProRaris weiterhin wichtig, um die Umsetzung der Massnahmen im Sinne der Patienten und Patientinnen zu sichern. Die grösste Herausforderung sind dabei die Finanzen. Wegen fehlender rechtlicher Grundlagen gilt, wie in der Umsetzungsplanung festgehalten, dass jeder Akteur die nötigen Mittel für die von ihm unternommenen Massnahmen selbst bereitstellt. Um ihre Aktivitäten zu finanzieren, ist ProRaris daher auf Spendengelder angewiesen (IBAN CH22 0076 7000 E525 2446 2, ProRaris, Vuarrens). Eine weitere Möglichkeit, ProRaris zu unterstützen, ist die Sympathiemitgliedschaft. Diese steht juristischen oder natürlichen Personen offen, welche die Bedingungen für eine Aktivmitgliedschaft nicht erfüllen, sich aber am Kampf gegen seltene Krankheiten beteiligen möchten. Eine Anmeldung ist jederzeit möglich auf der Website von ProRaris (www.prorarais.ch) unter «Mitglieder».

Lesen Sie zum Thema «seltene Krankheiten» das Interview mit Prof. Matthias Baumgartner auf den Seiten 71–72.

Bildnachweis
© Alfred Wiesbauer

Dr. Jacqueline de Sá
Geschäftsführerin ProRaris
Rue de la Rianza 11
CH-1408 Vuarrens
[jdesa\[at\]prorarais.ch](mailto:jdesa[at]prorarais.ch)
[contact\[at\]prorarais.ch](mailto:contact[at]prorarais.ch)

Weitere Links zu seltenen Krankheiten

- UniversitätsSpital Zürich und Universitäts-Kinderspital Zürich:
www.zentrumseltenekrankheiten.ch
- Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz:
www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases.php
- Universitätsspitaler Lausanne und Genf:
www.info-maladies-rares.ch
- Malattie genetica rare Ticino: www.malattiegeneticheare.ch
- Informationsportal: www.orpha.net
- Nationale Koordination Seltene Krankheiten:
www.kosekschweiz.ch

RSI – Filo diretto
2020-01-17



Zur Sendung: <https://www.rsi.ch/play/tv/filo-diretto/video/filo-diretto-terza-parte-affrontare-una-malattia-rara?id=12633150&startTime=0.00001>

«Für nur circa fünf Prozent der seltenen Krankheiten sind spezifische Therapien verfügbar»

Seltene Krankheiten betreffen mehr Menschen als allgemein angenommen. Jacqueline de Sá zeigt auf, welche Herausforderungen damit verbunden sind, wohin die Forschung steuert und was dies für Betroffene heisst.



IM INTERVIEW
Dr. Jacqueline de Sá
Geschäftsführerin
ProRaris
www.prorararis.ch

Wann spricht man von einer seltenen Krankheit?

Eine Krankheit wird als selten definiert, wenn eine Person oder weniger unter 2'000 Personen von dieser betroffen ist. Oft sind diese Krankheiten, von denen heute rund 7'000 bekannt sind, aber noch viel seltener und kommen einmal unter 50'000 oder gar unter einer Million Menschen vor. Aber in der Gesamtheit sind es viele Betroffene, in der Schweiz schätzungsweise rund eine halbe Million, also gleich viele wie Zucker Kranke.

Warum werden immer häufiger seltene Erkrankungen entdeckt, die bisher unbekannt waren?

Die diagnostischen Methoden werden immer besser. Rund 80 Prozent der Krankheiten sind verursacht durch genetische Veränderungen im Erbmateriale. Die genetischen Analysen, welche nach diesen Fehlern im Erbmateriale suchen, sind einfacher, präziser und auch günstiger geworden. Das klingt jetzt alles einfach, aber oft ist nicht bekannt, welches Gen oder ob mehrere Gene die Krankheit auslösen. Es bleiben immer noch zu oft Patienten ohne Diagnose.

Wie sieht die Forschung im Bereich seltene Krankheiten aus?

Nur für circa fünf Prozent der seltenen Krankheiten sind spezifische Therapien verfügbar. Die medizinische Forschung ist daher sehr wichtig, um das Wissen zu erweitern, Grundlagen zu schaffen und daraus effiziente Therapien zu entwickeln. Für die Erforschung der seltenen Krankheiten stellt die geringe Anzahl Patienten eine besondere Herausforderung dar: Einerseits bei der Rekrutierung für Studien, andererseits weil der «kleine» Markt für die Industrie auch nicht immer von grossem

Interesse ist. Eine internationale Vernetzung und Förderung der Schweizer Forschung ist deshalb sehr wichtig.

Welche Möglichkeiten bietet die Medizin derzeit?

Es gibt heute für einzelne Krankheiten gute Therapien, die ein beinahe normales Leben ermöglichen oder bei der die Lebenserwartung und auch die Lebensqualität deutlich gestiegen sind. Erfreulich ist, dass innovative Therapien am Start sind, aber wie erfolgreich diese sind, werden wir erst in einigen Jahren erfahren.

Wo erhalten Betroffene und ihre Angehörigen Unterstützung, wenn die Diagnose «Seltene Krankheit» gestellt wird?

Die ersten Anlaufstellen sind oft das Spital oder die medizinischen Spezialisten, welche die Diagnose gestellt haben. Diese können oft bereits nützliche Adressen vermitteln. Da es viele sehr unterschiedliche Krankheiten sind, leisten krankheitsspezifische Patientenorganisationen eine wichtige Arbeit und unterstützen Betroffene mit konkreter Beratung und Vermittlung zu anderen Betroffenen. Inzwischen hat es in allen Landesregionen spezialisierte Helplines für seltene Krankheiten und auch ProRaris als Dachverband hilft Betroffenen, die richtigen Anlaufstellen zu finden.

Warum ist es wichtig, seltene Krankheiten immer wieder zu thematisieren?

Die Öffentlichkeit sollte ein stärkeres Bewusstsein für die seltenen Krankheiten bekommen, da es alle zusammengenommen doch viele Betroffene sind. Es gibt nicht «die» seltene Krankheit, sondern es sind ganz viele verschiedene, und glücklicher-

weise sind nicht alle mit schwerwiegenden Problemen verbunden, viele jedoch schon. Es leben unter uns zahlreiche Menschen mit einer seltenen Krankheit, die aber nach aussen nicht sichtbar ist. Oft erleben diese Menschen deswegen wenig Verständnis aus ihrem Umfeld. Nach dem Motto: «Wer nicht krank aussieht, ist auch nicht krank».

Ist unser Gesundheitssystem für seltene Krankheiten ausgerüstet?

Die medizinische Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten weist noch Defizite auf. Seltene Krankheiten sind oft komplex und schwer zu diagnostizieren. Für die Betroffenen und ihre Angehörigen kann dies eine lange, teilweise gar jahrelange Odyssee bis zur genauen Diagnosestellung bedeuten. Es braucht einen umfassenden, multidisziplinären Betreuungsansatz und die Bündelung der Expertise ist dringend notwendig. Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten «kosek», bei der ProRaris ebenfalls beteiligt ist, widmet sich dieser anspruchsvollen Aufgabe mit der Bezeichnung von spezialisierten Zentren.

Mit freundlicher Unterstützung von Roche Pharma (Schweiz) AG

Des patients singuliers et... pluriels

En Suisse, près de 600 000 personnes sont atteintes d'une **maladie rare**. Davantage que le nombre de gens souffrant du diabète. L'association ProRaris se bat depuis dix ans pour faire entendre la voix de ces oubliés qui n'ont généralement aucun espoir de guérison.

Texte: Alain Portner Photos: Niels Ackermann/Lund13

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. A priori, la problématique semble donc ne concerner qu'un nombre restreint d'individus. Mais en réalité, ils sont très nombreux puisqu'on recense aujourd'hui dans le monde entre 6000 et 8000 de ces pathologies singulières. «7,2% de la population est touchée. Par conséquent, on est proche des 600 000 personnes rien que dans notre pays», précise Anne-Françoise Auberson.

«Le point commun de ces maladies rares, à quelques exceptions près, c'est qu'on n'en guérit pas. Du moins aujourd'hui», ajoute cette juriste qui préside ProRaris, l'organisation faitière des patients atteints de mala-

dies rares en Suisse (lire encadré en page 13). La plupart de ces affections sont graves, chroniques et invalidantes. Elles peuvent être aussi évolutives et potentiellement mortelles. «Il existe juste des médicaments qui aident à mieux vivre», relève notre interlocutrice.

La rareté de chacune de ces pathologies complique évidemment la donne et explique qu'elles sont le plus souvent orphelines de recherches et de traitements. Et quand un remède arrive sur le marché, il est la plupart du temps hors de prix et, du coup, ni reconnu ni remboursé par les caisses maladie.

«Pour les patients, c'est la débrouille personnelle, le parcours du combattant! Généralement, ils traversent une période →

de solitude et se sentent incompris, abandonnés», s'insurge Anne-Françoise Auberson. Ces derniers font en effet face à de nombreuses difficultés: manque d'information, errance administrative, pose du bon diagnostic, accès aux spécialistes et aux soins, prise en charge par les assurances, soutien psychosocial, organisation de la vie au quotidien...

Un concept national

Même si elles sont plus nombreuses que les diabétiques, les personnes atteintes d'une maladie rare peinent à se faire entendre. D'où la création, il y a dix ans, de ProRaris qui joue le rôle de porte-parole des patients concernés ainsi que de leurs associations, en représentant leurs intérêts auprès des autorités et du grand public.

Cette organisation a notamment œuvré à la création d'un concept national des maladies rares. Le Conseil fédéral l'a adopté en 2014, puis approuvé sa mise en œuvre une année plus tard. Selon un communiqué de la Confédération, ce plan «prévoit des mesures pour améliorer l'information sur les mala-

dies rares, perfectionner les procédures de demandes et de remboursement, renforcer l'aide aux patients et soutenir les proches».

En 2017, une nouvelle étape a été franchie avec la fondation de la Coordination nationale des maladies rares. La «kosek» dirige les opérations visant à mettre en place d'une part des centres de référence par groupe de pathologies pour offrir aux patients une prise en charge multidisciplinaire et coordonnée, et d'autre part des centres maladies rares destinés à orienter les malades en recherche de diagnostic et de soutien psychosocial.

«Ça bouge! Il y a de belles résolutions, mais pas d'argent. Qui va financer ces projets?» Anne-Françoise Auberson admet tout de même que la Suisse a rattrapé son retard en la matière sur les autres pays européens. «La situation générale s'est améliorée en dix ans, mais malheureusement pas encore la réalité des personnes concernées», conclut-elle.

Une décennie de combat

ProRaris, l'Alliance suisse des maladies rares, a vu le jour il y a dix ans. Depuis lors, cette organisation faitière s'est engagée sur tous les fronts (information aux intéressés, sensibilisation de la population, des autorités politiques, du corps médical, des assurances sociales et des industries pharmaceutiques, encouragement de la recherche, etc.) en vue d'améliorer le sort des patients atteints d'une maladie rare.

Une décennie de combat que cette association à but non lucratif fêtera le 29 février aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG), à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. Cette manifestation permettra aux personnes concernées comme au grand public de s'informer et d'échanger autour de cette problématique.

Plus d'infos sur: www.proraris.ch



«Notre existence n'est pas triste»

Même s'ils partagent la même pathologie, Martin (à gauche) et Elliott vivent leur maladie de façon différente.

Martin*, 20 ans, élève dans une école de préformation et d'orientation, et **Elliott***, 13 ans, écolier dans une école spécialisée, Nyon

«Mes deux fils sont atteints du syndrome de l'X Fragile», précise leur maman. «Il s'agit d'une maladie rare et héréditaire qui touche environ un garçon sur 7000 et une fille sur 11 000. Elle présente plusieurs symptômes typiques, principalement un retard dans le développement psychomoteur et un retard intellectuel plus ou moins sévère selon les individus. En ce qui nous concerne, c'est un peu comme si nous avions des garçons plus jeunes qu'ils ne le sont en réalité.

«Étant donné que ce syndrome n'est pas toujours visible – contrairement à la trisomie 21 –, il est souvent diagnostiqué tardivement», poursuit cette femme qui est aussi coprésidente de l'association X Fragile Suisse. «Martin n'a ainsi été diagnostiqué qu'à l'âge de 6 ans. Quand on a appris qu'il était atteint de ce syndrome, ça a été un soulagement, car on savait désormais à quoi s'attendre et comment l'aider. En revanche, lorsqu'on a su qu'Elliott avait aussi l'X Fragile, ça a été un choc, car on espérait qu'il ne serait pas touché. En fait, le risque était assez bas d'avoir un deuxième enfant souffrant de cette maladie. On a pris le risque et, au final, je ne regrette rien, je suis contente.»

«Même s'ils ont le même syndrome, Martin et Elliott sont très différents. Le cadet est plus touché que son frère, il est plus hyperactif, plus autiste. Il est toujours dans la répétition. Donc, une fois que l'on a compris comment il fonctionne, il faut juste faire attention à ne pas changer de rituels et tout va bien. Pour l'aîné, c'est plus compliqué parce qu'il a conscience de sa différence, il se rend compte qu'il ne sera jamais comme les autres jeunes de son âge et se sent parfois exclu. Du coup, son intégration sociale et professionnelle s'avère plus difficile.»

«Notre vie tourne beaucoup autour de nos enfants. Les éduquer, les entourer, les accompagner à leurs divers rendez-vous nécessite énormément d'énergie et d'engagement. Mais notre existence n'est pas triste, on apprécie sans doute davantage les petites choses de la vie et on rit beaucoup en famille.»

* Prénoms d'emprunt

Plus d'infos sur le syndrome de l'X Fragile:
www.fraxas.ch

Shauna Beesley, 55 ans,
en couple, musicienne,
Arzier-Le Muids (VD)

«J'ai la sarcoïdose des poumons, une maladie rare dont la cause est inconnue. J'ai été diagnostiquée à 33 ans. J'étais en train de chanter à Amsterdam quand je suis tombée malade et que j'ai dû être hospitalisée. J'avais une pneumonie, une pleurésie et les médecins soupçonnaient aussi une sarcoïdose. Une prédiction qui a malheureusement été confirmée par la suite. J'ai alors demandé: «Mais c'est quoi une sarcoïdose?» Le problème, c'est que personne ne sait ce que c'est. Peut-être une maladie auto-immune qui attaque les tissus sains des poumons et peut s'avérer mortelle dans le pire des cas.»

«Ce qui est sûr, en revanche, c'est que cette pathologie évolue. Elle était au stade 2 quand j'ai été diagnostiquée et maintenant elle est au stade 4 et est présente aussi dans ma bouche et mon foie. Il n'existe pas de remèdes pour guérir de cette maladie, seulement des traitements pour freiner son évolution. Elle est donc là pour toujours.»

«J'ai découvert une méthode qui m'aide beaucoup au quotidien. Ça s'appelle la «Coordination respiratoire MDH». Il s'agit d'un travail en douceur et en profondeur destiné à donner de l'ampleur au mouvement du diaphragme afin de restaurer la fonction respiratoire dans son entier. Aujourd'hui, j'enseigne cette méthode à des gens souffrant de pathologies vocales ou respiratoires. Franchement, je crois que c'est grâce à cela que je peux continuer à vivre et à chanter comme avant. Je dois juste éviter les expositions au soleil, parce que la vitamine D est un des éléments déclencheurs de la sarcoïdose.

«Il m'est difficile d'imaginer mon futur. Je vis un peu au jour le jour, en faisant des choses qui me font du bien. C'est parfois déprimant bien sûr, mais j'essaie de vivre avec ma maladie plutôt que de lutter contre. Enfin, dans mes meilleurs jours...»

Plus d'infos sur la sarcoïdose:
www.sarkoidose.ch/fr



*Shauna Beesley
a découvert une
méthode respiratoire
qui lui permet de
vivre et de chanter
comme avant.*

Olivier Roumignières,
42 ans, marié, père de
quatre enfants,
collaborateur funéraire,
Yverdon-les-Bains (VD)

«Je souffre d'une maladie pulmonaire extrêmement rare: la bronchiolite oblitérante constrictive idiopathique. Elle atteint les bronchioles qui rétrécissent et n'assurent plus le passage de l'air. La pose du diagnostic a été rapide parce que, dans mon malheur, j'ai eu la chance de tomber sur un médecin qui était spécialiste des maladies rares pulmonaires.»

«En 2013, quand j'ai appris la mauvaise nouvelle, je me voyais déjà partir au cimetière. Les deux premières années ont été vraiment très compliquées. Mais ensuite, j'ai repris petit à petit le dessus. J'ai appris à vivre avec ma maladie, je me sens apaisé, même si je n'accepte toujours pas ce qui m'arrive. Et même si ça contrarie ma vie au quotidien: je dois limiter les efforts, je n'arrive plus à m'occuper de mes enfants comme auparavant... Mon épouse a dû arrêter de travailler et moi je suis rentier AI à 50%. Cette maladie a donc eu un énorme impact financier sur notre famille. Heureusement, mon patron a été super avec moi, il m'a créé un poste au sein de son entreprise de pompes funèbres.»

«Comme il n'existe pas de remède, à part l'éventualité d'une greffe si mon état venait à se détériorer, je dois prendre seize médicaments par jour qui agissent sur les symptômes et ralentissent la progression de la maladie. Avec des effets secondaires et de régulières hospitalisations à la clé.»

«Avec cette pathologie, on se sent seul, il n'y a personne avec qui on peut en parler. Alors, avec d'autres, nous avons fondé Unirares, l'association suisse des patients isolés, pour montrer que l'on existe même si on est des oubliés, des incompris. Oui, j'ai vraiment envie de me battre pour moi, pour ma famille et pour tous les gens qui vivent la même situation que moi!» **MM**

Plus d'infos sur l'association suisse des patients isolés: www.unirares.ch



*Olivier Roumignières
a appris à vivre avec
sa maladie, même s'il
n'accepte toujours pas
ce qui lui arrive.*

Coopération
2020-02-18

Le combat contre les maladies rares continue

L'alliance pour les maladies rares en Suisse ProRaris fêtera ses 10 ans le 29 février. L'occasion de rappeler que dans notre pays un demi-million de personnes – dont beaucoup d'enfants et d'adolescents – sont atteintes d'une maladie rare (prévalence de moins d'1/2000). Sous la direction de l'OFSP, les différents acteurs ont élaboré un concept national qui prévoit, entre autres, la création de centres de référence pour la prise en charge spécialisée des patients. MHA



Les malades et leurs familles ont été photographiés pour cette occasion.

 Plus d'informations sur: www.prorarls.ch

Schweizer Familie
2020-02-20

Versorgung für alle

Seit zehn Jahren setzt sich die Patientenorganisation Pro Raris für die bessere Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten ein. Am 29. Februar lädt sie Betroffene und Interessierte in Genf zu einer Tagung ein, um ihr Jubiläum zu feiern und eine Zwischenbilanz zu ziehen. Anmeldung unter www.prorarls.ch



INFO
TAG

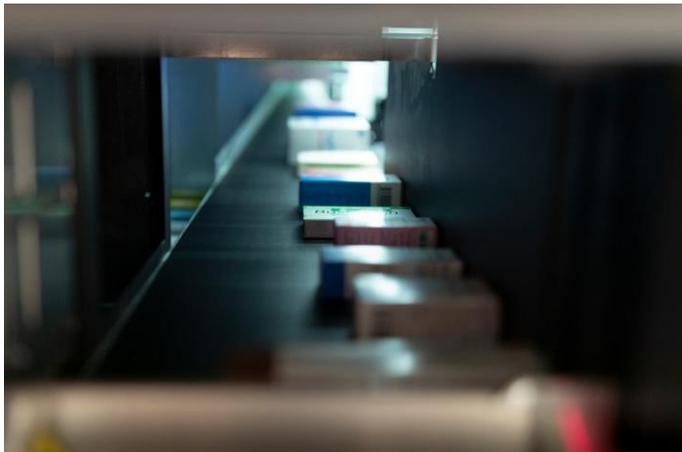
NZZ

2020-02-27

Dass Patientenverbände von der Pharmaindustrie Geld nehmen, gefährdet ihre Unabhängigkeit – kommt jetzt das Umdenken?

Die ersten Patientenorganisationen wagen den Absprung und verzichten auf Sponsoring-Verträge mit Pharmafirmen.

Von Sascha Britsko



In den Verhandlungen über die Medikamentenpreise bei seltenen Krankheiten spielen die Patientenorganisationen teilweise eine zweifelhafte Rolle – sie werden von den Pharmafirmen unterstützt. (Gaëtan Bally / Keystone)

Etwas hat die Pharmaindustrie in den letzten Jahren gelernt: Je seltener die Krankheit, desto mehr Geld lässt sich mit einem Medikament verdienen. Und die reiche Schweiz ist eine Goldgrube. Der Verein seltener Krankheiten Proraris schätzt, dass 580 000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen sind, über 6000 verschiedene Krankheiten gibt es. Oft sind jeweils nur ein paar hundert Personen betroffen. Entsprechend hoch sind die Preise der Medikamente. Angebot und Nachfrage, das Einmaleins der Wirtschaft.

Wer die Bedürfnisse seiner Kunden kennt, ist im Vorteil. So überrascht es wenig, dass Pharmariesen in Patientenverbände investieren. «Vor allem kleine Organisationen, die sich auf eine bestimmte Krankheit spezialisiert haben, werden häufig durch die Pharmaindustrie unterstützt», sagt Daniel Tapernoux von der Schweizerischen Stiftung SPO Patientenschutz.

Die Pharmaindustrie bezahlte 2019 in der Schweiz 181 Millionen Franken an Ärzte und Organisationen. Mehr als die Hälfte davon – 96,7 Millionen Franken – gingen direkt an die Patientenverbände. Im Rahmen des Pharma-Kooperations-Kodexes legten die Pharmafirmen dies offen, wobei die Deklaration freiwillig ist.

Problematische Reflexe

Eine der Organisationen, die von dieser Entwicklung profitieren, ist Fabrysuisse. Der Patientenverband setzt sich für Personen ein, die an Morbus Fabry erkrankt sind – einer seltenen Stoffwechselerkrankung, die durch eine ungenügende oder fehlende Aktivität eines Enzyms hervorgerufen wird. In der Schweiz sind rund 150 Personen davon betroffen. Die Jahresdosis eines Medikaments kostet 250 000 Franken.

Die drei Firmen, die ein Medikament gegen diese seltene Krankheit herstellen, sind gleichzeitig die grössten Spender von Fabrysuisse: Bei einem Gesamtbudget von rund 71 000 Franken kamen letztes Jahr 53 000 von der Pharmaindustrie. «Für uns wäre der Verzicht auf Spendengelder der Pharmafirmen gleichbedeutend mit dem Ende der Aktivitäten zur Erreichung der Ziele von Fabrysuisse», schreibt die Präsidentin Dorothea Vollenweider auf Anfrage. Von einer Abhängigkeit will sie dennoch nichts wissen. «Damit die Unabhängigkeit gewährleistet ist, hat Fabrysuisse Leitlinien für die Zusammenarbeit mit Pharmafirmen erstellt.»

Die Patientenorganisationen handelten meist in guter Absicht für ihre Mitglieder, sagt Tapernoux von der Schweizerischen Stiftung Patientenorganisation SPO. Doch er macht auch problematische Reflexe aus, zum Beispiel bei der Preisgestaltung. Soll die Krankenkasse die Kosten für ein Medikament übernehmen, muss es zuerst vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) zugelassen werden. Das geht nur, wenn das BAG mit dem Hersteller einen vernünftigen Preis aushandeln kann.

Stocke es bei der Vergütung eines Medikamentes durch die Grundversicherung, zeigten viele der Patientenvertreter schnell mit dem Zeigefinger auf das BAG oder die Krankenkassen – und nicht in Richtung Industrie, sagt Tapernoux. «In der Schweiz haben wir keine Mechanismen, um mit dieser Spannung umzugehen.» Will ein Pharmariese bei Preisverhandlungen keine Kompromisse machen, bleibt dem BAG nichts anderes übrig, als die Vergütung eines Medikaments – zumindest vorläufig – zu verweigern.

Gehen Patientenorganisationen dann auf die Barrikaden, werden sie unwillentlich zu Komplizen der Pharma. So geschehen in England: Der Produzent Vertex verlangte für eine Dosis des Medikaments Orkambi gegen zystische Fibrose 100 000 Pfund pro Patient und Jahr. Als sich die Regierung weigerte, formierte sich im Juli 2017 eine Protestwelle, angeführt von der Patientenorganisation. Mit Erfolg: Die Regierung knickte ein, das Medikament wurde zugelassen. Zu welchem Preis, ist nicht bekannt.

Verzicht auf Pharmagelder

In der Schweiz lief es bei den Verhandlungen des Bundes mit Vertex ähnlich ab. Reto Weibel, der Präsident der Schweizerischen Gesellschaft für cystische Fibrose, stellte sich zuerst auf die Seite des Pharmaunternehmens. Doch weil er weder von den Behörden noch von den Krankenversicherern oder anderen Gesundheitsakteuren als glaubwürdiger Gesprächspartner akzeptiert wurde, hat er nun die Konsequenzen gezogen: Anfang Februar hat die Patientenorganisation mitgeteilt, dass sie den Sponsoringvertrag mit Vertex aufgelöst hat und keine Gelder von Pharmafirmen mehr annimmt.

«Das Pharmsponsoring haftet an», sagt Weibel. «Aber die Kündigung der Verträge war auch eine Protestaktion.» Im Zulassungsprozess für Orkambi in der Schweiz merkte er, dass Vertex beim Preis keinen Millimeter nachgab. «Wenn ein Unternehmen drei Jahre lang um jeden Franken feilscht, ist das keine Frage der Wirkung, es sind politische Preise.» Patienten hätten sich über die «Prozessverschleppung» beklagt. Um die Glaubwürdigkeit zu bewahren, wagte Weibel diesen Schritt. «Nun ist der Beweis da, dass wir völlig unabhängig sind.»

Die Gesellschaft für cystische Fibrose ist nicht alleine: Auch die Schweizerische Multiple-Sklerose-Gesellschaft verzichtet künftig auf Pharmagelder, wie sie im September beschlossen hat. «Der wichtigste Gedanke dahinter war das Untermauern der gelebten Transparenz», schreibt sie auf Anfrage. Es sei wichtig, dass sie völlig unabhängig und neutral agieren könne. «Wir möchten den Unternehmen auch die Möglichkeit geben, ihre Mittel in die Forschung im Kampf gegen multiple Sklerose zu investieren und nicht in Marketingaktivitäten.»

Die Pharmaspenden zugunsten der MS-Gesellschaft beliefen sich bisher auf lediglich 1,5 Prozent des Gesamtbudgets. Fällt dieser Betrag nun weg, lässt sich das verkraften. Bei vielen grösseren Organisationen liegt der Spendenanteil in dieser Grössenordnung. Wieso also nicht einfach auf das Geld verzichten?

Die Patientenorganisationen drücken sich vor einer klaren Antwort. Zum einen sehen sie kein Glaubwürdigkeitsproblem in der Finanzierung durch die Pharmafirmen. Alle beteuern, völlig unabhängig zu sein. Die Pharmaindustrie habe keinen Einfluss auf ihre politische Ausrichtung. Zum anderen habe man die Pflicht, mit allen Akteuren im Gesundheitssystem «im Austausch zu sein». Dafür nehmen die meisten Organisationen gerne Geld.

Zum Artikel: <https://www.nzz.ch/schweiz/patientenverbaende-arbeiten-mit-pharmafirmen-kommt-das-umdenken-ld.1542480>

Vivre avec une maladie rare

ProRaris, l'organisation faîtière qui défend les personnes atteintes de maladies rares en Suisse, fête ses 10 ans le 29 février. Comment vivent ces personnes au quotidien? Témoignages.



L'essentiel en bref:

- Fondée en 2010, ProRaris fête ses 10 ans d'existence. [L'anniversaire est célébré à Genève lors de la Journée internationale des maladies rares](#), le 29 février.
- En tant qu'organisation faîtière, ProRaris s'engage en faveur des personnes atteintes de maladies rares en Suisse afin qu'elles bénéficient d'un accès au diagnostic et à des soins de qualité et leur remboursement. La prise en charge doit être adéquate et les traitements ciblés.
- Selon l'extrapolation à partir des chiffres européens, plus de 580 000 personnes en Suisse seraient touchées par une maladie rare. Cela représente plus de 7% de la population.

Une maladie rare est une affection qui touche moins d'une personne sur 2000. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour dans le monde. Elles sont d'origine génétique dans 80% des cas. Parmi les 20% restant, on trouve des maladies infectieuses très rares, des maladies auto-immunes, des formes de cancers rares ou encore des pathologies liées à des causes environnementales. L'origine de la plupart de ces maladies reste inconnue. Il n'existe le plus souvent pas de traitements.

Seules douze personnes touchées en Suisse

Très souvent graves, chroniques et invalidantes, ces affections peuvent être évolutives et présenter un risque vital. C'est notamment le cas de Sophie, jeune femme atteinte du syndrome de Morquio, comme onze autres personnes en Suisse. Cela affecte son métabolisme et l'oblige à rester en fauteuil roulant. Sa thérapie de substitution d'enzymes lui permet de supporter la maladie, mais pas d'en guérir. Sophie raconte face caméra comment elle surmonte le quotidien:



[ProRaris 10 ans - Sophie](#) from Dom Gabrieli on Vimeo.

Comme tout enfant de son âge

La jeune Emelyne est aussi atteinte d'une maladie rare, la neurofibromatose. Elle peut heureusement très bien vivre avec cette affection qui se manifeste par des petites tumeurs bénignes sous-cutanées (fibromes). Malgré sa pseudo-arthrose, Emelyne peut jouer comme tout enfant de son âge, par exemple au badminton, son sport préféré. Cette vidéo témoigne de son courage face à la maladie:



[ProRaris 10 ans - Emelyne](#) from Dom Gabrieli on Vimeo.

Pour en savoir plus:

- Le [site officiel de ProRaris](#), faîtière qui regroupe les associations de patients atteints de maladies rares
- La [10ème Journée internationale des maladies rares](#) en Suisse
- [Interview de la présidente de ProRaris](#), Anne-Françoise Auberson
- Le Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) inaugure son [Centre des malformations et maladies vasculaires rares \(CMVR\)](#). Un [symposium public](#) s'y tient le 28 février.
- Le [Concept national maladies rares](#) du Conseil fédéral

Vers l'article : <https://bullmed.ch/tour-dhorizon/post/mit-einer-seltenen-krankheit-leben>

Mit einer seltenen Krankheit leben

Der Dachverband ProRaris setzt sich für Menschen mit seltenen Krankheiten ein. In diesem Jahr feiert die Organisation ihr 10-jähriges Bestehen. Aber wie sieht der Alltag der Betroffenen aus?



Das Wichtigste in Kürze:

- ProRaris wurde vor 10 Jahren gegründet. Das Jubiläum wird anlässlich des [Internationalen Tages der Seltenen Krankheiten in Genf](#) am 29. Februar gefeiert.
- In der Schweiz vertritt ProRaris als Dachverband die Interessen von Menschen mit seltenen Krankheiten.
- ProRaris setzt sich ein, dass Betroffenen von einer guten Diagnostik, einem niederschweligen Zugang zur Gesundheitsversorgung sowie umfassende qualitative Behandlungen und deren Rückvergütung profitieren können.
- Hochrechnungen basierend auf europäischen Statistiken lassen auf rund 580 000 betroffenen Patienten hierzulande schliessen. Das entspricht mehr als 7% der Bevölkerung.

Eine Krankheit wird als selten definiert, wenn von 2000 Menschen eine oder weniger als eine Person davon betroffen ist. Heute sind weltweit rund 7000 seltene Krankheiten bekannt. In 80% der Fälle sind sie genetischer Natur. Unter die übrigen 20% fallen z. B. äusserst seltene Infektionskrankheiten, Autoimmunkrankheiten und seltene Krebsformen, aber auch umweltbedingte Erkrankungen. Die Ursachen für eine Vielzahl dieser Gesundheitsstörungen bleiben unbekannt. In den meisten Fällen gibt es keine Heilungschancen.

Nur zwölf Betroffenen in der Schweiz

Seltene Krankheiten sind sehr oft schwer, verlaufen chronisch und können lebensbedrohend sein. Ein Beispiel ist der Fall von Sophie. Sie leidet – neben elf anderen Menschen in der Schweiz – am Syndrom von Morquio. Die Stoffwechselerkrankung zwingt sie zu einem Leben im Rollstuhl. Die Enzymersatztherapie ermöglicht ihr zu überleben – ohne Aussicht auf eine Heilung. In diesem Video erzählt Sophie aus ihrem Leben mit einer seltenen Krankheit:



[ProRaris 10 ans - Sophie](#) from Dom Gabrieli on Vimeo.

Wie jedes Kind ihres Alters

Die junge Emelyne leidet an Neurofibromatose. Diese seltene Krankheit verursacht gutartige Tumore unter der Haut. Glücklicherweise lässt sich Emelyne nicht zu stark durch ihre Erkrankung einschränken. Trotz Pseudoarthrose spielt sie wie jedes Kind ihres Alters. Und Badminton ist ihr Lieblingssport. Wie tapfer sich Emelyne im Alltag behauptet sehen Sie im Video:



[ProRaris 10 ans - Emelyne](#) from Dom Gabrieli on Vimeo.

Weiterführende Links:

- Die [Webseite von ProRaris](#): Dachverband, der die Patientenorganisationen für Menschen mit seltenen Krankheiten vereinigt
- Der [10. Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten](#) in der Schweiz
- [Interview mit der ProRaris-Präsidentin](#), Anne-Françoise Auberson
- Das Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) eröffnet das [Centre des malformations et maladies vasculaires rares \(CMVR\)](#). Dort findet am 28. Februar ein [öffentliches Symposium](#) statt.
- Das [Nationale Konzept Seltene Krankheiten](#) vom Bundesrat

Zum Artikel: <https://saez.ch/tour-dhorizon/post/mit-einer-seltenen-krankheit-leben>

Heidi.news

date

Célébrons le fastidieux combat des patients atteints de maladies rares en Suisse

Par Lorène Mesot



Une journée rare pour les maladies rares. Samedi 29 février, ProRaris, l'alliance suisse des associations de patients atteints de maladies rares, [souffle ses dix bougies](#) à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. L'opportunité pour la structure de faire un état des lieux et de discuter des progrès accomplis ces dernières années en présence de nombreux invités dont le conseiller d'État de Genève Mauro Poggia, le directeur médical des HUG Arnaud Perrier, le doyen de la Faculté de médecine Cem Gabay et Pascal Strupler, directeur de l'OFSP.

Pourquoi c'est important. La Suisse n'a toujours pas officiellement accès aux 24 réseaux européens d'experts de maladies rares ([ERN](#)). Et alors que la France met en œuvre son troisième plan national en la matière, la Suisse en est encore à un premier concept en phase d'implantation après avoir adopté un concept national des maladies rares en 2014. Un retard d'autant plus alarmant que l'enjeu est important: on estime à 600'000, le nombre de personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse, soit 7,2% de la population. Des mesures sont sur le point d'être mise en place, comme l'instauration de centres dédiés, mais le financement ne suit pas.

Un retour aux sources. La journée de samedi 29 février sera célébrée dans un lieu tout particulier: l'auditorium Marcel Jenny des HUG où la fête ProRaris a été initiée, il y a un peu plus de dix ans.

Loredana D'Amato Sizonenko était présente. La doctoresse est la coordinatrice d'Orphanet, [le site de référence](#) international des maladies rares, pour la Suisse et responsable aux HUG du portail romand des maladies rares. Elle se souvient:

«Après avoir identifié une centaine d'associations de patients en Suisse pour Orphanet, je leur ai proposé de se rassembler pour être entendus. Le lobby patient en tant que structure fédérée a beaucoup plus de poids que chaque association séparément.

En 2009, j'ai donc organisé une réunion en invitant ces associations ainsi que les alliances allemande, française et Eurordis (faitière européenne des associations de patients ndlr). À l'issue de cette réunion dans l'auditorium Marcel Jenny, nous avons voté pour créer l'alliance suisse. ProRaris s'est constituée en 2010 de manière officielle.»

ProRaris s'est engagée pour une stratégie nationale. Depuis sa création, l'alliance suisse a fêté plusieurs victoires, notamment celle de l'adoption par le Conseil fédéral d'un concept national sur les maladies rares en 2014.

Le contexte. Le but est d'assurer une équité d'accès aux soins et d'aider les patients à relever des défis aussi variés que l'accès au diagnostic et aux thérapies, l'isolement, et le remboursement. L'adoption de ce concept a été suivie par celle du plan de mise en œuvre en 2015, décliné en 5 projets et 19 mesures, ainsi que par la création de la coordination nationale des maladies rares nommée [kosek](#).

Les projets ont pour but:

- La désignation de centres maladies rares et centre de références par le comité de la kosek. Les premiers serviront de point d'entrée pour les patients sans diagnostic ou qui désirent être orientés dans leur suivi et les seconds seront répartis selon les types de maladies (neuro-musculaires, métaboliques, vasculaires, etc) et auront pour tâche de coordonner le suivi du patient grâce à un réseau d'experts. Loredana D'Amato:

«Le propre de ces maladies rares est d'être une vraie médecine d'orchestre. Nous avons besoin de l'ensemble des acteurs pour avancer, en mettant le patient au centre.»

- L'accès à la prise en charge des diagnostics et des traitements par les assureurs. Actuellement, les tests génétiques nécessaires et les thérapies ne sont pas systématiquement remboursés. Le projet prévoit notamment une révision de la liste des infirmités congénitales AI dans laquelle d'importantes lacunes existent. Loredana D'Amato:

«Ces maladies sont très peu visibles dans le système de santé actuel. Pour ces patients, il y a non seulement le parcours du combattant en terme d'accès et d'errance diagnostic. Mais après, il y a toute la problématique administrative et un second parcours du combattant pour faire valoir leurs droits pour la prise en charge.»

- L'accès à l'information et l'accompagnement psychosocial de la maladie. Plusieurs help lines couvrant les différentes régions linguistiques ont notamment été mises en place.
- La participation suisse aux efforts de recherche au niveau international. Ce troisième projet vise notamment à favoriser le financement de projets liés aux maladies rares.
- L'intégration de la Suisse aux réseaux de référence européens (ERN). Ce dernier projet a été ajouté en 2017, à la suite de l'instauration de ces réseaux. Afin d'anticiper son intégration, le pays veut s'aligner sur les réseaux européens en instaurant des réseaux et centres de références selon les mêmes groupes de maladies que les ERN. Aujourd'hui, la Suisse ne peut pas être membre pour des raisons de signatures de directives de soins transfrontaliers. Loredana D'Amato explique les avantages de ces réseaux européens:

«Dans la pratique, nos spécialistes collaborent de manière informelle, mais si nous étions membres, nous aurions accès aux plateformes techniques de télé-médecine pour bénéficier des panels d'experts et soumettre des situations complexes en Suisse aux spécialistes internationaux.»

Une journée pour fêter les progrès. Aujourd'hui, le projet portant sur la désignation des centres de maladies rares est à bout touchant. Sept hôpitaux, principalement les structures universitaires, ont déposé leur candidature en septembre. Leur évaluation est en cours, les centres seront désignés dans le courant de l'année.

La désignation des centres de références devraient suivre d'ici peu. Deux projets pilotes portant sur les maladies rares métaboliques et les maladies rares neuro-musculaires sont en cours. Les questionnaires soumis aux structures candidates sont en cours d'évaluation.

Révolution génomique. Ces dix dernières années ont également vu éclore une amélioration de la capacité diagnostic grâce aux avancées dans le domaine de la génomique et de la médecine de précision. Les maladies rares sont, en grande majorité, génétiques. Les nouvelles technologies contribuent à l'identification de nouveaux gènes et à la compréhension des mécanismes des maladies permettant d'améliorer encore la prise en charge des patients.

Loredana D'Amato:

«Nous estimons qu'un tiers des patients atteints de maladies rares n'ont pas de diagnostic. L'avancée des connaissances a permis de mettre fin au calvaire de certains patients. Dans d'autres situations, le résultat d'une analyse génétique ne peut pas être interprété en raison du manque de connaissances sur certains variants identifiés.

Cette impasse diagnostique ne veut pas dire que la cause n'est pas génétique. Il est alors important de revoir ces patients à intervalles réguliers à la lumière de l'évolution des connaissances.»

C'est dans cette optique que le centre de génomique des HUG, inauguré l'année dernière, sera présenté samedi 29.

L'impasse du financement. Mais ces progrès se heurtent invariablement au même problème: ces maladies n'ont pas de base légale. Et sans elle, pas de financement. Le concept national a, par exemple, été adopté sans budget.

Loredana D'Amato:

«C'est un point épineux. Les maladies rares ne sont pas inscrites dans une loi, contrairement à la France où elles ont été considérées au début des années 2000 comme une des cinq priorités de santé public. Des budgets ont pu être débloqués grâce à ça. Maintenant il y a du lobby au niveau du parlement pour que nous puissions changer ces lois.»

Patients sans traitement. Environ 70% des médicaments orphelins autorisés par Swissmedic [sont remboursés](#) par l'assurance obligatoire des soins. Une prise en charge exceptionnelle est également possible pour des médicaments qui ne figurent pas sur la liste, s'ils remplissent certains critères.

En raison du manque de marché potentiel, les pharmas sont peu enclines à développer ces médicaments. Si bien que 95% des patients atteints de maladies rares n'ont pas de traitements permettant la guérison. Et lorsqu'ils arrivent sur le marché, les nouveaux médicaments orphelins sont extrêmement chers.

Loredana D'Amato:

«La question récurrente est de savoir ce qui justifie le prix exorbitant de la plupart des médicaments dits orphelins. Au cours des vingt dernières années, même si plusieurs médicaments ont été mis sur le marché au niveau international, leur accessibilité reste un sujet épineux. Cependant, il y a quand même eu des progrès.

Pour encourager leur développement, les réglementations internationales accordent certains avantages aux entreprises développant des médicaments orphelins. En Suisse, l'autorisation de mise sur le marché de ces médicaments est facilitée, les émoluments pour les demandes d'autorisation de mise sur le marché sont réduits ou abolis et l'entreprise peu bénéficier d'un support de Swissmedic notamment.»

Vers l'article : <https://www.heidi.news/articles/le-fastidieux-combat-des-patients-atteints-de-maladies-rares-est-celebre-samedi-29-fevrier>

RSR La 1^{ère}
2020-02-28

Journée des maladies rares

Emission: Journal 10h / CQFD*



À l'occasion de la 10^{ème} édition de la Journée des maladies rares, l'Alliance suisse des maladies rares ProRaris et les Hôpitaux Universitaires de Genève (HUG) organisent une journée de conférences publiques. Ouverture des portes dès 9h30 à l'Auditoire Marcel Jenny aux HUG.

Vers l'émission : <https://pages.rts.ch/la-1ere/programmes/cqfd/28-02-2020?>

AWP

2020-03-01

01.03.2020 13:13:34 AWP 0063

Suisse, Chine (AWP)

Politique, Santé, Services de santé

Coronavirus: Simonetta Sommaruga rend hommage au personnel soignant

Berne (awp/ats) - L'épidémie de coronavirus qui sévit actuellement rappelle l'importance de disposer d'un bon système de santé. Dans son allocution à l'occasion de la Journée des malades, la présidente de la Confédération a remercié le personnel soignant au nom de la population.

Dans un discours télévisé, Simonetta Sommaruga a souligné que la protection de la population revêt la plus haute priorité pour les autorités cantonales et fédérales. C'est dans ce sens qu'il faut comprendre les dernières mesures prises vendredi par le Conseil fédéral face au Covid-19, interdisant tout rassemblement supérieur à 1000 personnes.

La présidente de la Confédération a aussi adressé une pensée aux quelque deux millions de personnes en Suisse souffrant déjà depuis longtemps d'une maladie chronique. Leur maladie n'est pas toujours visible, d'où l'importance d'y être attentifs.

Simonetta Sommaruga n'a pas oublié tous les soignants, professionnels ou proches aidants. "Il est important que nous soyons conscients que beaucoup de personnes affrontent avec courage et assurance une telle situation", a-t-elle dit.

Maladies rares

La Ligue suisse contre le cancer saisit elle aussi l'occasion de la Journée des malades pour rendre attentif la population aux personnes atteintes de cette maladie parfois encore taboue. Il est essentiel, selon la Ligue, que les personnes souffrant du cancer puissent autant que possible rester intégrées dans la société et actives socialement.

Par ailleurs, c'était samedi la 10e Journée internationale des maladies rares. ProRaris, l'alliance suisse des associations de patients atteints d'une maladie rare, et les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) ont organisé une journée d'information et de débats qui a également été l'occasion de célébrer les 10 ans de l'association fondée aux HUG en 2010.

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour.

Bien que chacune d'entre elles n'affecte qu'un nombre limité de personnes, ces maladies prises dans leur ensemble concernent statistiquement 7,2% de la population en Suisse, soit quelque 600'000 personnes, dont 150'000 en Suisse romande. La grande majorité de ces maladies n'ont pas de traitement spécifique.

ats/rp

Keystone ATS

2020-03-01

01.03.2020 13:00:00 SDA 0058bsf

Suisse / Berne (ats)

Politique, 11099300, Gouvernement, Gens animaux insolite, ésotérisme, 11099000

Simonetta Sommaruga rend hommage au personnel soignant

L'épidémie de coronavirus qui sévit actuellement rappelle l'importance de disposer d'un bon système de santé. Dans son allocution à l'occasion de la Journée des malades, la présidente de la Confédération a remercié le personnel soignant au nom de la population.

Dans un discours télévisé, Simonetta Sommaruga a souligné que la protection de la population revêt la plus haute priorité pour les autorités cantonales et fédérales. C'est dans ce sens qu'il faut comprendre les dernières mesures prises vendredi par le Conseil fédéral face au Covid-19, interdisant tout rassemblement supérieur à 1000 personnes.

La présidente de la Confédération a aussi adressé une pensée aux quelque deux millions de personnes en Suisse souffrant déjà depuis longtemps d'une maladie chronique. Leur maladie n'est pas toujours visible, d'où l'importance d'y être attentifs.

Simonetta Sommaruga n'a pas oublié tous les soignants, professionnels ou proches aidants. "Il est important que nous soyons conscients que beaucoup de personnes affrontent avec courage et assurance une telle situation", a-t-elle dit.

Maladies rares

La Ligue suisse contre le cancer saisit elle aussi l'occasion de la Journée des malades pour rendre attentif la population aux personnes atteintes de cette maladie parfois encore taboue. Il est essentiel, selon la Ligue, que les personnes souffrant du cancer puissent autant que possible rester intégrées dans la société et actives socialement.

Par ailleurs, c'était samedi la 10e Journée internationale des maladies rares. ProRaris, l'alliance suisse des associations de patients atteints d'une maladie rare, et les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) ont organisé une journée d'information et de débats qui a également été l'occasion de célébrer les 10 ans de l'association fondée aux HUG en 2010.

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour.

Bien que chacune d'entre elles n'affecte qu'un nombre limité de personnes, ces maladies prises dans leur ensemble concernent statistiquement 7,2% de la population en Suisse, soit quelque 600'000 personnes, dont 150'000 en Suisse romande. La grande majorité de ces maladies n'ont pas de traitement spécifique.

Article repris dans :

- 20 minutes online – <https://www.20min.ch/ro/news/suisse/story/Simonetta-rend-hommage-aux-soignants-12744903>
- Bluewin.ch – <https://www.bluewin.ch/fr/infos/suisse/hommage-presidentiel-au-personnel-soignant-363221.html>
- Lematin.ch – <https://www.lematin.ch/suisse/simonetta-sommaruga-rend-hommage-soignants/story/29400801>
- swissinfo.ch – <https://www.swissinfo.ch/fre/simonetta-sommaruga-rend-hommage-au-personnel-soignant/45588850>
- Top online – <https://www.toponline.ch/news/detail/news/tag-der-kranken-ich-bin-mehr-als-meine-krankheit-00129812/>

FABRIQUÉ ET IMPRIMÉ EN SUISSE

Salle d'attente

Le magazine médical qui améliore la qualité de vie des patients

Numéro 5 - mars 2020

NUMÉRO SPÉCIAL

MALADIES RARES



PRORARIS
10 ANS – 10 JAHRE – 10 ANNI

ANNIVERSAIRE
PRORARIS FÊTE
SES 10 ANS!

GÉNÉTIQUE
VOYAGE DANS
LE CORPS HUMAIN

ISOLEMENT
NE RESTEZ PLUS SEUL,
PARLEZ-EN

Vers le numéro spécial : <https://www.proraris.ch/de/magazine-medical-salle-attente-numero-special-482.html>



Myriam Bérard en compagnie d'une hospitalière lors d'un de ses nombreux séjours à Lourdes. Face à la maladie, la quinquagénaire a décidé de cultiver sa foi. Photo: mäd

«La maladie me force à vivre dans le présent»

Près de 600 000 personnes sont atteintes d'une maladie rare en Suisse, selon ProRaris. Myriam Bérard est l'une d'entre elles: la Valaisanne souffre d'une encéphalopathie dégénérative causant la perte progressive de sa motricité. Si elle peut rester vivre chez elle, c'est grâce à l'aide d'auxiliaires de vie, de son mari et du service d'Aide et soins à domicile de Sembrancher (VS).

Les maladies rares mises en lumière

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour à l'échelle mondiale, la majorité étant d'origine génétique. Prises dans leur ensemble, ces maladies touchent statistiquement 7,2 % de la population en Suisse. Cela représente quelque 600 000 personnes, dont 150 000 en Suisse romande, d'après l'Alliance suisse des maladies rares ProRaris. Une fois par an, ProRaris invite toutes les personnes intéressées à une journée de rencontres, de discussions et d'échanges. Pour l'organisation faitière, il s'agit d'attirer l'attention de la population et des autorités sur un problème majeur méconnu. Cette année, pour marquer la 10^e Journée internationale des maladies rares, ProRaris a organisé cet événement le 29 février dernier, à Genève, en partenariat avec les Hôpitaux universitaires de Genève. La manifestation, qui a réuni des spécialistes et des représentants d'associations de patient-e-s, était ouverte au public. Les sujets abordés comprenaient les avancées dans le domaine du diagnostic, le développement des

thérapies, les ressources mises à la disposition des personnes affectées et de leurs proches ainsi que les défis actuels.

En 2014, le Conseil fédéral a reconnu la nécessité d'améliorer la situation des personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse et a promulgué le Concept national maladies rares. Depuis, des lignes d'assistance téléphoniques spécialisées ont été mises sur pied dans toute la Suisse. Par ailleurs, la mise en place d'un registre suisse dédié aux maladies rares avance comme la création de Centres de maladies rares qui devrait éviter à l'avenir que le parcours du patient ne devienne un parcours du combattant. La manifestation a également été l'occasion de célébrer les 10 ans de ProRaris. Selon un communiqué de presse, cet anniversaire a permis de «mesurer le chemin parcouru, mais également de rappeler que les défis sont encore nombreux et notamment que le financement pour la prise en charge des patientes et des patients et pour la recherche n'est aujourd'hui pas assuré».

 www.prorararis.ch

Vers l'article complet : https://www.prorararis.ch/data/documents/Myriam_Berard.pdf



Myriam Bérard mit einer Begleiterin während einer Lourdes-Reise. Die Krankheit hat sie veranlasst, ihren Glauben zu leben. Bilder: zvg

«Wegen meiner Krankheit lebe ich hier und jetzt»

Myriam Bérard aus Vollèges VS leidet an einer seltenen Krankheit: Die degenerative Enzephalopathie kostet sie zunehmend ihre Motorik. Dennoch kann sie zu Hause leben – dank ihrem Mann, privatem Pflegepersonal und der Spitex.

Einige Hintergründe zu seltenen Krankheiten

Von einer seltenen Krankheit spricht man, wenn weniger als eine Person von 2000 Menschen betroffen ist. Bis heute wurden weltweit mehr als 7000 seltene Krankheiten erfasst, meist sind sie genetischer Natur. Laut Statistik sind 7,2 Prozent der Schweizer Bevölkerung betroffen.

Solche Zahlen veröffentlicht jeweils ProRaris, der Dachverband für Patientenorganisationen von Menschen mit einer seltenen Erkrankung sowie für isolierte Kranke, die von keiner Organisation vertreten werden. Jedes Jahr lädt ProRaris alle Interessierten zu einem Treffen für Diskussionen und einen Gedankenaustausch ein. Der Dachverband will damit die Aufmerksamkeit der Bevölkerung und der Politik auf ein wichtiges, aber verkanntes Problem hinweisen. Am 29. Februar organisierte ProRaris hierfür auch den 10. Internationalen Tag der Seltene Krankheiten in Genf. Am öffentlichen Treffen diskutierten Fachleute und Vertreter von Patientenorganisationen Fortschritte in der Diagnose von seltenen Krankheiten, die Entwick-

lung von Therapien oder auch die Ressourcen, welche den Betroffenen und ihren Angehörigen zur Verfügung stehen. 2014 erkannte der Bundesrat, dass die Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz verbessert werden muss. Er verabschiedete darum das Nationale Konzept Seltene Krankheiten. Seither wurden in der ganzen Schweiz spezielle Hotlines eingerichtet. Auch die Einführung eines schweizerischen Registers für seltene Krankheiten macht Fortschritte, ebenso wie die Schaffung eines Zentrums für seltene Krankheiten, das verhindern soll, dass Patienten einen Hindernislauf bewältigen müssen, bevor ihre Krankheit anerkannt wird. Gleichzeitig wurde das zehnjährige Bestehen des Dachverbands gefeiert. Das Jubiläum bot die Gelegenheit, die erzielten Fortschritte aufzuzeigen – aber auch daran zu erinnern, dass es noch viele Herausforderungen zu bewältigen gibt und dass die Finanzierung der Versorgung von Betroffenen sowie der Forschung noch nicht gesichert ist.

www.prorarais.ch

Zum vollständigen Artikel: https://www.prorarais.ch/data/documents/Myriam_Berard_s.14-19.pdf