

# PRO RARIS



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

## Revue de presse 2012



# PRORARIS



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

## Liste d'articles (non exhaustive)

### Presse romande

#### Presse écrite

Le Temps	25 février 2012
La Tribune de Genève	25 février 2012
24 Heures	24 février 2012
Le Nouvelliste	23 février 2012
Lausanne Cités	23 février 2012
Le Matin	21 février 2012
La liberté	21 février 2012
Le Nouvelliste	16 février 2012

#### Internet

na.presseportal	22 février 2012
Femina online	13 février 2012
Site de la ville de Lausanne	13 février 2012
La Tribune de Genève – Les blogs	13 février 2012
Centre Hospitalier Universitaire Vaudois	13 février 2012
Infirmière-Suisse.com	13 février 2012
Planète santé	13 février 2012
Site de l'Université de Lausanne	8 février 2012

## **Radio**

RSR	24 février 2012
Rhône FM	24 février 2012
RSR	22 février 2012
RSR	16 février 2012

## **Télévision**

La Télé	26 février 2012
TSR	25 février 2012

## **Presse alémanique**

### **Presse écrite**

Sonntags Zeitung	11 mars 2012
Mediaplanet dans Tages Anzeiger	février 2012
Tages Anzeiger	25 février 2012
Glücks Post	23 février 2012

## **Radio**

WRS	29 février 2012
SR DRS	25 février 2012

# PRO RARIS



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

## Presse romande

# PRO RARIS



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

## Presse écrite

## «Un plan national sur les maladies rares a été promis pour 2012»

### Questions à



**Anne-Françoise Auberson**

Vice-présidente de l'association ProRaris

*Le Temps: Ce 25 février a été décrété Journée internationale des maladies rares. L'association ProRaris organise ce samedi à Lausanne un vaste débat\* concernant ces affections mal connues. Pourquoi le sont-elles?*

**Anne-Françoise Auberson:** On est mal servi par les termes: on parle de maladies rares, mais les patients sont très nombreux. 6 à 8% de la population est concernée. En Europe, cela représente 30 millions de personnes. En Suisse, 500 000, par extrapolation. Toutes sont affectées par l'une des 7000 à 8000 pathologies connues – et plus la génétique fait des progrès, plus l'on en découvre de nouvelles. Pour plus de 95% d'entre elles, il n'y a pas de traitement, pas de recherche. Or il y a des données communes à toutes ces maladies.

*– C'est pour cette raison que vous demandiez, depuis des années, un plan national. L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) en a accepté l'idée en novembre 2011...*

– On nous a promis qu'un premier projet serait présenté en 2012 au Conseil fédéral. Un des volets sera une campagne de sensibilisation du public. Un autre visera l'amélioration du diagnostic. Certains patients attendent parfois des décennies avant de voir poser le leur. Certes, on ne peut pas demander à un généraliste de reconnaître 8000 maladies rares. Un registre national doit être mis sur pied. Il faudra pour cela miser sur des efforts combinés et une approche pluridisciplinaire.

*– De quelle manière?*

– L'idée est de se calquer sur d'autres modèles européens, le français notamment, et de créer des centres

d'expertise sur certains groupes de maladies. On tomberait plus facilement sur des spécialistes, qui seraient peut-être à l'étranger.

*– Et quelle est la place du patient?*

– Elle est cruciale: plus la maladie est rare, plus le patient est expert de sa pathologie. Par rapport à des affections plus fréquentes, il faut une plus grande écoute, une meilleure collaboration soignant-soigné. A ProRaris, nous devons aussi recueillir ces informations, afin d'être au plus près des attentes des patients.

*– Quelles sont les étapes à venir? Et qu'attendez-vous du débat d'aujourd'hui, placé sous le thème de la «solidarité nationale»?*

– Nous avons déjà eu deux tables rondes à l'OFSP, où notre rôle de représentant des patients a été légitimé, ce qui n'était pas acquis. Il faut désormais changer les habitudes, de tous les acteurs: patients, médecins, mais aussi chercheurs, industrie pharmaceutique, politiciens et assurances, sociales ou «maladie». Actuellement, il n'existe aucune sécurité juridique du remboursement, tant pour les thérapies onéreuses (jusqu'à 500 000 francs) que pour les médicaments communs. Nombre de patients se voient refuser une rente par l'assurance invalidité (AI), car leur pathologie, bien qu'existante, n'est pas inscrite dans les listes officielles.

*– On touche là au nœud du problème: comment prendre en charge ces nouveaux coûts énormes?*

– La viabilité du plan doit être gérée par la Confédération. La mise sur pied de ces mesures aura un coût qui n'est de loin pas estimé. Mais sur le long terme, celles-ci auront des effets positifs: un parcours diagnostique raccourci (moins de consultations), une limitation des traitements inutiles (interventions chirurgicales notamment), une diminution des expertises psychiatriques demandées par l'AI ou les assureurs pour contester un diagnostic. Ces malades rares ne forment pas une population nouvelle, ils coûtent déjà au système de santé. Et souvent trop, par un manque de prise en charge organisée. **Propos recueillis par Olivier Dessibourg**

\*Informations: [www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch)

## «A 1 an, notre fils n'était pas comme les autres»

Une conférence à l'UNIL se penche sur les maladies rares. Témoignage d'un père confronté à l'inconnu

**Anne-Muriel Brouet**

**A** 1 an, Louis-Romain n'était pas un enfant comme les autres. «Notre pédiatre nous a conseillé de faire des tests, raconte son père, Sylvain Frei. On ne se doutait de rien. Il avait certes un petit retard, mais on pensait que nous avions affaire à un pédiatre qui n'accepte pas qu'un enfant ne fasse pas comme les autres.» Tout en changeant de pédiatre, les parents de Louis-Romain font subir à leur fils une série d'examen au CHUV de Lausanne, de l'IRM aux analyses génétiques. Quand l'enfant a 2 ans, le verdict tombe: syndrome de l'X fragile. Retour chez le premier pédiatre, qui avait vu juste.

La maladie - qui provoque un retard mental - est rare: elle touche environ un bambin sur 5000 (un garçon sur 4000, une fille sur 7000). Heureusement, elle n'est plus inconnue depuis le début des années 90. «Des adultes qui ont aujourd'hui 30 ans n'ont été diagnostiqués qu'à l'âge de 20», souligne Sylvain Frei, aujourd'hui président de l'association Le Cristal, association suisse du syndrome de l'X fragile.



Sylvain Frei et son fils Louis-Romain âgé de 10 ans. FLORENCE COLLA

### Absence de traitement

N'empêche, la pathologie fait partie de la nébuleuse hétéroclite des maladies rares. Appelées aussi maladies orphelines, elles affectent chacune un petit nombre de patients mais au total concernent entre 6 et 8% de la population. Le 25 février, ProRaris organise la Journée internationale des maladies rares en Suisse (voir encadré).

«Quand le diagnostic tombe, c'est un peu le monde qui s'écroule, admet le père lausannois. C'est évidemment difficile d'accepter d'avoir un enfant qui n'est pas normal, car lorsqu'on devient parent, on ne peut pas s'empêcher de faire des projections sur ce qu'il fera ou sera. Là, toutes les représentations s'effondrent.»

Tout cela à cause d'une protéine, responsable des connexions neuronales, qui fait mal son travail. Comme 80% des maladies rares, le syndrome de l'X fragile est d'origine génétique. Chez Louis-Romain, la mutation sur le chromosome X a eu lieu. Chez d'autres, ayant pu transmettre le syndrome à leur descendance, elle est au stade de prémutation et peut, à l'âge

adulte, provoquer chez la femme une ménopause précoce ou, plus souvent chez l'homme, un trouble neurodégénératif du type alzheimer. Des maladies aussi orphelines. Pour l'heure, seul le diagnostic génétique existe, mais aucun traitement ne peut pallier les défaillances de la protéine. Des recherches se poursuivent, notamment au CHUV, mais c'est encore de la musique d'avenir.

La conséquence principale est le retard mental et les difficultés d'apprentissage. Aujourd'hui, Louis-Romain a 10 ans. Les troubles autistiques qu'il a présentés petit ont disparu. «C'est un enfant heureux qui a beaucoup de joie de vivre, qui aime ce qui est technique et se montre très gentil et serviable», décrit son père. Mais il est aussi capable de poser 30 fois de suite la même question ou a été propre très tard, il y a seulement un an. «Le surplus de travail équivaut sûrement à deux enfants», révèle Sylvain Frei, qui ajoute: «Mais nous ne l'échangerions pas contre un autre!»

### Maladie non reconnue par l'AI

Depuis le début de la scolarité obligatoire, l'enfant fréquente l'école spécialisée Perceval, où il y suit aussi tous les traitements thérapeutiques. «Dans un monde idéal, ce serait bien s'il pouvait être intégré dans une scolarité normale, avance Sylvain Frei. En même temps, il a beaucoup progressé depuis qu'il est entré à l'école et il lui faut de toute façon un enseignement spécialisé.» Louis-Romain bénéficie d'une rente AI. Mais cet acquis était loin d'être une évidence: dans la liste de l'assurance invalidité, le syndrome de l'X fragile ne figure pas. Il convient donc de faire passer les troubles sous un autre chiffre et, pour le même syndrome, les décisions de l'autorité peuvent être différentes selon la façon dont a été monté le dossier.

Le cas par cas, l'inconnu, l'incertitude sont caractéristiques des maladies rares. Raison pour laquelle des associations comme Le Cristal se forment et cherchent à comprendre. En octobre, Le Cristal va du reste lancer, avec le réseau européen, une grande enquête auprès des familles concernées pour mieux comprendre leurs problèmes afin de mieux cibler les besoins. Les familles peuvent déjà s'annoncer.

**Le Cristal** Tel. 021 312 25 56; sur Internet: [www.lecristal-ch.net](http://www.lecristal-ch.net)

### Une alliance fédératrice et une journée de mobilisation

On parle de maladies rares quand une pathologie concerne moins d'une personne sur 2000. Il existe environ 7000 maladies orphelines, touchant un demi-million de patients en Suisse et 30 millions en Europe. Mais chacun est seul ou presque face à «sa» maladie, d'où le besoin de créer des associations. Celles-ci restent encore souvent trop petites, franchissent les frontières.

Depuis deux ans, ProRaris fédère en Suisse un grand nombre de ces associations afin de donner une voix à ces patients disséminés. «Nous voulons faire pression sur l'opinion publique et les politiques», résume la présidente de ProRaris, Esther Neiditsch. A l'agenda: l'élaboration d'un plan national maladies rares comme il en existe en Europe, des registres nationaux, la sécurité du droit

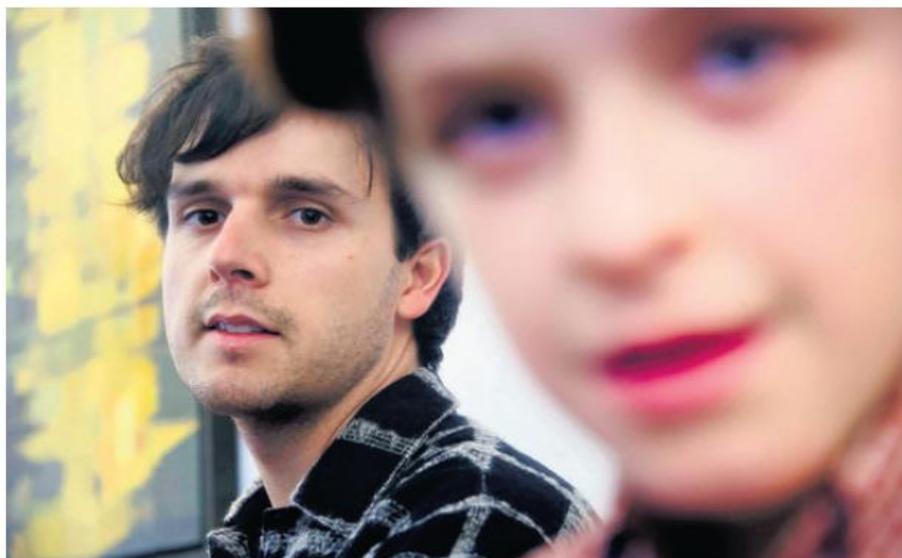
au traitement, un cadre législatif pour la recherche notamment. ProRaris travaille aussi aux échanges entre patients, proches, professionnels et grand public. Ainsi, à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, l'alliance organise ce samedi à l'Amphimax de l'Université de Lausanne, dès 9 h 30, une journée sur le thème. Infos sur: [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch). **A-M.B.**

# «A un an, notre fils n'était pas comme les autres»

**La journée nationale des maladies rares se tient samedi à l'UNIL. Témoignage d'un père confronté à l'inconnu**

Anne-Muriel Brouet

A un an, Louis-Romain n'était pas un enfant comme les autres. «Notre pédiatre nous a conseillé de faire des tests, raconte son père, Sylvain Frei. On ne se doutait de rien. Il avait certes un petit retard, mais on pensait que nous avions affaire à un pédiatre qui n'accepte pas qu'un enfant ne fasse pas comme les autres.» Tout en changeant de pédiatre, les parents de Louis-Romain font subir à leur fils une série d'exams au CHUV, de l'IRM aux analyses génétiques. Quand l'enfant a 2 ans, le verdict tombe: syndrome de l'X fragile. Retour chez le premier pédiatre, qui avait vu juste.



Sylvain Frei et son fils Louis-Romain, atteint du syndrome de l'X fragile. FLORIAN CELLA

«Quand le

aujourd'hui 10 ans. «C'est un enfant heureux qui a beaucoup de

cialisé.» Louis-Romain bénéficie d'une rente AI. Mais cet acquis

La maladie est rare: elle touche environ un bambin sur 5000 (un sur 4000 garçons, une sur 7000 filles). Heureusement, elle n'est plus inconnue depuis le début des années 1990. Il n'empêche, la pathologie fait partie de la nébuleuse hétéroclite des maladies rares qui affectent chacune un petit nombre de patients mais au total concernent entre 6% et 8% de la population. Pour sensibiliser le public à cette problématique, ProRaris organise, le 25 février, la journée internationale des maladies rares en Suisse (*lire ci-contre*).

## Absence de traitement

«Quand le diagnostic tombe, c'est un peu le monde qui s'écroule, admet le père lausannois, qui préside Le Cristal, l'association suisse du syndrome de l'X fragile. C'est évidemment difficile d'accepter d'avoir un enfant qui n'est pas «normal» car, lorsqu'on devient parent, on ne peut pas s'empêcher de faire des projections sur ce qu'il fera ou sera. Là, toutes les représentations s'effondrent.»

Tout cela à cause d'une protéine, responsable des connexions neuronales, qui fait mal son travail. Comme 80% des maladies rares, le syndrome de l'X fragile est d'origine génétique. Chez Louis-Romain, la mutation sur le chromosome X a eu lieu. Chez d'autres, ayant pu transmettre le syndrome à leur descendance, elle est au stade de prémutation et

diagnostic tombe, c'est un peu le monde qui s'écroule»

Sylvain Frei

peut, à l'âge adulte, provoquer chez la femme une ménopause précoce ou, chez l'homme surtout, un trouble neurodégénératif du type Alzheimer. Des maladies aussi orphelines. Pour l'heure, seul le diagnostic génétique existe; aucun traitement ne peut pallier les défaillances de la protéine. Des recherches se poursuivent, notamment au CHUV, mais c'est de la musique d'avenir.

La conséquence principale est le retard mental et les difficultés d'apprentissage. Louis-Romain a

joie de vivre, qui aime ce qui est technique et se montre très gentil et serviable», décrit son père. Mais il est aussi capable de poser trente fois de suite la même question. Il a aussi été propre très tard, il y a seulement un an. «Le surplus de travail équivaut sûrement à deux enfants», révèle Sylvain Frei, qui ajoute: «Mais nous ne l'échangerions pas contre un autre!»

## Progrès à l'école

Depuis la scolarité obligatoire, l'enfant fréquente l'école spécialisée Perceval, où il y suit aussi tous les traitements thérapeutiques. «Dans un monde idéal, ce serait bien s'il pouvait être intégré dans une scolarité normale, avance Sylvain Frei. En même temps, il a beaucoup progressé depuis qu'il est entré à l'école et il lui faut de toute façon un enseignement spé-

était loin d'être une évidence: le syndrome de l'X fragile ne figure pas dans la liste de l'assurance-invalidité. Il convient donc de faire passer les troubles sous un autre chiffre et, pour le même syndrome, les décisions de l'autorité peuvent être différentes selon la façon dont a été monté le dossier.

Le cas par cas, l'inconnu, l'incertitude sont caractéristiques des maladies rares. Raison pour laquelle des associations comme Le Cristal se forment et cherchent à comprendre. En octobre, Le Cristal va du reste lancer, avec le réseau européen, une grande enquête auprès des personnes concernées afin de mieux cibler leurs besoins. Les familles peuvent déjà s'annoncer.

**Le Cristal** Tel: 021 312 25 56; sur internet: [www.lecristal.ch](http://www.lecristal.ch)

## Une alliance et une journée d'action

● On parle de maladies rares quand une pathologie concerne moins d'une personne sur 2000. Il existe environ 7000 maladies orphelines, touchant un demi-million de patients en Suisse. Mais chacun est seul ou presque face à «sa» maladie, d'où le besoin de créer des associations. Celles-ci restent encore souvent trop petites. Depuis deux ans, ProRaris

fédère en Suisse un grand nombre de ces associations afin de donner une voix à ces patients disséminés. «Nous voulons faire pression sur l'opinion publique et les politiques», résume Esther Neiditsch, présidente de ProRaris. A l'agenda: un plan national maladies rares comme il en existe en Europe, des registres nationaux, la sécurité du droit au

traitement, un cadre législatif pour la recherche notamment. ProRaris travaille aussi aux échanges entre patients, proches, professionnels et grand public. Ainsi, à l'occasion de la journée internationale des maladies rares, l'Alliance organise demain, à l'Amphimax de l'UNIL, une journée sur le thème. Infos sur: [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch).

SANTÉ Un demi-million de Suisses souffrent de pathologies dites rares. Julie et sa maman,

# Les maladies orphelines

### GRANDS CADRES

«Notre objectif est que Julie soit la plus indépendante possible, car un jour nous n'y serons plus là.» Dans l'appartement familial à Sion, Christine de Kalbermatter parle de sa fille adulte avec douceur et tendresse. Cette maman souffre de dyspareunie (douleur de sexe) de Julie depuis sa naissance. Elle a plus de 60 ans, sa fille souffre de tétrasomie X. Elle est née avec quatre chromosomes X au lieu de deux.

ments de Julie ont mené à une série de «petites choses qui, prises isolément, ne poseraient pas de grosses difficultés». À l'entrée de problèmes de dyspareunie chez elle, Christine a porté un horreur des âges de 6 mois, pendant neuf mois. Nous avons d'ailleurs d'abord été un moment sur cela. » Les parents de Kalbermatter décident alors de consulter un généticien à l'hôpital de Genève. «Le diagnostic a ensuite été posé rapidement.»



«Ma fille, qui souffre de tétrasomie X, fait tout plus tard, mais elle le fait, à son rythme.»

CHRISTINE DE KALBERMATTER MAISON DE JEIE

Les conséquences de cette maladie peuvent provoquer un léger retard du développement physique, un retard de langage ou même des problèmes cardiaques et de la vue. «Julie a aussi un très faible tonus musculaire avec un manque de force. Elle peine à remonter une fermeture à cliquet par exemple. Elle a également des difficultés de coordination. Mais elle fait du ski, du vélo et fait l'école dans une classe normale depuis toujours», note Christine de Kalbermatter.

**Attente pour le diagnostic.** Avant d'être diagnostiquée, Christine de Kalbermatter a dû attendre deux ans. «Nous avons essayé au fil du temps. Christine parvenait à entendre des choses d'intérieur sans de connaître le diagnostic de leur maladie réelle. Les pa-

Petit à petit, à son rythme, Julie réussit à marcher, à parler, à lire. «Elle fait tout plus tard, mais elle le fait. Je suis fière, elle marche à 29 mois.» Intellectuellement, Julie a davantage de peine que sa camarade à lire, pour la lecture ou les mathématiques. «Mais elle se débrouille plutôt mieux que certains d'entre eux, à la limite par exemple.» Cependant, comme la fillette plain la barre très haut, elle souffre parfois de ses fatigues. «Elle a une mauvaise attitude d'ailleurs», note Christine de Kalbermatter. Julie n'a ni peur de la psychologie. «Nous nous battons pour qu'elle puisse avoir une formation. Ce n'est pas toujours facile, car il y a le fait de trouver de réelles barrières à franchir. Depuis, l'association de Julie s'efforce pour dans les milieux éducatifs de l'IAE, notamment à l'Institut national de la santé.



Julie, 12 ans et demi, a toujours suivi sa scolarité dans des classes traditionnelles. Elle a ainsi pu s'intégrer socialement dans son quartier. (IMAW)

Mais les parents d'adultes se battent au quotidien. «Julie n'a de travailler avec les lettres, elle a fait un stage à la Proportion suisse comme ça lui a plu. Or, la PRO-SUISSE a un partenariat avec la Proportion, c'est donc possible. Les notes de ma fille ne sont pas de la utopie.»

**Bien intégrée** L'association Julie est une belle intégration sociale, grâce à une aide très efficace dans les classes traditionnelles. «Julie a fait un stage dans le quartier; elle est capable de travailler petit monde d'été. Ce qui n'est pas si possible.

Elle est très bien placée en institution». Par contre, nous dit Christine de Kalbermatter, avec les années, la différence avec les autres camarades de l'âge de sa fille augmente. «Elle n'a pas de notes d'école, elle n'a pas de maison, elle est encore en train de se battre pour la faire venir à la maison. Elle est encore en train de se battre pour aller dans l'école. Nous travaillons avec l'Institut de la Proportion suisse.

Actuellement en médecine sociale, Julie rejoint une classe spécialisée au cycle d'intégration à Sion. «Nous sommes heureux que cela se passe ainsi pour notre fille, mais c'est difficile pour chaque personne.»

Dans la famille de Kalbermatter, l'héritage est identique à celui de tous autres familles. «Il y a de la vie, de la joie, de la tristesse, de la colère... La différence est que tout prend plus de temps pour Julie. Cela prend de temps pour la faire manger, pour qu'elle se douche, se lave les dents. Il faut toujours utiliser au grain», souligne Christine de Kalbermatter. Une gen de énergie est donc nécessaire, pour cette jeune fille qui n'est pas toujours facile.

Christine de Kalbermatter a appris à ne plus être sensible au regard des gens. «La maladie de Julie ne se voit pas. Les personnes entendent parfois une drôle de réaction.

quant à sa manière de parler par exemple. Mais elles ne sont pas les mêmes. Elles ont une manière de parler pour la cause des maladies rares. Elle témoigne d'ailleurs, au côté de Julie, lors de la journée d'information samedi à Lausanne (voir ci-dessous). «Nous sommes pas de tabou par rapport à la maladie de Julie. Nous en avons toujours parlé avec elle.» L'opinion est de rigueur, même si tout n'est pas toujours simple. «Je pense que beaucoup de gens, même s'ils ont des maladies rares, ne savent pas ce que ça veut dire. On fait des choses dans ce sens et on se sent pas capable.»

### COMME UN POISSON DANS L'EAU

Dans le salon de la famille de Kalbermatter, un tableau offre au-dessus du chemin d'entrée. Il représente bien Julie et sa maladie. Julie est comme un poisson rouge dans son bocal. Bien dans son monde à elle. Et pour rejoindre le bocal de monde normal, elle doit dépasser beaucoup d'obstacles, mais elle finit par y arriver, souligne Christine de Kalbermatter. Cette maman de 60 ans est elle aussi, avec les années, à faire confiance à sa carrière. Et au fil du temps à faire plus, car l'adulte n'est pas un bébé. Elle a toujours pour elle quelques choses à faire. Elle n'est pas une personne qui ne compte que pour elle-même. Mais je me rends compte qu'il faut vraiment lui faire confiance. Elle arrive à faire les choses, quand elle se sent prête. Elle est sûre, c'est elle-même qui veut. Parfois, Christine de Kalbermatter a été appelée à faire plus simple. Elle finit en fait d'autres bénéfices, souligne-t-elle en souriant. © CA



### Une journée pour en parler



Protona organise la deuxième édition de la journée d'information des maladies rares en Suisse, ce samedi 25 février de 9h30 à 17h au sein de l'Université de Lausanne (salle Amphithéâtre 390). Au programme de la journée de témoignages, rencontres, débats, tables rondes et ateliers d'information.

**Avec Pierre-Yves Maillard** A noter la présence du conseiller d'Etat vaudois Pierre-Yves Maillard. Il fera une allocution à 10h45. «Nous a toujours offert son soutien, c'est très précieux pour faire avancer le cas des maladies rares», note Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de Protona.

Le thème de 2012 étant la solidarité, Protona organise deux tables rondes sur ce sujet. La première aura lieu à 11h15, avec des témoignages de patients. C'est à ce moment-là qu'interviendra le Malade suisse Christine de Kalbermatter pour évoquer la maladie de sa fille Julie. Un débat modéré par le Dr Armand Bommart, médecin adjoint au service de médecine génétique des hôpitaux universitaires de Genève.

Une deuxième table ronde aura lieu sur pied à 14 heures, avec la participation de Pascal Stupier, directeur de l'Office fédéral de la santé publique, des professeurs Amélie Gattolin, médecin-chef du service d'information médicale des hôpitaux universitaires de Genève, et Anthea Dupont-Parga, médecin-chef du service de pédiatrie du CHUV. Un représentant des entreprises pharmaceutiques sera également présent, il s'agit de Martin Hubel, responsable communication de Danone dans les entreprises pharmaceutiques en Suisse. Un débat modéré par le journaliste parlementaire Serge Garry.

Le but de cette journée est d'être le plus proche possible des préoccupations des patients et de leur familles. Toutes les personnes touchées par les maladies rares sont les bienvenues. © CA

Plus d'infos et réservations au 02 89 61 36 ou par mail à contact@protona.ch. Réservations en français.

de Sion, témoigneront lors de la journée d'information samedi à Lausanne.

# gagnent à être connues



Il existe 7000 à 8000 maladies rares connues aujourd'hui, mais de nouvelles maladies sont découvertes chaque jour. DR



## Le combat de David contre Goliath

Est considérée comme maladie rare une pathologie touchant moins d'une personne sur 2000. Difficile dès lors de se faire entendre. Proraris l'a compris. Elle rassemble les personnes souffrant de toutes les pathologies rares. Parce que l'union fait la force.

Même si le combat est titanesque... La lutte des patients de maladies rares fait un peu penser au combat de David contre Goliath. C'est le cas dans le domaine de la reconnaissance, par exemple. L'assurance invalidité ne reconnaît de loin pas toutes les maladies rares. La personne touchée doit se battre des années, voire même toute sa vie, pour obtenir de l'aide tant au niveau de la formation qu'au niveau financier.

Qui dit maladie rare dit aussi peu ou pas de recherches. Un nombre infime de personnes atteintes par tel ou tel symptôme n'intéresse guère le marché des médicaments.

D'où des traitements pas toujours faciles à trouver et souvent très chers. Un cercle vicieux d'où il est presque impossible d'en sortir.

Pourtant, les maladies rares concernent plus de trente millions de personnes dans l'Union européenne, soit 6,5% de la population. Personne n'est à l'abri de voir son enfant ou l'un de ses proches être atteint par l'une de ces pathologies.

La prise de conscience reste cependant encore lente. En Suisse, Proraris n'a vu le jour qu'en 2010. Cela fait ainsi deux ans à peine que les malades disposent d'un organisme prêt à les écouter et à défendre leurs intérêts. Si Proraris est née sous l'impulsion de personnes concernées, ce n'est pas un hasard. Les combats sont plus efficaces lorsqu'ils viennent de la base. Du terrain. Là où les gens luttent au quotidien. A mille lieues des théoriciens en tous genres. ©

## «Le diagnostic peut parfois prendre vingt à trente ans»

500 000 personnes sont touchées par les maladies rares en Suisse. Sous ce terme de maladies rares sont rassemblées toutes les maladies touchant moins d'une personne sur 2000. Autre particularité: elles nécessitent des efforts combinés spéciaux pour leur prise en



charge. «Comme il faut faire appel à plusieurs spécialistes, le diagnostic met du temps à être établi. Certaines personnes doivent attendre dix, vingt ou trente ans pour savoir ce dont elles souffrent», souligne Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de Proraris, l'Alliance des maladies rares en Suisse. Il existe entre 7000 et 8000 pathologies connues à ce jour et de nouvelles maladies sont découvertes régulièrement. «80% de

ces maladies sont génétiques. Elles touchent des enfants, mais aussi des adultes.» Si les maladies rares sont diverses, les personnes qui en souffrent ont des problèmes communs comme le manque d'information, la non-reconnaissance publique de leur mal et des lacunes dans la prise en charge. «Nous demandons une politique globale de prise en charge. Il faut également améliorer les soins et, sur-

tout, stimuler la recherche», ajoute Anne-Françoise Auberson. Plus de souplesse de l'AI Par ailleurs, certaines maladies rares ne sont pas reconnues par l'assurance invalidité (AI). «Nous voudrions davantage de souplesse de sa part», Proraris, fondée en juin 2010, fédère aujourd'hui 45 associations sur une centaine existant en Suisse. Son but est d'informer, encore et

encore. «Nous recueillons les informations auprès des patients et les répercutons au niveau national et auprès des politiciens.» Proraris est d'ailleurs le bébé de personnes concernées par les maladies rares. «Elles sont elles-mêmes atteintes par l'une de ces maladies ou sont des proches de malades», note la vice-présidente. Depuis sa fondation, l'association espère en l'élaboration d'un plan national maladies rares. Un vœu exaucé récemment. «Nous

sommes heureux car, en novembre dernier, le directeur de l'Office fédéral de la santé publique a annoncé l'élaboration d'un plan national maladies rares. Nous comptons beaucoup là-dessus.» Prochaines étapes pour Proraris: l'association voudrait être reçue par la commission de santé, puis par le conseiller fédéral Alain Berset. «Nous essayons de faire bouger les choses le plus possible», conclut Anne-Françoise Auberson. © CSA

## «Bien encadrés, mais seuls...»

Par Céline Monay,



Patrick et Florence Mayor souhaitent vivre le plus normalement possible avec leur fils Robin.

**MALADIES RARES • Samedi 25 février, les meilleurs spécialistes suisses sont réunis à Lausanne à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. Confrontés à cette problématique, de jeunes parents lausannois témoignent.**

«Nous sommes très bien encadrés mais, malgré cela, on se sent très seuls», lancent d'emblée Florence et Patrick Mayor. La vie de ce couple de Lausannois a basculé en 2009, à la naissance de leur fils. Robin, 17 mois, est atteint d'une maladie génétique rare appelée macrocéphalie - malformation capillaire (M-MC). «Cela a été un choc car, enceinte, rien ne laissait présager un quelconque problème. Les contrôles prénataux étaient bons», se souvient Florence Mayor. Les six premiers mois de grossesse se déroulent normalement. Mais, à six mois et demi, elle doit être hospitalisée au CHUV à Lausanne suite à de fortes contractions. Elle reste alitée pendant cinq semaines avant d'accoucher de Robin à 7 mois et demi de grossesse. «L'accouchement s'est mal passé. Personne n'avait décelé qu'il avait un gros périmètre crânien», résume-t-elle. Malgré sa précocité, Robin affiche sur la balance le poids d'un bébé né à terme alors que ses organes ne le sont pas. «Au service de néonatalité, ils l'ont alors fait examiner par la généticienne», précise le couple. Les tests ADN ne laissent rien entrevoir et pour cause: le mal dont souffre Robin n'est pas identifiable par les gènes. Ce n'est que par le biais de recoupements de symptômes cliniques que les spécialistes parviennent à mettre un nom sur la maladie de Robin: la macrocéphalie - malformation capillaire (M-MC). Elle se caractérise par une malformation capillaire cutanée associée à une macrocéphalie ayant tendance à augmenter progressivement, des anomalies de la croissance somatique, notamment une asymétrie du corps et du cerveau, et un visage typique. Dans la littérature scientifique, à peine plus d'une centaine de cas ont été diagnostiqués.

### Aberrations administratives

Robin suit chaque semaine, trois séances de thérapie pour traiter les symptômes de la maladie. Florence et Patrick Mayor sont également conseillés par le Service éducatif itinérant (SEI) qui les suivra jusqu'à l'entrée à l'école ou le placement en institution de leur fils. «Que ce soit au CHUV ou au SEI, le suivi est très bon mais il manque un répondant direct, une information centralisée», constate Florence Mayor. Une fois le choc de l'annonce passé, les nouveaux parents sont rapidement confrontés à des problèmes plus terre-à-terre. «On a pensé que Robin serait à l'AI toute sa vie. Mais non, pas du tout!», lance-t-elle. Trop rare pour être répertoriée, la maladie de Robin n'est en effet pas couverte par l'Assurance invalidité. «C'est

une aberration, ajoute-t-elle. Pour le moment, l'assurance maladie (LAMAL) prend en charge tous les frais mais en sera-t-il toujours ainsi?»

## **Solidarité et soutien**

Les jeunes parents attendent beaucoup de cette journée internationale des maladies rares qui a lieu ce samedi. L'accès au diagnostic et à la formation, la prise en charge par la LAMAL ou l'AI, l'intégration scolaire et professionnelle sont différentes facettes de l'entraide nécessaire à la lutte contre la maladie. Si cette journée permet de mieux faire connaître les problématiques liées aux maladies rares, elle est surtout synonyme de rencontres et de solidarité. «On se sent moins seuls. Nous sommes conscients de l'impossibilité de trouver un remède miracle mais les recherches permettront peut-être un jour de détecter et d'anticiper la maladie».

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, Pro Raris met sur pied une grande journée de mobilisation, le samedi 25 février, de 9h30 à 17h, dans la salle Amphimax 350 de l'Université de Lausanne. Cette journée sur le thème de la solidarité aura lieu en présence de Pierre-Yves Maillard, Conseiller d'État, en charge du Département de la santé et de l'action sociale du Canton de Vaud et de Pascal Strupler, Directeur de l'Office fédéral de la santé publique.

# «NOUS RÉCLAMONS UNE PLUS GRANDE SÉCURITÉ»

**MALADIES RARES** ProRaris organise une grande journée d'information le 25 février pour réclamer un meilleur accès aux diagnostics et aux soins.

Il y a vingt-sept ans, Esther Neiditsch perd sa fille âgée alors de 5 ans des suites d'une maladie rare. Impuissante. Depuis, elle se bat pour un meilleur accès aux soins et aux diagnostics. Elle est aussi la présidente de ProRaris, une alliance contre les maladies rares qui regroupe de nombreuses associations et personnes isolées frappées par ce problème. Le 25 février à Lausanne est organisée une Journée internationale des maladies rares. En présence, notamment, du conseiller d'Etat Pierre-Yves Maillard, responsable de la Santé et de l'Action sociale du canton de Vaud, ainsi que de Pascal Strupler, directeur de l'Office fédéral de la santé publique.

Un événement d'autant plus important que toujours plus de personnes – près de 500 000 en Suisse – sont frappées par l'une ou l'autre de ces maladies rares.

● **Esther Neiditsch, comment expliquer qu'il y a toujours plus de maladies rares?**  
C'est notamment dû à la génétique qui permet de poser des diagnostics beaucoup plus précis qu'autrefois. Aujourd'hui, on compte entre 7000 et 8000 maladies orphelines, plus ou moins graves. Et ce nombre va encore évoluer.

● **Est-il vraiment important de mettre un nom sur toutes ces maladies?**

Absolument. Plus on peut cibler une maladie, plus la prise en charge est efficace. Sans compte que les faux traitements ont un coût énorme.

● **Poser un diagnostic reste excessivement compliqué.**  
Effectivement. Des patients attendent parfois trente ans jusqu'à ce qu'on parvienne à diagnostiquer leur maladie. Raison pour laquelle nous réclamons un registre national qui recense les maladies rares et les centres d'expertise. Cela étant, certaines maladies sont tellement rares qu'elles nécessitent une prise en charge à l'étranger. De fait, plus une maladie est rare, plus les médecins sont rares.

● **ProRaris s'active pour que les maladies rares soient mieux prises en considération. Qu'attendez-vous exactement?**  
On œuvre pour qu'il y ait un plan national des maladies rares. Actuellement, les patients vivent dans une grande insécurité, car rien ne leur garantit l'accès aux soins et aux traitements. Dernièrement, un de nos membres a perdu un œil parce que son assurance refusait de payer un médicament orphelin. Il faut impérativement que les choses changent!

● **Aujourd'hui, les assurances sont libres de rembourser ce qu'elles veulent?**

Plus ou moins. En 2010, le Tribunal fédéral a donné raison à une assurance. Cette dernière ne voulait pas financer un médicament de plusieurs centaines de milliers de francs ne figurant pas sur la liste de la LAMal. Et fixé un seuil de 100 000 francs par an. Du coup, certaines caisses maladie se

« Il faut parfois trente ans pour diagnostiquer une maladie »

Esther Neiditsch, présidente de ProRaris

sont alignées sur cet arrêt. Ce qui est dramatique. Mais, suite à cela, plusieurs postulats ont été déposés à Berne et un projet de stratégie nationale sur les maladies rares va être mis en consultation. Nous y sommes impliqués. C'est important, car certaines maladies sont tellement rares que les patients en sont les meilleurs experts.

\* Salle Amphimax 350 à l'Université de Lausanne, le 25 février de 9 h 30 à 17 h.

● **PASCALE BIERI**  
pascale.bieri@edpresse.ch

Près de 500 000 personnes sont frappées par une maladie rare en Suisse. La fille d'Esther Neiditsch en avait également été atteinte.



MAJID PERAZ



## **MALADIES RARES**

### **Journée internationale**

ProRaris, l'Alliance maladies rares Suisse, organise la deuxième journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 25 février 2012 à l'Université de Lausanne, salle Amphimax 350.

M. Pierre-Yves Maillard, conseiller d'Etat en charge du Département de la santé et de l'action sociale du canton de Vaud, inaugurera cette journée d'information placée sous le signe de la solidarité. ● C/AG

# PRORARIS



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

## Internet

## Journée internationale des maladies rares - 25 février 2012

Berne (ots) - La Société Suisse de Pneumologie s'engage

Les maladies rares nécessitent une attention particulière et des traitements appropriés. À l'occasion de la Journée internationale des maladies rares du 25 février 2012, la Société suisse de pneumologie prend l'initiative de créer le groupe de travail «Pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares». Celui-ci est composé de divers spécialistes du domaine et aura pour but d'améliorer la prise en charge et le traitement des patients concernés.

Afin d'améliorer la situation et de sensibiliser le public et les professionnels de santé aux maladies rares, la cinquième Journée internationale des maladies rares aura lieu en Suisse le 25 février 2012. Elle est coordonnée par ProRaris - Alliance Maladies Rares Suisse, en collaboration avec les alliances nationales de maladies rares dans 25 pays européens.

On estime qu'environ 500'000 personnes souffrent d'une maladie rare en Suisse. Ces maladies sont souvent graves, chroniques et peuvent mettre la vie en danger. Elles sont souvent mal comprises par les patients et leur famille, qui éprouvent des difficultés à accéder aux informations concernant leur maladie. Ces maladies reçoivent aussi peu d'attention de la part du système de santé, empêchant que des traitements médicaux appropriés soient mis à disposition de ceux qui en ont besoin.

A l'occasion de cette Journée, la Société Suisse de Pneumologie annonce la création d'un Groupe de travail spécifique. Le Groupe de travail «Pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares» est composé de spécialistes suisses ayant une expertise dans le domaine des maladies pulmonaires rares provenant de toute la Suisse. Il est dirigé par le Dr Romain Lazor, Service de pneumologie du Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) à Lausanne.

Les pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares regroupent plus d'une centaine d'affections touchant le système respiratoire, telles que la fibrose pulmonaire idiopathique, la lymphangioléiomyomatose, la dyskinésie ciliaire primitive ou la protéinose alvéolaire. Plusieurs milliers de personnes sont atteintes par l'une ou l'autre de ces maladies en Suisse. Le Groupe de travail vise à améliorer la prise en charge de ces patients en améliorant les pratiques diagnostiques, en proposant une prise en charge structurée ainsi qu'une collaboration avec d'autres disciplines médicales afin de traiter le patient dans sa globalité. L'amélioration de la prise en charge passe aussi par une formation ciblée des médecins.

Des informations spécifiques destinées aux patients et à leur famille ont également été développées en collaboration avec la Ligue Pulmonaire Suisse. Le Groupe de travail a déjà été invité à s'exprimer sur la classification des maladies pulmonaires rares dans le cadre de la 11ème révision de la Classification Internationale de Maladies (CIM-11) de l'Organisation Mondiale de la Santé.

Dr Werner Karrer  
Président  
Société Suisse de Pneumologie (SSP)

Dr Romain Lazor  
Président  
Groupe de travail Pneumopathies interstitielles et maladies  
pulmonaires rares SSP

La Société Suisse de Pneumologie (SSP) est l'organisation professionnelle des médecins et chercheurs, qui se sont spécialisés dans la recherche, le diagnostic et le traitement des maladies pulmonaires et respiratoires. La SSP encourage le développement et les progrès de la pneumologie dans la recherche, l'enseignement et la pratique et représente ses intérêts face au public, aux sources de financement et aux politiciens. Les activités de la SSP sont très diverses: organisation de l'assemblée annuelle avec un congrès scientifique, définition et soutien de la formation continue et même création de lignes directrices. La SSP s'engage également au niveau européen pour les pneumologues suisses dans le cadre de l'association européenne (European Respiratory Society ERS)

## La deuxième journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

Une démarche solidaire vers l'élaboration d'un plan national!



Forte du succès retentissant de l'édition 2011, ProRaris, l'Alliance Maladies Rares-Suisse, organise la deuxième journée internationale des maladies rares en Suisse, le samedi 25 février 2012 à l'Université de Lausanne. Pierre-Yves Maillard, Conseiller d'Etat en charge du Département de la Santé et de l'Action Sociale du Canton de Vaud, inaugurera cette journée d'information placée sous le signe de la solidarité.

Genève, le 7 février 2012- Largement méconnue il y a un an, la problématique des maladies rares fait aujourd'hui partie du paysage politique et médiatique suisse. ProRaris, l'Alliance Maladies Rares -Suisse, avec les patients et leurs associations, peut désormais compter sur une solide communauté d'intérêts qui réunit des professionnels de la santé, des scientifiques, des politiciens et des médias. En novembre dernier, le Directeur de l'Office fédéral de la santé publique, Pascal Strupler, a annoncé l'élaboration d'une stratégie nationale maladies rares.

ProRaris salue cette avancée qui témoigne d'une réelle prise de conscience publique. Cependant, la situation de milliers de patients reste inchangée et s'est même dégradée suite à l'arrêt du Tribunal Fédéral, Morbus Pompe, du 23 novembre 2010. En rendant cette décision, le TF a donné raison à une assurance qui refusait de rembourser le médicament Myozyme, jugé trop cher<sup>1</sup>, et pose le principe de la limite d'un remboursement annuel par patient. Par conséquent, de nombreuses personnes atteintes de pathologies rares se voient refuser la prise en charge par leur assurance qui, nonobstant tout risque de dégradation de la santé, se réfère à la limitation de remboursement proposée par la cour suprême.

Il existe plus de 7'000 pathologies rares répertoriées à ce jour qui affectent environ 6,5% de la population. L'errance diagnostique, le manque d'information et de recherche scientifique, l'isolement psycho-social, les lacunes de la prise en charge et particulièrement l'insécurité des prestations des assurances demeurent des souffrances et des difficultés inhérentes à ces maladies.

La journée internationale des maladies rares 2012 a pour objectif de donner la parole à tous ceux qui sont impliqués dans la problématique des maladies rares, mais particulièrement aux patients dont les témoignages et les expériences sont indispensables à l'élaboration des politiques qui les concernent. Le programme de la journée comprendra, entre autres, deux tables rondes abordant le thème de la solidarité à l'échelle individuelle ainsi que sur le plan national. L'intégration sociale, le rôle des assurances, des médecins et des associations, les répercussions psychologiques sur les patients et le développement de l'information médicale sur internet seront au coeur du débat.

Pour cette deuxième journée, ProRaris peut compter sur la présence de Pascal Strupler, Directeur de l'Office fédéral de la santé publique, du Professeur Andrea Superti-Furga, Médecin-chef du Service de pédiatrie au CHUV, de Christina Fasser, Directrice de Retina Suisse et Présidente de Retina International et du Professeur Antoine Geissbuhler, Médecin-chef du service de cybersanté et télémédecine aux HUG. Pius Gyger, Directeur Politique de la

Santé chez Helsana, et Martin Rubeli, Responsable communication de l'Association des entreprises pharmaceutiques en Suisse (VIPS), participeront à la deuxième table ronde. Une plage horaire sera également prévue pour le networking et la visite des stands des associations de patients.

*«Sur la base d'une première édition qui avait accueilli plus de 450 personnes, cette deuxième journée helvétique a pour vocation d'orienter le débat sur l'élaboration de mesures nationales améliorant la situation des personnes souffrant de maladies rares»,* explique Esther Neiditsch, Présidente de ProRaris.

*«Dans la continuité de la première édition, nous avons souhaité accorder une place centrale aux témoignages de patients et de leurs proches car c'est avant tout une journée qui leur est dédiée!»* conclut Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris.

### **Qu'est-ce qu'une maladie rare ?**

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000 et qui nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. D'origine génétique dans 80% des cas, les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. La plupart se déclarent au plus jeune âge alors que certaines se dissimulent pendant de longues années. Les maladies rares concernent 30 millions de personnes dans l'Union européenne, soit 6,5% de la population.

### **A propos de ProRaris**

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares – Suisse a été fondée en juin 2010. Elle a pour mission de regrouper les associations suisses de maladies rares et les malades isolés afin de faire connaître et défendre leurs intérêts communs. Le comité de ProRaris est majoritairement constitué de patients et de leurs proches. L'Alliance s'est notamment fixé comme objectif l'élaboration et la mise en oeuvre d'un Plan National Maladies Rares en Suisse. Elle oeuvre également à faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public, à recenser les difficultés des patients, à former et informer toutes les parties prenantes et à encourager la recherche scientifique, clinique et social. Enfin, ProRaris représente les patients au sein du Groupe d'intérêt « CI Maladies Rares » fondé sous la présidence de la Conseillère nationale Ruth Humbel en septembre 2011.



## Proraris - Alliance Maladies Rares

Journée ayant l'objectif de faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public. Afin d'atteindre cet objectif seront présent des témoignages de patients et des personnalités telles que Pierre-Yves Maillard (Conseiller d'Etat).

<b>Quand</b>	<b>Le 25.02.2012</b> 9h30 à 17h
<b>Où</b>	<b>UNIL</b>  Salle Amphimax 350  1015 Lausanne  m1: UNIL-Sorge
<b>Entrée</b>	Entrée libre

## Les Blogs

### Proraris - 2e journée internationale des maladies rares

Je voulais juste mentionner cela.

ProRaris, Alliance Maladies Rares – Suisse, qui fédère les associations suisses de patients atteints de maladies rares organise le 25 février à Lausanne leur 2eme journée internationale des maladies rares. Si vous êtes intéressés, de plus amples renseignements sur leur site, ainsi que l'inscription si vous souhaitez y participer.

<http://www.proraris.ch/>

## Journée internationale des maladies rares en Suisse

Publié par Gabriella Sconfitti

**Cette deuxième édition aura lieu le samedi 25 février à l'UNIL, en présence de M. Pierre-Yves Maillard.**

La deuxième édition de la **Journée internationale des maladies rares en Suisse 2012** est organisée

**le samedi 25 février 2012  
de 9h30 à 17h  
Université de Lausanne, salle Amphimax 350**

Cette journée s'articulera autour du thème de la solidarité. Elle est organisée par ProRaris, Alliance maladies rares-Suisse.

Aux côtés de ProRaris et des associations de patients, l'administration fédérale, les politiciens, les médecins et hôpitaux et les médias se mobilisent au nom d'une solidarité nationale pour les maladies rares. Lors de cette deuxième journée, toutes ces parties prenantes seront présentes pour débattre, informer et être à l'écoute.

Le programme de la journée laissera une grande place aux témoignages ainsi qu'aux échanges informels entre les associations, leurs membres et le public.

Parmi les personnalités présentes:

**Pierre-Yves Maillard**, Conseiller d'État, en charge du Département de la santé et de l'action sociale du Canton de Vaud

**Pascal Strupler**, Directeur de l'Office fédéral de la santé publique



**JOURNÉE INTERNATIONALE DES  
MALADIES RARES EN SUISSE**  
Sur le thème de la solidarité  
**LE SAMEDI 25 FÉVRIER 2012 DE 09H30 À 17H00**  
**UNIVERSITÉ DE LAUSANNE, SALLE AMPHIMAX 350**  
Route de la Sorge | 1015 Lausanne

Inscription obligatoire jusqu'au 28 février 2012 sur [www.pro-raris.ch](http://www.pro-raris.ch)



Depuis le gare de Lausanne:  
prendre la M2 jusqu'à Corbe-Écluse, puis la M1  
jusqu'à l'arrêt « UNIL - Sorge »  
Depuis le gare de Romanel:  
prendre la M1 jusqu'à l'arrêt « UNIL - Sorge »

**PRO RARIS**  
Alliance maladies rares - Suisse  
www.pro-raris.ch

Cette deuxième édition aura lieu le samedi 25 février à l'UNIL, en présence de M. Pierre-Yves Maillard.

La deuxième édition de la Journée internationale des maladies rares en Suisse 2012 est organisée

le samedi 25 février 2012

de 9h30 à 17h

Université de Lausanne, salle Amphimax 350

Cette journée s'articulera autour du thème de la solidarité. Elle est organisée par ProRaris, Alliance maladies rares-Suisse.

Aux côtés de ProRaris et des associations de patients, l'administration fédérale, les politiciens, les médecins et hôpitaux et les médias se mobilisent au nom d'une solidarité nationale pour les maladies rares. Lors de cette deuxième journée, toutes ces parties prenantes seront présentes pour débattre, informer et être à l'écoute.

Le programme de la journée laissera une grande place aux témoignages ainsi qu'aux échanges informels entre les associations, leurs membres et le public.

Parmi les personnalités présentes:

Pierre-Yves Maillard, Conseiller d'État, en charge du Département de la santé et de l'action sociale du Canton de Vaud

Pascal Strupler, Directeur de l'Office fédéral de la santé publique



13 février 2012

**Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse**

Début:25/02/2012 09:30

Fin:25/02/2012 17:00

Lieu:Université de Lausanne

Lieu détaillé:

Salle Amphimax 350, Université de Lausanne

Type d'évènement: Conférence

Catégorie:

Examens et analyses  
Maladies génétiques  
Médicaments / Traitements

**La Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse 2012**

**Le samedi 25 février 2012 De 9h30 à 17h00 Salle Amphimax 350, Université de Lausanne**

sur le thème de la solidarité

en présence, notamment, de :

- Pierre-Yves Maillard, Conseiller d'État, en charge du Département de la santé et de l'action sociale du Canton de Vaud
- Pascal Strupler, Directeur de l'Office fédéral de la santé publique

Aux côtés de ProRaris et des associations de patients, l'administration fédérale, les politiciens, les médecins et hôpitaux et les médias se mobilisent au nom d'une solidarité nationale pour les Maladies Rares. Lors de cette deuxième journée, toutes ces parties prenantes seront présentes pour débattre, informer et être à l'écoute.

Pour les personnes concernées par une Maladie Rare, la solidarité apporte du courage et de l'espoir. L'accès au diagnostic et à la formation, la prise en charge par la LAMAL ou l'AI, l'intégration scolaire et professionnelle sont différentes facettes de l'entraide nécessaire à la lutte contre la maladie.

Le programme de la journée laissera une grande place aux témoignages ainsi qu'aux échanges informels entre les associations, leurs membres et le public.

ProRaris se réjouit de vous accueillir lors de cette deuxième édition helvétique.

Le Comité de ProRaris

Contact et inscriptions :

Catherine Bagnoud, Dynamics Group 022 308 62 21, cba@dynamicsgroup.ch

Plus d'information sur le site internet: [Site de ProRaris](#)



La solidarité sera au coeur de la 2ème journée internationale des maladies rares en Suisse. © ProRaris

Par: Sophie Badoux/UNICOM

- Sur le campus

#### La solidarité au coeur de la journée internationale des maladies rares

Le samedi 25 février aura lieu, à l'UNIL et pour la deuxième fois en Suisse, la journée internationale des maladies rares sur le thème de la solidarité. Inscriptions jusqu'au 20 février.

L'UNIL accueille le 25 février 2012, de 9h30 à 17h à l'Amphimax, des acteurs politiques, sociaux et scientifiques pour débattre d'un important enjeu de santé publique : les maladies «orphelines».

#### En présence de Pierre-Yves Maillard

Tables rondes, témoignages et conférences agrémenteront la réflexion tout au long de la journée, qui se déroulera en présence de Pierre-Yves Maillard, conseiller d'Etat vaudois en charge du Département de la santé et de l'action sociale. Organisée par l'association ProRaris (Alliance Maladies Rares - Suisse), créée en 2010, la journée se veut un lien entre les personnes atteintes de maladies rares et en quête de solidarité au quotidien et les associations de patients, l'administration fédérale ou les médecins. Des sujets comme l'intégration scolaire et professionnelle y seront également débattus.

#### 500'000 personnes touchées en Suisse

Pour obtenir le titre de maladie rare, il faut que l'affection touche moins d'une personne sur 2'000, selon le seuil officiel européen. Aujourd'hui, on compte plus de 7'000 maladies rares différentes en Europe, ce qui finalement concerne environ 30 millions d'Européens. En Suisse, le nombre de personnes atteintes a été estimé à 500'000. Les défis scientifiques et sociaux sont donc également

nombreux. Trop souvent, ces maladies ne sont pas tout de suite bien diagnostiquées, ce qui pose des problèmes médicaux et psychologiques aux patients.

#### La mucoviscidose à L'Eprouvette

Par ailleurs, L'Eprouvette, le laboratoire de l'UNIL ouvert au public, propose depuis 2010 des ateliers pour les associations de patients atteints de maladies rares. Après deux premières éditions sur les syndromes d'Ehler-Danlos et de l'X-fragile, le laboratoire propose prochainement un atelier sur la mucoviscidose. Le 17 mars prochain, des patients et leurs proches pourront ainsi aller à la découverte de l'ADN et comprendre le fonctionnement des mutations génétiques. Ces expériences pratiques en laboratoire permettent également d'ouvrir la discussion sur la maladie de manière plus générale.

- **Journée internationale des maladies rares en Suisse**  
Samedi 25 février 2012, 9h30-17h, Université de Lausanne, Amphimax salle 350  
Inscriptions et informations : [www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch)

# PRO RARIS



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

## Radio

## Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de Proraris



Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de Proraris. [DR]

La journée internationale des maladies rares a lieu ce samedi. A cette occasion, l'association suisse Proraris organise une journée de discussions et de débats sur le thème de la solidarité à l'Université de Lausanne. On estime à 6% le nombre de personnes touchées par ces pathologies orphelines à travers le monde.

source : <http://www.rsr.ch/#/la-1ere/programmes/l-invite-du-12h30/?date=24-02-2012>



24 février 2012

## L'INFO À CHAUD

**Journée internationale des maladies rares: 6 à 8% de la population touchée. - 24.02.2012 - 09h59**

Journaliste: Katrine Briguet

**PRORARIS**



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

Cinq cent mille personnes en Suisse sont touchées par une maladie rare, ce qui représente six à huit pourcent de la population. En Europe, on compte 30 millions de malades concernées par l'une des huit mille maladies rares répertoriées, un chiffre en constante augmentation. Ces pathologies engendrent des problèmes spécifiques. En premier lieu, le diagnostic, souvent difficile à poser. Puis l'isolement, la complexité à trouver un traitement, ou encore les problèmes pour la prise en charge par les assurances maladies ou AI. Afin d'améliorer la situation et sensibiliser le public, la cinquième Journée des maladies rares aura lieu demain (samedi), une journée coordonnée par ProRaris en collaboration avec les alliances nationales de maladies rares dans 25 pays européens.

source : <http://www.rhonefm.ch/fr/informations/infos-a-chaud/journee-internationale-des-maladies-rares-6-a-8-de-la-population-touchee-313-49237>

## Maladies rares : du laboratoire au traitement



La recherche sur les maladies rares est négligée par les laboratoires pharmaceutiques. [Chlorophylle - Fotolia]

Elles sont rares mais concernent un demi-million de personnes en Suisse. Ces maladies dites orphelines sont mal connues des scientifiques et négligées par les laboratoires pharmaceutiques. La conséquence est qu'il faut des années d'attente pour espérer des traitements.

Impatience lance le débat, interroge des patients et des médecins et répond en direct aux questions des auditeurs.

Source : <http://www.rsr.ch/#/la-1ere/programmes/impatience/?date=22-02-2012>

## Patients cherchent traitements désespérément



Jacques S. Beckmann, Danielle Martinet et Sébastien Jacquemont, chercheurs en maladies orphelines (CHUV, Lausanne). [unil.ch]

On les appelle rares, car ces maladies affectent moins d'une personne sur deux mille... "Babylone" voyage aux côtés des patients ou des familles de patients dans leur parcours du combattant pour comprendre leur maladie et trouver des traitements pour soigner leurs proches.

Source : <http://www.rsr.ch/#/espace-2/programmes/babylone/?date=16-02-2012>

# PRO RARIS



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

## Télévision

## Les Infos

En Suisse, on estime à 500'000, le nombre de personnes qui souffrent d'une maladie dite "rare".



Source : <http://www.latele.ch/recherche?fulltext=maladies+rares>

## Ce samedi est officiellement consacré en Suisse aux maladies rares

Ces maladies, appelées également maladies orphelines, touchent 500'000 personnes.



Source : <http://www.tsr.ch/video/info/journal-12h45/3810684-ce-samedi-est-officiellement-consacre-en-suisse-aux-maladies-rares.html>

# PRO RARIS



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

## Presse alémanique

# PRO RARIS



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

## Presse écrite

## Seltene Gendefekte mit verheerenden Folgen

Forscher versuchen, die Mechanismen aussergewöhnlicher Krankheiten zu entschlüsseln – um Patienten besser helfen zu können

VON ANKE FOSSGREEN

Die Patienten haben die unterschiedlichsten Symptome: ein Neugeborenes mit einer massiven Gelbsucht, eine 30-Jährige, die langsam erblindet, Familienmitglieder, die in Händen und Füssen das Gespür verlieren. Gemeinsam ist den Betroffenen, dass sie eine seltene Erkrankung haben (siehe Kasten).

Letzte Woche trafen sich Experten in Basel beim ersten internationalen Kongress über die Erforschung von seltenen Erkrankungen. Meist sind defekte Gene schuld. So auch bei der «Crigler Najjar Krankheit», einem Leberschaden, der sehr selten bei Neugeborenen auftritt. Etienne Sokal von der katholischen Universität Löwen in Belgien erforscht derartige Leberschäden bei Kindern, die nach der Geburt eine anhaltende Gelbsucht entwickeln.

Bei den kleinen Patienten ist ein bestimmtes Enzym defekt.

Normalerweise wird der rote Blutfarbstoff in das Zwischenprodukt Bilirubin abgebaut, das dann in der Leber durch Enzyme unschädlich gemacht wird. Arbeitet ein solches Enzym nicht richtig, sammelt sich das gelbe Bilirubin an. Früher starben die Kinder oft kurz nach der Geburt oder entwickelten geistige Störungen. Heute werden die Betroffenen lebenslang zwölf Stunden am Tag mit einer Lichttherapie behandelt. Das Licht zerstört das in die Haut eingelagerte Bilirubin.

Sokal arbeitet mit seinem Team jedoch an einer ursächlichen Therapie. Er möchte das fehlende Leberenzym bei den Kindern ersetzen und zwar durch die Transplantation von gesunden Leberzellen. Da Spenderorgane rar sind, plant er Leberstammzellen zu verpflanzen. Bereits 2009 wurde der erste Patient mit diesen Zellen behandelt. Doch um grössere Studien durchzuführen, müssen die Forscher strenge Auflagen

erfüllen – die gleichen wie bei Studien zum Testen neuartiger Medikamente. Im nächsten Jahr, hofft Sokal, sei er so weit, den kranken Kindern gesunde Leberzellen einsetzen zu können.

Auch bei der Augenkrankheit Retinitis pigmentosa sind Mutationen in verschiedenen Genen schuld am schleichenden Verlust der Sehkraft. Derzeit testen Forscher Gentherapien aus. In den letzten Jahren haben sie bereits

mehr als 30 betroffenen Menschen funktionstüchtige Gene ins Auge gespritzt – mit zum Teil beachtlichem Erfolg.

Doch das ist erst der Anfang. Unter der Augenkrankheit, bei der die Netzhaut langsam kaputt geht, werden Defekte in mehr als 40 Genen zusammengefasst. Eine besonders schwere Form ist die X-chromosomal gekoppelte Retinitis pigmentosa, die bei Betroffenen schon mit 30 bis 40 Jahren

zur Erblindung führen kann. «Bei Hunden kommt natürlicherweise ein ganz ähnlicher Defekt vor», sagte Alfred Lewin von der University of Florida. Ihm und seinem Team ist es kürzlich gelungen, diesen Hunden durch eine speziell angepasste Gentherapie etwas Augenlicht zurückzugeben. Lewin plant erste Verträglichkeitsstudien beim Menschen.

### Patienten spüren weder Kälte noch Hitze noch Schmerz

Susan Gasser, Direktorin des Friedrich Miescher Instituts in Basel und Mitglied im Beirat der Gebert RUF Stiftung für seltene Erkrankungen, sagt: «Ich hoffe, dass auch Grundlagenforscher dafür sensibilisiert werden, dass ihre Arbeit helfen könnte, seltene Erkrankungen besser zu verstehen.» Ein Beispiel dafür ist die Arbeit von Thomas Hornemann vom Universitätsspital Zürich, der Prozesse beim Fettstoffwechsel erforscht. Er untersuchte, was

bei einigen Familienmitgliedern mit einer seltenen Erkrankung im Fettstoffwechsel falsch läuft. Die Betroffenen spüren in ihren Händen weder Hitze noch Kälte noch Schmerz. Sie leiden an einer vererbaren Neuropathie.

Die Ursache ist ein defektes Enzym. Es produziert einen falschen Fettbestandteil, der Nervenzellen schädigt. Hornemann fand mit seinem Team heraus, dass die Aminosäure Serin dafür sorgt, dass vermehrt der richtige Fettbestandteil entsteht. Tatsächlich zeigte eine erste Studie mit einigen Familienmitgliedern, dass diese wenige Wochen nach der Einnahme von Serin, das es als Nahrungsmittelzusatz zu kaufen gibt, besser spüren konnten und Haut und Haare sichtbar robuster wurden.

«Die Erforschung der seltenen Krankheiten dient nicht nur den wenigen Patienten, sondern könnte auch helfen andere, häufigere Krankheiten besser zu verstehen», sagt Susan Gasser.

### Seltene Erkrankungen sind häufig

Als seltene Erkrankung gilt ein Leiden, das jährlich weniger als einen von 2000 Menschen trifft. Zusammengenommen sind die seltenen Erkrankungen aber recht häufig. Mehr als 7000 verschiedene seltene Erkrankungen sind beschrieben. Schätzungsweise 500 000 Personen leiden in der Schweiz daran. Der Grund für rund 80 Prozent der Fälle ist ein genetischer Defekt, aber auch sehr seltene Infektionen oder Autoimmunkrankheiten können Auslöser sein. In vielen Fällen ist die Ursache nicht bekannt. Die Krankheiten sind in der Regel schwer und verlaufen chronisch. Oft sind schon Kinder betroffen. Allianz für seltene Erkrankungen: [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)

EINE THEMENZEITUNG VON MEDIAPLANET

Betroffenenbericht Ein Leben mit Niemann Pick C	Überblick Die Vielzahl der seltenen Krankheiten	Forschung Mehr Lebensqualität dank Fortschritt	Statements Aus Politik und Gesellschaft	<b>MEDIA PLANET</b>
---	---	--	---	-------------------------

Februar 2012

## SELTENE KRANKHEITEN

**5**  
FACTS  
ZU SELTENEN  
KRANKHEITEN

### STRAHLENDE KINDERAUGEN SIND DER GRÖSSTE LOHN

Christa Rigozzi spricht über ihre Rolle als  
Patin für Menschen mit Erbkrankheiten. Dabei betont sie,  
dass Solidarität eine Selbstverständlichkeit sein sollte.

**INTERNATIONALER TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN IN DER SCHWEIZ**

Thema: Solidarität

**SAMSTAG, 25. FEBRUAR 2012 VON 9:30 BIS 17:00 UHR**

**UNIVERSITÄT LAUSANNE, AULA AMPHIMAX 350**

Route de la Sorge | 1015 Lausanne

**PRO RARIS**

Altenz - Medizin - Recht - Soziales  
Altenz - Forschung - Rehabilitation - Sicherheit  
Altenz - Medizin - Pflege - Soziales



## CHALLENGE



**RECHTSPERSONEN MIT Seltene Krankheiten sind oft weniger als 1000 Menschen weltweit. In Deutschland sind sie oft unbekannt. In vielen Krisenfeldern wird erst nach mehrjährigen diagnostischen und therapeutischen Verläufen endlich die richtige Diagnose gestellt. Damit sind nicht nur Diagnosezeit und Leidens verziehen, sondern auch wirtschaftliche Kosten im Gesundheitswesen. Arzneimittelhersteller müssen meist im Off-Label-Bereich durchgeführt werden, was zu Gleichbehandlungsgeboten führt und bei der Finanzierung führt. Es liegt dann im Interesse der Krankheitsgemeinschaft, dass eine Therapie finanziert werden oder nicht. Diese Rechtsunsicherheit muss beseitigt werden. Es gibt in diesem Zusammenhang bereits als Bundesschriftleiter über die Bearbeitung des konkreten Falls bis hin zum Bundesgerichtsrat in die Überlegungen zu Kosten-Nutzen und den Möglichkeiten einer Behandlung eingegriffen und den Betrag von 200000 Euro zum gestrichelten Jahr als angemessen bezeichnet.**

Bei der IG Seltene Krankheiten steht der Patient im Mittelpunkt. Patienten mit einer seltenen Krankheit haben mit vielfältigen Herausforderungen zu kämpfen – von der Diagnose über den Zugang zur Therapie bis zur Vergütung der Behandlung durch die Krankenkassen. Beseitigt werden müssen auch Rechtsunsicherheiten.

## Es braucht politischen Druck

**S**eltene Krankheiten sind bisher keine Priorität im Schweizer Gesundheitswesen. Das Wissen über seltene Krankheiten sowie deren Anerkennung ist vielerorts noch gering und muss deshalb gefördert werden. Nicht zuletzt gilt es auch, den Wissenschaftler, den Informationswissenschaftler sowie die Vertretung der betroffenen Personen zu verbessern. Neben der aktuellen Mitarbeit von Projekten will die Interessengemeinschaft Seltene Krankheiten Politik, Verwaltung, Medien und die Öffentlichkeit für die Thematik sensibilisieren und den Anliegen der betroffenen Patienten besser Gehör verschaffen. In seinem Protokoll vom November 2010 wird der Bundestag verpflichtet, eine nationale Strategie mit Massnahmen zum Thema seltene Krankheiten zu erarbeiten. Der Bundesrat hat die Punkte angenommen und in der Folge die Bundesrat für Gesundheit beauftragt, einen entsprechenden Vorschlag auszuarbeiten. Ein positives Zeichen: Die IG selber will die Verwaltung in ihrer Arbeit unterstützen.

**Keine Ungleichbehandlung**  
Zu den Patienten: Bund sollte sich nicht Pro-

zent der Dienstleistung enthalten im Leistungs-Leben einer seltene Krankheit. Therapeutische Entscheidungen sind aber nur wenige Behandlungsmöglichkeiten und sehr Fachpersonen sind dies oft unbekannt. In vielen Krisenfeldern wird erst nach mehrjährigen diagnostischen und therapeutischen Verläufen endlich die richtige Diagnose gestellt. Damit sind nicht nur Diagnosezeit und Leidens verziehen, sondern auch wirtschaftliche Kosten im Gesundheitswesen. Arzneimittelhersteller müssen meist im Off-Label-Bereich durchgeführt werden, was zu Gleichbehandlungsgeboten führt und bei der Finanzierung führt. Es liegt dann im Interesse der Krankheitsgemeinschaft, dass eine Therapie finanziert werden oder nicht. Diese Rechtsunsicherheit muss beseitigt werden. Es gibt in diesem Zusammenhang bereits als Bundesschriftleiter über die Bearbeitung des konkreten Falls bis hin zum Bundesgerichtsrat in die Überlegungen zu Kosten-Nutzen und den Möglichkeiten einer Behandlung eingegriffen und den Betrag von 200000 Euro zum gestrichelten Jahr als angemessen bezeichnet.

**Eine nationale Strategie**  
Die Konsequenzen dieser Tatsache können für Patienten ebenso fatal wie geringfügig sein. Es ist abzuhaken, dass mit

### GESELLSCHAFT

«Die notwendigen Kriterien müssen von der Politik vorgegeben und vom Bundesamt für Gesundheit konkret umgesetzt werden.»



**IG Seltene Krankheiten**  
Präsidentin: Barbara Schürmann, Vizepräsidentin: Anja...

Referenzen auf den Bundesschriftleiter sind generell für Patienten mit einer seltenen Krankheit Kostengutachten für deren Therapie häufig verwendet werden können. Selbstverständlich können Kosten-Nutzen-Überlegungen insbesondere auch bei neuen Therapien angestellt werden. Die dazu notwendigen Kriterien können aber von der Politik vorgegeben und vom Bundesamt für Gesundheit in Zusammenarbeit mit den betroffenen Patienten umgesetzt werden. Es kann nicht zugehen, dass die Krankheitsgemeinschaft frei entscheiden können, ob sie die Kosten für eine Therapie übernehmen. Das versteht gegen das Gleichbehandlungsprinzip. Wir fordern deshalb mit Nachdruck eine nationale Strategie und einen Massnahmenplan zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltene Krankheiten: Den betroffenen Patienten muss ein ausreichender Zugang zu Diagnostik und wirksamen Therapien gewährleistet werden. Während die EU im Bereich der seltene Krankheiten eine solche Politik verfolgt, ist die Schweiz im Vergleich zurück. Dieser Rückstand müssen wir beheben. In dieser Thesenstellung von MEDIAPLANET wird anhand verschiedener Beispielen gezeigt, dass wir dieses Ziel aber nur erreichen können, wenn alle Akteure im Gesundheitswesen aktiv kooperieren.

**WIR EMPFEHLEN**

**immer mehr neue Präzisions-Medikamente**

S. 12

«Ein Kranker ist für seine Pathologie ein Experte, ein Spezialist mit unvergleichbarer Erfahrung.»

**Kurzelebige Forschung**  
Kritische Zielsetzung ist, um die komplexen Prozesse von der Diagnose bis zum Medikament

S. 13

**Entscheidende Fortschritte sind möglich**  
Neue Wirkstoffe, Forschungsprojekte sind in der Entwicklung

S. 15



**IG Seltene Krankheiten**  
Präsidentin: Barbara Schürmann, Vizepräsidentin: Anja...

**MEDIA PLANET**

WIR SIND DA! FÜR SIE. BUNDESAMT FÜR GESUNDHEIT, 2010/11. ALBANY, FEBRUAR 2012

**Verantwortlich:** media.planet.ch  
**Redaktion:** media.planet.ch  
**Vertrieb:** media.planet.ch

**Redaktion:** media.planet.ch  
**Vertrieb:** media.planet.ch

**Media Planet**  
www.media-planet.ch

**Facebook**  
www.facebook.com/media.planet.ch

**Twitter**  
www.twitter.com/mediaplanet



Biotherapies for Life™ **CSL Behring**



## INSPIRATION

**Frage:** Wie gehen Eltern damit um, dass ihr Kind an einer unheilbaren Krankheit leidet und früher oder später alles bisher Erlernte wieder verlernen und schwerstbehindert sterben wird?

**Antwort:** Am meisten hilft ihnen die Hoffnung, dass das Kind noch möglichst lange glücklich und unbeschwert ist und dass es einen Durchbruch in der Forschung gibt.

# TODKRANK UND DOCH MITTEN IM LEBEN

**Mael ist krank, todkrank. Mael ist aber auch ein ganz normales Kind. Ein Kind, das Linsen hat und einfach nur gross werden möchte. Dieser Gegensatz dominiert unser Familienleben. Die Grosswunderung zwischen Normalität und der täglichen Herausforderung ist eine grosse Herausforderung.**

Unser fast vierjähriger Mael sitzt auf dem Boden im Sitzen und spielt. Zusammen mit seinem zweijährigen Bruder Liam fittet er die Tiere im Lego Zoo. Im Hintergrund strampelt der jüngste Bruder Nemo, drei Monate alt. Das achteinjährige Familienkind wird jedoch überhört. Im November wurde uns die Tatsache überbracht, dass unser Sohn an der sehr seltenen und unheilbaren Erbkrankheit Niemann Pick leidet. Die behandelte Hoffnung auf den milden Typ II wurde ein halbes Jahr später jäh zerstört. Mael leidet an Typ C. Patienten mit diesem Typ haben eine Lebenserwartung zwischen 10 und 15 Jahren.

**Frühzeitige Diagnose**  
Bei Mael wurde die Diagnose aufgrund seiner stark vergrösserten Milz bereits früh gestellt. So gab es ein Rückstadium. Eine frühe Diagnose bringt Eltern enorme Klarheit und eröffnet die Möglichkeit zu reagieren. Sie macht aber das Leben nicht nur einfacher. Denn Mael ist jetzt noch ein aktives, gesundes Kind und er hat Mitleid und Tränen, die weh tun. In Erfüllung gehen werden. Denn die Krankheit bei Mael ist nicht ansteckend und wird vererbt. Schrecklich, aber genau. Mael ist ein aufgewecktes und glückliches Junge - seine Welt ist (noch) in Ordnung. Er spielt zwar, das er etwas herausgerutet hat, dass er schnell erkrankt und nur noch mit seinen Spielkameraden nicht mithalten kann. Aber er weiss nicht, dass er eine tödliche Krankheit hat und er fröhlich oder gar nicht mehr lachen, sprechen, denken, weinen und schlafen kann. Im Gegenteil: Er freut sich auf die Schule und will Pilot werden. Wie alle Eltern leben jedoch jede Minute mit einer tiefen Zerrissenheit und der Angst, dass Mael alles, was er jetzt mit Freude und Neugier macht, verlieren wird. Die Zeit,

die er jetzt hat, wird deshalb achtmal so wichtig sein, wie wir sie für ihn stark sind. Aber wir gehen auch die Hoffnung auf eine möglichst lange Zeit mit ihm, anstatt auf ein Wieder nicht auf. Und dafür kämpfen wir.

**Mael fördern und stabil halten**  
Seit Mael mit Hilfe der IV auch das aktuell stützende Medikament, das den Verlust von Nervenfasern hemmt. Das Mal täglich schmeckt er eine der letzten Nerven - sein gross und stark zu werden, wie er merkt. Doch das Medikament scheint zu helfen. Wir sehen keine Rückstadiume - und das alleine ist bereits ein Erfolg und ein Zeichen der Hoffnung. Neben der medikamentösen Therapie versuchen wir, Mael so aktiv wie möglich zu halten. Er spielt mit seinen älteren, Freunden und Spielkameraden. Er geht aber auch sehr viel zur Physiotherapie und hat Musik-Turnen, besucht die Spielgruppe, bekommt Besuch von einer Halbtagesgruppe und ab und zu darf er feiern mit. Er ist dabei und ist glücklich. All das hilft ihm, seinen Körper und seinen Geist möglichst lange unter Kontrolle zu halten und damit auch stabil zu halten.

Aber auch wir machen Schritte und sind deshalb nicht zusammen mit anderen betroffenen Familien haben wir den Verein Niemann Pick e.V. und internationalen Netzwerk, kämpfen für bessere Verhältnisse bei selteneren Krankheiten und unterstützen die Forschung. Diese hat im Bereich von Niemann Pick C (NPC) in den vergangenen Jahren enorme Fortschritte gemacht. Die Hoffnung auf den nächsten Durchbruch wird immer realer.

**Das Leben im Jetzt**  
Sehr viele - oder fast alle - vernachlässigen das Leben im Jetzt. In unserem Leben drückt sich ein unser totes Kind, das jetzt noch weiter leben ist. Wir machen alles, um für Mael zu sorgen, und schauen im Moment und Augen vorwärts - auch wenn das nicht immer einfach ist. Viel Kraft und Zuneigung bekommen wir von unseren Kindern, gerade von unserem beiden gemachten haben. Aber auch unser seltener Umkreis gibt uns viel Kraft. Das Leben geht weiter, wenn auch ein mehr wie zuvor. Das haben wir als Eltern nach diesem schweren Schicksalsschlag gelernt. Unsere Kinder machen es uns aber jeden Tag vor: Wir leben jetzt - nicht in der Vergangenheit und nicht in der Zukunft. Unsere Spielkameraden und glücklichen Kinder sind das Zentrum, was wir haben.



FACT  
1  
ES GEHT UM  
NICHT-ALLE  
IM  
DER SCHWIZ



**www.niemannpick.ch**  
www.facebook.com/niemannpick  
www.niemannpick.ch

### FACTS

#### Die seltene Krankheit Niemann Pick C

- NPC ist eine seltene, vererbte und unheilbare Stoffwechselerkrankung. Es gibt ein zugewandenes Medikament, das die Krankheit verzögern kann.
- Dabei gibt es in der Schweiz acht betroffene Patienten.
- NPC-Patienten können ein lebenslanges Cholesterin nicht richtig verarbeiten, was sich der Stoff in toxischen Mengen anhäuft.
- Die frühen Symptome diagnostiziert werden, doch geringer ist in der Regel die Lebenserwartung für NPC-Patienten.
- NPC-Kinder oder Jugendliche fallen durch Entwicklungsverzögerung und

- Verlust von bereits erlernten Fähigkeiten auf, Schwäche durch Depressionen.
- Häufige Symptome sind vergrösserte Leber und Milz, Linsenschwäche, Störung der Bewegungskoordination, vererbte Blindheit, Sprach- und Schluckstörungen sowie psychische Erkrankungen.
- In der Schweiz lebt sich die Vereinigung Niemann Pick C für betroffene NPC-Patienten und deren Angehörige an.
- Lesen Sie mehr im Internet: [www.npcc.ch](http://www.npcc.ch), [www.facebook.com/niemannpick](http://www.facebook.com/niemannpick), [www.niemannpick.ch](http://www.niemannpick.ch)

## Zu Hause wird man

**Eine stationäre Behandlung von Kindern ist für die betroffenen Angehörigen mit grossen Belastungen verbunden. Die Mitarbeiter dieser Familien, indem sie die kleinen Patienten zu Hause versorgen. So werden Kinder oft schneller gesund.**

**Wie hilft die Spital betroffenen Kindern in ihrem Elternhaus? Nachdem wir das entsprechende Auftrags vom Spital erhalten haben,**



Maria Komaru  
Co-ordinatorin  
der Therapie  
ein

werden erst mal gewisse Therapiepunkte abgeklärt. Zum Beispiel die Frage, ob das Kind Medikamente trinken zu einem bestimmten Zeitpunkt erhalten muss. Wenn wir dann vor Ort sind, ist es neben dem einzelnen Anamnese- und Behandlungsgespräch auch unsere Aufgabe, die Eltern entsprechend anzuleiten, dass diese unsere Arbeit leicht für die Eltern natürlich immer noch ein bisschen der Höhepunkt. Umfassender muss man auch zwischen Patienten, bei denen die Haltung als Behandlungsgesicht im Vordergrund steht und anderen Patienten, deren Beschwerden wir lindern helfen.

**Was ist wichtig beim Kontakt mit den Familien?**  
Ebenfalls ist man für die Eltern ein sehr wertvoller Ansprechpartner, der

Maria Komaru  
www.niemannpick.ch



## Small Talk

### «Mein Arzt hatte noch nie einen solchen Fall»

Peter Känel leidet an einer der seltensten Krankheiten, die es gibt.

Mit Peter Känel sprach Felix Straumann

**Sie leiden an Neuralgischer Schulteramyotrophie, einer sehr seltenen Krankheit, die nur einen von 60 000 Menschen betrifft.**

**Was für ein Leiden ist das?**

Es ist eine spezielle Autoimmunkrankheit, bei der die Nerven im Schulterbereich angegriffen und geschädigt werden. Als Folge davon bilden sich die Muskeln zurück, wodurch der Arm an Beweglichkeit und Kraft verliert. In der akuten Phase, die rund zwei Jahre dauert, ist dies sehr schmerzhaft.

**Wäre es wichtig für Sie, andere Betroffene kennen zu lernen?**

Der Erfahrungsaustausch mit Menschen, die meine Situation aus eigener Erfahrung kennen, wäre sehr nützlich. Ich gehe drei- bis viermal pro Woche zu einer medizinischen Trainingstherapie und habe dort jemanden getroffen, der eine ähnliche Krankheit an den Beinen hat. Es war sehr interessant, mich mit ihm auszutauschen. Es gibt für viele Krankheiten eine Patientenorganisation, welche sich für Patienten einsetzt und für einen Wissenstransfer sorgt. Das gibt es jedoch nicht für seltenere Leiden. Ich bin deshalb Mitglied bei der Patientenallianz für seltene Krankheiten, Pro Raris.

**Wie lange ging es, bis Sie wussten, woran Sie leiden?**

Rund ein halbes Jahr. Angefangen hat es vor zwei Jahren mit Schulterschmerzen, die ich zu Beginn nicht gross beachtete. Als es immer schlimmer wurde und Schmerzmittel überhaupt nichts halfen, ging ich zum Arzt und in die Physiotherapie. Bei Abklärungen im Magnetresonanztomografen (MRI) fand man jedoch nichts, weshalb mich mein Arzt zum Neurologen überwies. Der stellte dann die Nervenschädigungen fest.



**Peter Känel (28)**

Der in Bern wohnhafte Handwerker hat Neuralgische Schulteramyotrophie. Er ist Mitglied der Allianz «Pro Raris», die heute den Tag der seltenen Krankheiten begeht.

**Ist die Krankheit behandelbar?**

Weil sie sehr selten ist, gibt es keine Therapien. Studien sind ebenfalls praktisch inexistent. Es lassen sich eigentlich nur die Schmerzen behandeln. Zusätzlich versuche ich mit Physiotherapie, die Folgen der Krankheit möglichst klein zu halten und die geschädigten Muskeln mit anderen zu kompensieren.

**In der Schweiz müsste es schätzungsweise 100 Patienten mit Ihrer Krankheit geben.**

**Kennen Sie andere Betroffene?**

Ich weiss von niemandem. Auch eine Selbsthilfegruppe oder Patientenorganisation gibt es nicht. Selbst Internetforen sind mir nicht bekannt. Auch nicht in anderen Ländern.

**Kannte er die Krankheit bereits?**

Er kannte sie zwar, musste aber in Lehrbüchern nachschlagen, weil er selber noch nie einen solchen Fall hatte. Mich diagnostizieren konnte er letztlich nur, indem er andere Krankheiten wie multiple Sklerose oder Zecken-Borreliose ausschloss. Als die Krankheit nach meiner rechten Schulter auch noch die linke befiel, liess ich noch eine Zweitmeinung einholen, die aber die ursprüngliche Diagnose bestätigte.

**Wie geht es Ihnen heute?**

Es geht aufwärts. Inzwischen kann ich die Schmerzmedikamente reduzieren. Vor allem wegen der Medikamente habe ich Mühe, mich zu konzentrieren, und werde schnell müde, weshalb ich nicht arbeiten kann. Doch langsam ist der Zeitpunkt gekommen, wieder beruflich aktiv zu werden.

## Tinnitus vorbeugen

- Stress vermeiden. Alles, was Stress reduziert, verringert auch das Tinnitus-Risiko.
- Spazieren gehen. Achten Sie dabei darauf, dass Sie Ihren eigenen Rhythmus einhalten können. Am besten gehen Sie allein – wenn nicht, so reden Sie nicht unterwegs.
- Das Handy zu Hause lassen. Es stört nur.
- Die Füsse massieren. Das entspannt – zum Beispiel auch abends beim Fernsehen auf dem Sofa.

Marie Holl (rechts) zeigt einer Patientin, wie durch sanfte Massage des Gesichts mit dem Hühnerball die verspannte Gesichtsmuskulatur gelockert werden kann.



wieder in die richtigen Bahnen zu lenken. Eine wichtige Rolle spielt dabei das Atmen. «Tinnitus ist in den meisten Fällen ein Stressphänomen, keine Krankheit», erklärt Marie Holl. «Es ist eine Art Dauererregung im Gehirn.» Betroffen sind vor allem leistungsstarke Menschen, gut ausgebildet, sehr sozial und engagiert – Menschen, die eher Ja als Nein sagen und einen hohen Anspruch an sich haben.

Erste Komponente der Tinnitus-Atemtherapie nach Holl sind Bewegungsübungen aus der bioenergetischen Analyse, die die Körperwahrnehmung erhöhen. Wichtig ist auch die Selbstmassage, mit der Verspannungen gelöst werden. Das dritte Element sind Konzentrationsübungen, die den Körper entspannen und regenerieren.

Die Kombination dieser Elemente lindert die Symptome und führt den Tinnitus-Betroffenen aus der Hilflosigkeit in die Selbstverantwortung zurück. «Zu sich selbst finden»,

heisst die Devise. Und lernen, eher mal Nein zu sagen als Ja.

## Training in den eigenen vier Wänden

Dazu braucht es Training – eine Viertelstunde pro Tag ist ausreichend. Üben kann man überall. Selbst das Badezimmer ist dafür geeignet – ein Ort, wo man auch mal die Türe abschliessen kann. Die Grundlagen bekommt man in Einzeltherapien, in Gruppenkursen, aber man kann sie sich auch im Selbststudium über Bücher oder eine CD aneignen. In Deutschland ist die Methode von Marie Holl inzwischen von den Krankenkassen anerkannt.

Das Schöne daran, so die Erkenntnis von Frau Holl: Die hilfreichsten Übungen sind jene, die der Patient gerne macht. Betroffene haben entweder eine Vorliebe für Bewegungsübungen oder für Übungen, bei denen eine gute Vorstellungskraft hilfreich ist. Denn da werden auch mal Würfel aus den Händen geschüttelt oder das Becken mit einem Tuch ausgewischt. Ohne Hilfsmittel allerdings, nur mit der Kraft der Gedanken.

In acht von zehn Fällen geht es den Betroffenen nach ein paar intensiven Trainingswochen deutlich besser. Nur ein verschwindend kleiner Anteil der Tinnitus-Betroffenen hat ein physisches Problem. «Es gibt Knalltraumata und ein gutartiges Akustikusneurinom», weiss Marie Holl. «Diese Betroffenen haben in der Regel keine Probleme mit Ihren Tönen. Ihr Tinnitus ist gleichbleibend, er stört sie aber auch nicht.» Die Betroffenen mit einem chronischen Tinnitus hingegen sind dankbar, wenn sie wissen, was man dagegen tun kann. \*

## MEDIZIN-NEWS

### Fast alle suchen im Netz

Erst mal im Internet nachschauen, bevor man zum Arzt geht? Für mehr als 84 Prozent der Schweizer Bevölkerung ist das so – sie machen sich entweder vor oder nach dem Arztbesuch im Netz kundig. Das hat aber nicht nur Vorteile. Das Internet könne auch unnötige Ängste schüren, warnt Erika Ziltener von der Schweizerischen Patientensstelle. Denn im Internet findet man zu seinen Symptomen oft auch die schlimmstmöglichen Varianten. Und landet dann mit Kopfweh gleich beim Hirntumor...

### Tag der seltenen Krankheiten

Solidarität heisst das Thema der diesjährigen Internationalen Tages der seltenen Krankheiten, der am 25. Februar begangen wird. Etwa 7000 seltene Krankheiten sind heute bekannt. So verschieden die Leiden sind – die Betroffenen verbindet doch einiges. Zum Beispiel das Problem Kostenübernahme der oft teuren Medikamenten von den Versicherungen. Mehr Infos: [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)

### Viel mehr Pfundskerlchen

Ein Kind mit über vier Kilo Geburtsgewicht galt früher als aussergewöhnlich. Heute nicht mehr – die Babys, die in der Schweiz geboren werden, sind immer kräftiger. Bereits ist jeder fünfte neugeborene Bub über vier Kilo schwer, bei den Mädchen ist es jedes zehnte. Dass so schwergewichtige Kinder bessere Startchancen fürs Leben haben, stimmt aber leider nicht. Sie haben sogar ein höheres Risiko, später an Übergewicht oder Diabetes zu erkranken, jedenfalls dann, wenn sie nicht gross, sondern nur schwer sind. Oft sind bereits ihre Mütter übergewichtig oder leiden an Diabetes vom Typ 2.

## INFOS



Das Buch: «Die Tinnitus-Atemtherapie», Schlütersche Verlagsgesellschaft, ca. Fr. 24.90.  
Die CD: «Tinnitus lindern», Fr. 21.90.

Marie Holl führt am Wochenende vom 10./11. 3 und 5./6. 5. in der Schweiz einen Wochenendkurs durch. Information und Anmeldungen: Sekretariat Schweizerische Gesellschaft für Bioenergetische Analyse und Therapie SGBAT, Dorfstr. 12f, 8902 Urdorf oder [sekretariat@sibat.ch](mailto:sekretariat@sibat.ch) – Praxis Marie Holl, Tel. 0049 241 51 38 50, [www.maria-holl.de](http://www.maria-holl.de)

# PRORARIS



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

## Radio

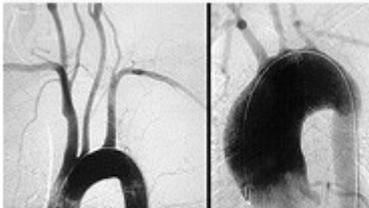
## One woman's story of coping with a rare disease

A rare disease is defined as one that affects one in 2,000 people. Genetic in origin, there might be as many as 8,000 of these types of illness. The sad fact is that at least 95 percent of them do not have an effective treatment. At the Novartis campus in Basel a congress on rare diseases is taking place today. They've chosen February 29, a rare day, to publicise the problems faced by sufferers of a rare disease. We begin our report with the firsthand account of 19-year-old Iliana Mebert. To find out more about the problems rare disease sufferers face, WRS's Pete Forster also speaks to Esther Neiditsch, president of Pro Raris, a patients' advocacy group:



Source : <http://worldradio.ch/wrs/shows/national/one-womans-story-of-coping-with-a-rare-disease.shtml?29351>

## Interesse an seltenen Krankheiten steigt



Ein normaler Aortenbogen (links) im Vergleich zu einem Patient mit der seltenen Krankheit Takayasu-Arteriitis. ([hopkinsvasculitis.org](http://hopkinsvasculitis.org))

Takayasu-Arteriitis, HSAN1 oder Septische Granulomatose sind sehr seltene Krankheiten. Lange wurden sie von Medizin, Forschung und Politik vernachlässigt, doch nun steigt das Interesse. Und davon könnte auch die Behandlung häufiger Krankheiten wie Diabetes profitieren.

### Veranstaltungshinweis:

Iliana Mebert: Psychische Auswirkungen von seltenen Krankheiten. Vortrag, 9. März 2012, 19:30 - 20:30, Kantonsschule Zug, Lüssiweg 24

### Weiterführende Links zum Beitrag:

- | ■ [orphanet.ch](http://orphanet.ch)
- | ■ [proraris.ch](http://proraris.ch)

---

### Verantwortlich für diesen Beitrag:

- | o Odette Frey

Source : <http://www.drs.ch/www/de/drs/sendungen/wissenschaft-drs-2/2803.bt10214030.html>