



## Un exemple de bonnes pratiques:

### Stadtspital Triemli (Hôpital de ville Triemli) - réseau de prise en charge pour patients atteints de Porphyrie

#### Informations générales

- Contact: Stadtspital Triemli, secrétariat du centre ambulatoire périopératoire (CAP/APZ en allemand), à l'att. de Mme Elisabeth Minder
- Lien internet: [www.stadt-zuerich.ch/triemli/de](http://www.stadt-zuerich.ch/triemli/de)
- Adresse mail: [elisabeth.minder@triemli.zuerich.ch](mailto:elisabeth.minder@triemli.zuerich.ch); [porphyrie@triemli.zuerich.ch](mailto:porphyrie@triemli.zuerich.ch)
- Téléphone: 044 416 79 50; Urgences: 044 416 5640
- Groupe de Maladies prises en charge par le réseau: Porphyries, troubles métaboliques de la biosynthèse porphyrine: Porphyries aiguës (porphyrie aiguë intermittente, Porphyria variegata, Coproporphyrine héréditaire), porphyries non aiguës (protoporphyrine érythropoïétique, protoporphyrine liée à l'X, porphyrie érythropoïétique congénitale), formes non aiguës (Porphyrie cutanée tardive), formes rares (dual porphyrias, formes rares récessives).
- Nom de l'organisation de patients: Société Suisse de Porphyrie (SSP)
- Lien internet: [www.porphyrria.ch](http://www.porphyrria.ch)
- Adresse mail: [praesident@porphyria.ch](mailto:praesident@porphyria.ch)

#### Organisation du réseau de prise en charge

- Description du réseau: La prise en charge des patients est centralisée au centre ambulatoire périopératoire; selon les besoins des patients, une coopération occasionnelle entre les cliniques suivantes peut être mise en place au sein de l'hôpital Triemli: gastroentérologie, dermatologie, néphrologie, anesthésie et d'autres en cas de nécessité. L'institut pour la médecine de laboratoire joue un rôle central dans le cadre de l'investigation diagnostique pour porphyries. Il propose alors une investigation diagnostique intégrée - et par conséquent efficace en termes de coûts - pour apporter la preuve ou exclure la présence de porphyrie.
- Il n'existe aucun autre réseau similaire en Suisse, mais de nombreux patients atteints de porphyrie aiguë sont pris en charge de manière décentralisée. Nous offrons consultation et soutien sur des questions spécifiques telles que p.ex. le traitement de poussées aiguës de porphyrie, les médicaments bien tolérés lors de porphyries aiguës ou encore des schémas de tests pour des médicaments dont les effets déclenchants des attaques de porphyrie ne sont pas connus.  
Nous avons en Suisse romande des interlocuteurs francophones avec qui nous entretenons une bonne coopération, même si cette dernière n'est pour l'instant pas formalisée. L'institut pour la médecine de laboratoire couvre par ailleurs une grande partie des analyses de porphyrine engagées en Suisse, y compris l'interprétation clinique. Lors de résultats potentiellement importants, les médecins concernés sont contactés par téléphone.
- Coopération: La plupart de nos interlocuteurs coopèrent avec nous et apprécient nos consultations qui ne sont actuellement pas facturées. Dans le domaine de l'investigation diagnostique, les coûts pourraient être réduits par une centralisation globale de l'analytique.

## **Les prestations du réseau de prise en charge**

### **Consultations**

- Des consultations sont proposées à l'hôpital de ville Triemli à Zurich deux fois par semaine sur des journées entières.
- Elles sont tenues par la spécialiste Prof. Dr. Elisabeth Minder; sa suppléance est actuellement vacante (en discussion)
- Pour certains cas et selon besoin, des consultations interdisciplinaires sont proposées, p.ex. consultation en matière de traitement de la douleur, consultation néphrologique etc. Ces consultations sont tenues auprès du spécialiste concerné et sont effectuées conjointement avec l'expert en porphyrie.

### **Réseau d'experts**

- Les experts médicaux sont intégrés dans des réseaux nationaux et internationaux et profitent des échanges réguliers lors des rencontres annuelles du réseau européen de porphyrie (European Porphyria Network Epnnet) et des congrès mondiaux qui se tiennent tous les deux ans.
- Réseau international: Epnnet, [www.porphyrria.eu](http://www.porphyrria.eu)

### **Régulation du flux des informations entre l'hôpital et le prestataire de base (hôpital régional)**

- Un ordinogramme pour trier les contacts a été établi et mis à disposition dans les points de contact.
- Urgences: Le service d'orientation se trouve au laboratoire chimique clinique de l'institut pour la médecine de laboratoire de l'hôpital Triemli (24/24h, 7/7j). Le technicien/la technicienne de laboratoire de garde transmet l'information au responsable pour les diagnostics. Celui-ci décide de la suite des démarches (p.ex. organisation d'une investigation diagnostique d'urgence et/ou information de l'expert médical). Pour les cas hors urgence: Les jours ouvrables, nous répondons au moins une fois par jour aux questions soumises par e-mail, avec une prise de contact téléphonique si nécessaire. Un entretien téléphonique pour les médecins traitants reste possible dans le cadre des consultations.  
Diagnostic: Tout résultat est accompagné d'une interprétation, si besoin information téléphonique pour l'expéditeur.

### **Formations de base / formations continues dans le domaine des maladies rares**

- Des formations de base et continues sur le thème de la porphyrie ont lieu régulièrement, si possible lors de symposiums nationaux et internationaux ou dans le cadre de l'enseignement à l'université de Zurich, en cas de besoin aussi dans les différents services de l'hôpital.
- L'organisation de patients y est associée dans la mesure du possible sous forme de conférences ou stands d'informations. Fonction double de la porphyrie - les spécialistes Prof. Elisabeth Minder et Dr. Jasmin Barman-Aksözen sont membres du conseil consultatif médical respectivement scientifique de la SSP.

### **Lignes directrices pour le traitement („guide-lines“)**

- Les spécialistes participent à la rédaction de lignes directrices pour le traitement, même si, dans les cas de porphyries aiguës, ce n'est pas le traitement qui prime, mais l'évitement des facteurs déclencheurs tels des médicaments inappropriés.
- Par principe, l'organisation de patients participe à la rédaction de ces recommandations étant donné que les connaissances des patients concernant l'évitement des facteurs déclencheurs dans le cas de porphyries aiguës sont essentielles pour assurer la sécurité des patients. En

ce qui concerne les porphyries cutanées, il existe un échange actif entre l'organisation de patients et les experts.

Deux fois par an, une rencontre avec des conférences tenues par des experts et des patients et / ou un échange informel accessible à tous sont organisés par l'organisation de patients. Aussi, cette dernière propose un site internet contenant des informations substantielles.

### **Transition de la médecine pour enfants à la médecine pour adultes**

- La plupart des porphyries sont des pathologies qui concernent l'âge adulte. Dans les cas des formes rares récessives et de la protoporphyrie érythropoïétique, le centre de porphyrie est consulté en tant qu'expert coopérant au cas par cas avec les institutions pédiatriques et les pédiatres. Lors du passage à l'âge adulte, le soin de ces patients continue à être dispensé par le centre et il n'y a, par conséquent, pas de nécessité à la mise en place d'un dispositif transitoire.
- Lors de porphyries aiguës, les patients sont soignés de manière décentralisée dans les établissements hospitaliers qui ont posé le diagnostic. Après la sortie d'hôpital, une consultation ambulatoire dans notre centre est conseillée et - dans la plupart des cas - volontairement acceptée.
- Lors de la première consultation, l'attention des patients est attirée sur l'organisation de patients, et des brochures d'information ainsi que des formulaires d'adhésion sont distribués.

### **Soutien psychosocial**

- Si nécessaire, le soutien psychosocial est généralement dispensé de manière décentralisée (p.ex. dans le cas de parésies persistantes). La gestion de la situation individuelle des patients est gérée par leurs médecins et leurs familles.
- L'accompagnement social est en principe organisé par l'hôpital local.

### **Case Manager**

- Les porphyries ne présentent aucune pertinence particulière qui nécessiterait la présence d'un/d'une case manager qui servirait d'interlocuteur aux patients et à leurs proches. Des mesures de soutien adaptées sont initiées au cas par cas.

### **Recherche**

- L'hôpital Triemli initie la recherche dans le domaine des porphyries et participe à la réalisation d'études.
- Quelques exemples:
  - Études cliniques:
    - 1. Afamelanotide (Scenesse ®) pour protoporphyrie érythropoïétique (PPÉ), 2006 première phase II, étude au niveau mondial (Harms et al. 2009). Sur initiative de l'actuel président SSP. Suivie par Phase III étude.
    - 2. Approche siRNA lors de porphyries aiguës, inclus depuis 2015 à l'étude Natural History
    - 3. Métabolisme ferrique dans les cas de PPÉ, manuscrit déposé.
  - Recherche fondamentale:
    - 1. Projet NCCR concernant la thérapie de modulation de gènes dans les cas de PPÉ, idée et réalisation du modèle souris (manuscrit en révision), partenaire de projet à l'EPF et à l'Université de Berne *proof of concept* dans la culture cellulaire.
    - 2. Identification du mécanisme du risque accru pour le carcinome hépatocellulaire dans les cas de porphyries aiguës (Schneider-Yin et al. 2015).
    - 3. Qualité de vie lors des différentes porphyries (thèse de doctorat Perini-Lehner)
- Un échange sur les activités de recherche en tenant compte de l'avis des patients et de l'organisation de patients a lieu lors de l'assemblée générale, mais aussi en cas de retours directs lors des consultations ou encore lors de consultations entre les experts médicaux et les membres du comité.

## **Registre**

- Aucun registre officiel n'existe à ce jour. Nous attendons de connaître les résultats des efforts de Radiz pour la création d'un registre national pour maladies rares et entendons-nous y joindre. Une intégration de l'organisation de patients lors de la collecte des données est prévue.
- Nous partons du principe que la saisie des données ainsi que le registre devront être approuvés par la commission éthique du canton de Zurich et que les patients devront donner en amont leur accord à la saisie de leurs données.

## **Soutien des patients et de leurs proches dans le domaine juridique, administratif et socioprofessionnel**

- Soutien aux patients ayant des questions concernant les assurances sociales (notamment le remboursement). Selon les cas, nous leur indiquons les assurances sociales existantes et établissons les certificats nécessaires, ceci lors d'entretiens directs ou alors par écrit.
- Aucun soutien juridique n'est prévu pour les cas individuels, mais l'organisation de patients se réserve la possibilité de soutenir des litiges qui concernent un groupe de patients.
- Aucun conseil budgétaire n'est proposé dans la mesure où ceci n'a que peu de pertinence dans le cas de porphyries.
- Dans certains cas opportuns, les patients sont informés concernant les services à domicile existants. Ceci peut être accompagné p.ex. par le dépôt d'une demande de prestations AI.
- Les demandes de soutien financier sont soutenues par la rédaction de certificats pour l'AI.
- Dans certains cas opportuns, les patients sont soutenus dans le domaine scolaire et de formation (formations de base et professionnelles) par la rédaction de certificats médicaux.
- Étant donné le manque de besoin généralisé, ces diverses aides ne sont pas coordonnées entre elles et ne sont proposées qu'au cas par cas.

## **Financement**

- Le financement de ces services n'est que partiellement assuré à long terme. Il se fait via les prestations des assurances maladie régulières.
- La recherche est en partie financée par des ressources extérieures, notamment par des contributions de l'industrie.
- Le soutien juridique, administratif et socioprofessionnel se fait dans la mesure du possible par les assurances régulières (AI, assurances maladie) ou éventuellement par la caisse associative de l'organisation de patients.
- L'organisation de patients est trop petite pour participer financièrement au réseau. Elle se doit de limiter la hauteur des cotisations qu'elle demande pour permettre l'adhésion à tous les patients.

## **Autres points importants:**

- Soutien des patients lorsqu'ils reçoivent des prestations médicales ou lors de garanties de prise en charge auprès des assurances maladie.
- Accessibilité aux thérapies existantes.
- Prise en charge d'hème-arginate (Normosang ®, Recordati), molécule pour le traitement de poussées de porphyrie dans les cas de porphyries aiguës autorisée par Swissmedic, mais qui ne figure pas sur la liste des spécialités. Le remboursement dans le domaine ambulatoire dépend par conséquent des décisions prises au cas par cas par les assurances maladie.
- Le remboursement d'Afamelanotide (Scenesse ®, Clinuvel), en prévention des réactions phototoxiques, se faisait pour la plupart des patients atteints de protoporphyrie érythropoïétique depuis 2012 selon l'art. 71 par garantie de prise en charge. Entre 2007 et 2012, le fabricant mit gratuitement le médicament à disposition des patient(e)s ayant participé aux essais cliniques, par le biais d'un programme de « compassionate use » (autorisation temporaire d'utilisation). Dès 2012, toutes les patientes et les patients en Suisse pouvaient

obtenir le médicament à un prix subventionné par l'entreprise. Cependant, avec l'obtention de l'agrément par l'Agence européenne des médicaments (EMA), elle fut contrainte d'introduire un prix unique de commercialisation. Depuis cette adaptation du prix en 2016, les patient(e)s se voient confronté(e)s à une grande insécurité et inégalité de traitement. Les caisses maladies procèdent à des évaluations divergentes, ce qui signifie que certaines d'entre elles ne prennent pas les coûts en charge et que les patient(e)s rattaché(e)s à ces caisses demeurent sans traitement.

Novembre 2016