

## Maladies rares : ne pas rester seul...

Quand on est atteint d'une maladie rare, les défis à relever sont non seulement nombreux mais touchent aussi une série de domaines allant du traitement thérapeutique à l'inclusion dans la société et la vie professionnelle. L'association ProRaris a pour but de représenter et de défendre les intérêts des patients et de leurs associations. Entretien réalisé auprès de Jacqueline de Sá, Secrétaire générale de l'association ProRaris. / *Adeline Bejns*



Jacqueline de Sá  
Secrétaire générale de l'association ProRaris

### A partir de quand dit-on qu'une maladie est rare ?

Une maladie est généralement considérée comme rare lorsqu'elle n'affecte qu'un faible pourcentage de la population. Les définitions de ce qui constitue une maladie rare peuvent varier d'un pays à l'autre mais en Europe et en Suisse on considère généralement qu'une pathologie est rare lorsqu'elle touche au maximum 5 personnes sur 10 000 et qu'elle met la vie en danger ou qu'elle est chroniquement invalidante.

### Existe-t-il beaucoup de maladies rares ?

Dans le monde, nous comptons aujourd'hui environ 7 000 maladies rares.

### Et en Suisse ?

L'OFSP estime que le nombre de patients représente 7,2% de la population, ce qui équivaut à près de 600 000 personnes. Cela est loin d'être négligeable.

### Quelle est la durée moyenne entre la suspicion d'une maladie rare et son diagnostic ?

L'obtention d'un diagnostic correct peut être un processus long et frustrant car les maladies rares sont moins courantes et souvent moins bien comprises. Il peut en résulter une longue période d'incertitude et d'anxiété, au cours de laquelle les patients peuvent subir de nombreux tests et consulter divers spécialistes.

Le délai moyen entre la suspicion d'une maladie rare et son diagnostic peut varier considérablement en fonction de la pathologie en cause et du système de santé existant. Cependant, il n'est pas rare que les patients subissent un

retard important dans le diagnostic, souvent appelé « Odyssee du diagnostic ». Ce retard peut aller de quelques mois à plusieurs années, voire décennies. Dans son livre intitulé « husten verboten », Hansruedi Silberschmidt raconte qu'il lui a fallu 39 ans pour pouvoir mettre un nom sur la maladie dont il souffrait. Fort heureusement, il ne faut pas toujours autant de temps et on estime qu'aujourd'hui, le délai pour obtenir un diagnostic est de 4-5 ans en moyenne.

### Que ressentent les patients atteints d'une maladie rare ?

Ils sont souvent confrontés à des défis uniques qui peuvent avoir un impact significatif sur leur bien-être émotionnel et leur qualité de vie. L'un des sentiments les plus fréquents éprouvés par ces personnes est le sentiment d'isolement. En raison de la rareté de leur maladie, ils peuvent avoir du mal à trouver d'autres personnes qui partagent leurs expériences ou qui comprennent les complexités de leur maladie.

Les options de traitement limitées pour de nombreuses maladies rares peuvent donner aux patients un sentiment d'impuissance ou de désespoir, car ils peuvent ne pas être en mesure d'accéder à des thérapies efficaces ou de gérer leurs symptômes de manière adéquate. La charge financière associée aux soins médicaux, y compris les tests diagnostiques et les traitements continus, peut ajouter un stress supplémentaire aux patients et à leurs familles.

Vivre avec une maladie rare exige souvent des patients qu'ils deviennent de « fervents défenseurs » de leurs propres soins, qu'ils naviguent dans des systèmes de santé complexes et qu'ils fassent pression en faveur de la recherche et du financement de leur maladie spécifique. Le stress émotionnel associé à ces défis peut conduire à des sentiments d'anxiété, de dépression voire de chagrin.

### Comment l'association ProRaris soutient-elle les patients et leurs proches ?

ProRaris est la faitière des associations de patients du domaine des maladies rares, dont l'objectif est de faire de la problématique des maladies rares un enjeu majeur de santé publique. Pour cela, nous contribuons à la mise en œuvre des mesures du concept national maladies rares et, en tant que



représentant des patients, nous nous engageons à ce que les patients concernés bénéficient d'un accès équitable aux soins de santé, ce qui implique l'accès à un diagnostic, à des soins médicaux appropriés, à une reconnaissance par les assurances sociales et à un soutien psychosocial.

### Comment en êtes-vous venue à travailler pour ProRaris ?

C'est une longue histoire. J'ai étudié la microbiologie et j'ai un doctorat en immunologie. Avec ce bagage scientifique et après avoir travaillé des années dans l'industrie pharmaceutique où j'étais, lors de mon dernier poste, responsable des maladies oncologiques rares, j'ai rejoint l'OFSP en tant que cheffe de projet du concept national « maladies rares ». C'est à ce poste que j'ai rencontré toute l'équipe de ProRaris. Conquise par la mission de l'association, je l'ai rejointe en 2016 d'abord comme cheffe de projet puis comme secrétaire

générale. Au sein de ProRaris, nous avons la possibilité de faire avancer les choses pour les patients et c'est un travail que je trouve extrêmement gratifiant. •

# PRORARIS

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

Pour plus d'informations :  
[www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)

Soutenez notre travail en faveur des personnes atteintes de maladies rares :  
IBAN : CH22 0076 7000 E525 2446 2 (BCV)