

Genève, le 20 février 2020

## **10<sup>e</sup> anniversaire de ProRaris - 10<sup>e</sup> Journée des maladies rares LES MALADIES RARES PLUS RÉPANDUES QUE LE DIABÈTE**

**Pour marquer la 10<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares en Suisse, ProRaris, l'alliance suisse des associations de patient-es atteint-es d'une maladie rare, et les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) organisent une journée d'information et de débats. Elle aura lieu le 29 février prochain, à Genève. Au cours de cet événement, ouvert à tout public, des spécialistes et des représentants des associations de patient-es présenteront les maladies rares, les avancées dans le domaine du diagnostic, le développement des thérapies, les ressources mises à la disposition des patient-es et de leurs proches ainsi que les défis actuels, notamment en termes de politique de la santé.**

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2'000. Plus de 7'000 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. Elles seraient ainsi plus répandues que le diabète de type 1 et 2. La grande majorité de ces maladies n'ont pas de traitement spécifique.

Pour les patient-es et leurs proches, les difficultés, que ce soit dans la phase de diagnostic ou dans la prise en charge médicale, sont multiples. En raison de leur rareté et de leur méconnaissance, les maladies rares sont ainsi souvent diagnostiquées plusieurs années après l'apparition des premiers symptômes. L'errance médicale qui en découle est particulièrement difficile à vivre. Les informations sur les différentes maladies sont souvent clairsemées et incomplètes. Nombre de patient-es rencontrent des difficultés à se faire rembourser par les assurances sociales. Ils/elles peinent également pour certain-es à s'intégrer dans le système scolaire ou le monde du travail.

Le Concept national maladies rares, promulgué en 2014 par le Conseil fédéral, a reconnu la nécessité d'améliorer la situation des personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse. L'objectif de cette journée est dès lors de dresser un état des lieux de la mise en place des mesures prévues par ce concept et de faire connaître aux patient-es les structures et réseaux qui pourront les orienter et les accompagner à l'avenir. La journée sera également l'occasion de célébrer les 10 ans de l'association

ProRaris, fondée en 2010 aux HUG, par plusieurs associations de patient-es atteint-es d'une maladie rare.

### **Le programme des activités**

10h15 : Les fondateurs de ProRaris se souviennent

- Anne-Françoise Auberson présidente de ProRaris,
- Dre Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice d'Orphanet et responsable aux HUG du Portail romand des maladies rares
- Dr Olivier Menzel président de Blackswan Foundation

10h45 : Mots de bienvenue

- Mauro Poggia, conseiller d'Etat du canton de Genève en charge de la sécurité, de l'emploi et de la santé
- Pr Arnaud Perrier, directeur médical des HUG
- Pr Cem Gabay, doyen de la Faculté de médecine

11h00 : Concept national maladies rares : ce qui est acquis et ce qui reste à faire

- Pascal Strupler, directeur de l'Office fédéral de la santé publique

11h15 : Table ronde des membres de ProRaris : la parole aux associations

- Dorrit Novel, présidente de l'Association Suisse contre la Sarcoïdose
- Iwan Hinder, président de Williams-Beuren Syndrom Schweiz
- Dr Claudio Del Don, président de Malattie genetica rare
- Stephan Hüsler, secrétaire général de Retina Suisse

Modération : Anne-Françoise Auberson et Dre Jacqueline de Sá, secrétaire générale de ProRaris

14h00 : UniRares présente : le dossier patients d'UniRares

- David Pecoraro, président d'UniRares

14h15 : Le Centre de génomique médicale aux HUG

- Pr Marc Abramowicz directeur du Centre de génomique médicale

14h45 : Accelerare : un partenariat public-privé-patient e pour favoriser le développement des thérapies pour les maladies rares

- Pr Leonardo Scapozza, directeur du département de biochimie/chimie Pharmaceutique, Université de Genève

15h05 : Désignation des centres maladies rares et de référence : où en sommes-nous ? L'exemple des HUG

- Pr Jean-Blaise Wasserfallen, président de la Coordination nationale des maladies rares kosek,
- Dre Loredana D'Amato Sizonenko

15h50 : Maladies rares et droits de l'enfant

- Pr Jean-Dominique Vassalli, président de l'Institut International des Droits de l'enfant, de la fondation privée des HUG et du comité scientifique de la fondation Brocher

16H00 : Mot de la fin

- Dr Alfred Wiesbauer, vice-président de ProRaris,
- Christina Fasser, présidente de Retina International

16H15 : Gâteau d'anniversaire en musique et networking

### **10<sup>ème</sup> anniversaire : un long chemin déjà parcouru**

En 2010, plusieurs associations de patient·es atteint·es d'une maladie rare, réunies aux HUG, ont décidé de fonder l'alliance ProRaris. Cette organisation faitière est née de la nécessité de mettre en commun toutes les forces au niveau national.

Depuis la première Journée des maladies rares en Suisse, organisée en 2011, la prise en charge des patient·es est en pleine mutation. En attendant la mise en place définitive des 19 mesures prévues par le Concept national maladies rares, plusieurs initiatives ont été menées à bien depuis 2014. Des *Helplines* spécialisées existent désormais dans toutes les régions de Suisse, sur le modèle du [Portail romand](#). Le thème des maladies rares est inclus dans le catalogue des objectifs de formation de la médecine humaine et sera dans le futur un sujet d'examen. Les travaux qui permettront de mettre en place un registre suisse pour toutes les maladies rares sont bien avancés. L'association [UniRares](#), dédiée aux patient·es non représenté·es par une association spécifique ou sans diagnostic, a été fondée par un groupe de patient·es avec le soutien de ProRaris. L'année dernière, enfin, le [Centre de génomique médicale](#) des HUG a ouvert ses portes. Il permet d'établir des diagnostics plus rapides et plus précis.

Les 10 ans de ProRaris seront donc l'occasion de mesurer le chemin parcouru, mais également de rappeler que les défis sont encore nombreux et que notamment le financement pour la prise en charge des patient·es et pour la recherche n'est aujourd'hui pas assuré.

### **Pour de plus amples informations**

HUG  
Service de presse et relations publiques  
[presse-hug@hcuge.ch](mailto:presse-hug@hcuge.ch)  
+41 22 372 37 37

ProRaris  
Roger Gaberell  
Responsable médias  
+41 79 641 42 57  
[gaberell@g-cc.ch](mailto:gaberell@g-cc.ch)

#### **Les HUG : soins, enseignement et recherche de pointe**

Les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) rassemblent huit hôpitaux publics et deux cliniques. Leurs missions sont de prodiguer les soins à la communauté dans toutes les spécialités médicales, de contribuer à former les médecins et professionnels de la santé et d'effectuer des recherches médicales et soignantes. Les HUG sont centre national de référence pour l'influenza et les infections virales émergentes, ainsi que pour les maladies du foie de l'enfant et la transplantation hépatique pédiatrique. Ils sont centre collaborateur de l'OMS dans cinq domaines. En 2018, avec leurs 11'730 collaborateurs, les HUG ont accueilli 63'913 patients hospitaliers, assuré 125'417 urgences, plus d'un million de prises en charge ambulatoires, 27'790 interventions chirurgicales et 4'213 naissances. 977 médecins internes et chefs de clinique, 2'186 stagiaires et 217 apprentis y effectuent leur formation. Les HUG collaborent étroitement avec la Faculté de médecine de l'Université de Genève, l'OMS, le CHUV, l'EPFL, le CERN et d'autres acteurs de la *Health Valley* lémanique à différents projets de formation et de recherche. Le budget annuel des HUG est de 1.94 milliard de francs.

Plus de renseignements sur :

- les HUG : [www.hug-ge.ch](http://www.hug-ge.ch) – [presse-hug@hcuge.ch](mailto:presse-hug@hcuge.ch)
- Rapport d'activité, chiffres-clés et plan stratégique : <https://panorama.hug-ge.ch> et [publications-hug](http://publications-hug.ch)

#### **ProRaris : Ne restez pas seul avec votre maladie**

ProRaris, l'alliance pour les maladies rares en Suisse, a été fondée en juin 2010. L'association sans but lucratif regroupe une soixantaine d'associations de patient-es, de fondations et de nombreux patient-es isolé-es sans représentation. ProRaris sensibilise le public, le politique, les autorités et les institutions de santé aux problèmes des maladies rares et s'engage pour une meilleure prise en charge des personnes atteintes. L'organisation faitière est fortement impliquée dans l'élaboration et la mise en œuvre du Concept national maladies rares sous la direction de l'Office fédéral de la santé publique. Pour plus d'informations au sujet de ProRaris et des maladies rares, veuillez consulter le site [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch).