



Schweizerische Niemann-Pick Vereinigung  
Association Suisse Niemann-Pick  
Associazione Svizzera Niemann-Pick  
Uniun Svizra Niemann-Pick  
Swiss Niemann-Pick Association

# Association Niemann-Pick Suisse

**Journée des Maladies Rares en Suisse**

**Berne , 2 mars 2024**

# Niemann-Pick Type C, maladie génétique du métabolisme

Maladie récessive.  
Le patient reçoit  
1 gène muté du père  
1 gène muté de la mère



Evolution des  
symptômes  
en cascade

Il existe plus de 70  
maladies lysosomales  
rares

## Niemann-Pick Type-C?

Le lysosome a pour  
rôle de traiter les  
déchets dans chaque  
noyau de nos cellules

- La maladie de Niemann-Pick de type C (NP-C) est une maladie lysosomale (LSD) **ultra-rare**.
- L'incidence NP-C est d'environ 1 sur 120'000 naissances. Maladie difficile à diagnostiquer.
- 10 patients NP-C dans notre association. Combien en Suisse? 100 membres de l'association NPSuisse.
- La maladie NP-C est une maladie progressive, irréversible, chroniquement débilante, incurable et fatale .
- La maladie peut survenir à tout âge, affectant les nourrissons, les enfants, les adolescents et les adultes. Les symptômes sont très variables et, individuellement, ne sont pas forcément spécifiques à la maladie.

**NPSuisse**

# Niemann-Pick Suisse

Création de l'association le 22 janvier 2011

But: Aider les personnes directement ou indirectement affectées par NP



**NPSuisse**

Ne pas se renfermer- communiquer



Une maladie ultra-rare ne s'arrête pas aux frontières de la Suisse

Développer son réseau  
national  
et surtout  
international

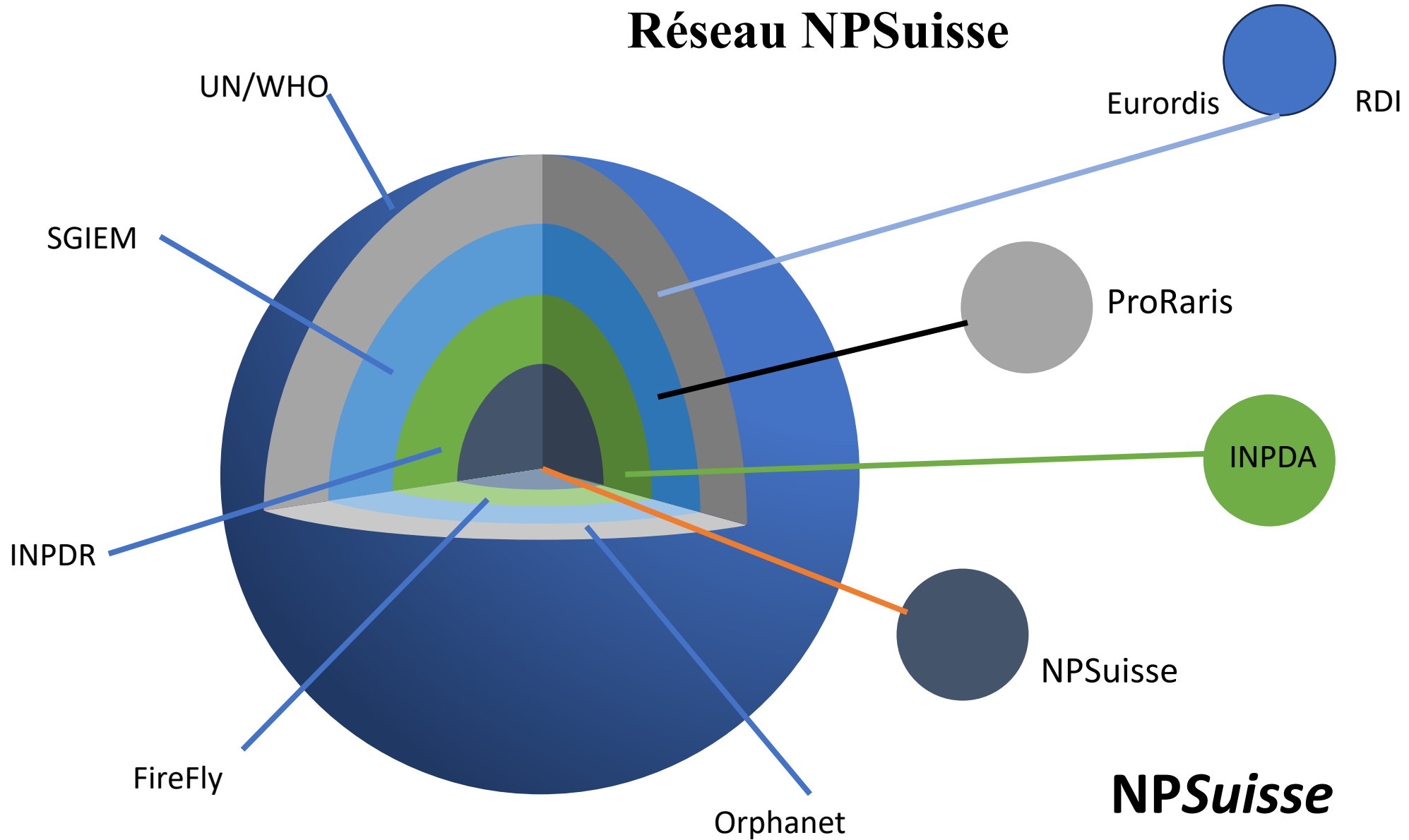
Many

Strong

Proud

***NPSuisse***

# Réseau NPSuisse



Déterminant dans les actions de NPSuisse:  
Qualité de la vie (QoL) des patients aujourd'hui et  
demain

1. Partager l'expérience des familles en Suisse et dans d'autres pays.
2. Collecter des fonds pour encourager et soutenir la recherche afin de mieux comprendre la maladie.
3. Suivre et influencer l'aspect politique de la protection des droits des patients.

***NPSuisse***



# Assemblée Générale NPSuisse



Trois centres de compétence  
hospitalière NP-C en Suisse:  
CHUV  
Berne  
Zurich

Npsuisse se trouve dans le canton  
de Zoug. Au niveau associatif  
NPSuisse est intéressée de  
développer une activité en Suisse  
romande et au Tessin.

***NPSuisse***

# Recherche fondamentale et clinique internationale NP-C



A court et moyen terme:  
Lutter contre les  
symptômes de la maladie

A long terme:  
Guérir

***NPSuisse***

# Art. 71 OAMal

La maladie de Niemann-Pick Type C ne peut pas être combattue efficacement selon les règles traditionnelles du système de santé Suisse.

NPSuisse souhaite organiser un workshop politique en 2025

Un Thème: Médicaments de thérapie innovante ( **ATMPs** Advanced Therapy Medicinal Products)

Nos revendications sont valables pour toutes les maladies rares.

***NPSuisse***

**NPSUISSE**

Schweizerische Niemann-Pick Vereinigung  
Association Suisse Niemann-Pick  
Associazione Svizzera Niemann-Pick  
Uniun Svizra Niemann-Pick  
Swiss Niemann-Pick Association

**Merci pour votre attention**

Christoph Poincilit  
Président NPSuisse  
[www.npsuisse.ch](http://www.npsuisse.ch)

***NPSuisse***