

Invitation à Zurich pour la Journée des maladies rares

Afin de donner à toutes les personnes intéressées la possibilité de participer à la Journée des maladies rares, ProRaris a décidé d'organiser une nouvelle fois l'événement de manière virtuelle en 2022, cette fois en collaboration avec l'Université de Zurich. 120 personnes se sont inscrites à la manifestation du 5 mars, ont suivi en direct les exposés de spécialistes et de personnes concernées et ont participé activement aux séances de questions-réponses.

Cette année, ce n'est pas seulement l'organisation de cet événement en ligne traduit simultanément à l'occasion de la Journée des maladies rares qui a constitué un défi, mais aussi son financement. En effet, l'OFSP ne nous a pas renouvelé son fidèle soutien à cette occasion. Grâce à nos sponsors, nous avons tout de même pu organiser la manifestation... Laissez-nous vous raconter cet événement :

Pour la dernière fois, Anne-Françoise Auberson, présidente de longue date de ProRaris, a accueilli les participants devant les écrans. Elle a profité de l'occasion pour remercier les nombreux bénévoles qui s'engagent pour améliorer la situation dans le domaine des maladies rares. Au nom de l'Université de Zurich, hôte de l'événement, la professeure Elisabeth Stark, vice-présidente de la recherche, a également souhaité la bienvenue au public. Elle a souligné que les maladies rares ne bénéficiaient toujours pas d'une attention suffisante et que la recherche dans ce domaine devait être développée en Suisse, car elle permet de mieux comprendre des situations complexes et donc le corps humain en général. C'est la raison pour laquelle l'Université de Zurich, qui met depuis des années délibérément l'accent sur la recherche dans le domaine des maladies rares, a lancé le programme ITINERARE.

Déplacer le regard des coûts vers les bénéfiques

Stephan Sieber, membre du comité de ProRaris, a montré à l'aide de son propre exemple comment la vie des personnes concernées change lorsqu'un médicament qui ne combat pas seulement les symptômes, mais aussi les causes, est soudain disponible. Souvent, l'autorisation de la nouvelle thérapie et la lutte pour la question de la prise en charge des coûts par les caisses maladie traînent en longueur. Dans son récit personnel, il a évoqué à quel point ce processus était épuisant pour lui et les autres patients atteints de mucoviscidose, avant de partager avec le public le retentissement sur leur vie de la mise à disposition tant attendue du médicament. Sous le mot-clé "[meet cf](#)", les personnes intéressées trouveront des journaux vidéo de personnes concernées, qui documentent leur vie avec la nouvelle thérapie.

Renato Mattli, de l'Institut d'économie de la santé de la Haute école des sciences appliquées de Zurich (ZHAW), a expliqué que les nouveaux médicaments sont également d'une grande utilité pour la société. Il a présenté les résultats d'une étude sur les coûts sociaux de la mucoviscidose en Suisse. L'étude couvre les coûts non médicaux, tels que les temps de trajet et les pertes de production dues à l'absentéisme et au présentéisme, ainsi que les coûts liés à la perte d'années de vie et de qualité de vie. Les résultats sont éloquentes. Grâce à leurs calculs, les auteurs sont arrivés à environ CHF 1,5 million de coûts directs non médicaux et à CHF 13,5 millions de coûts totaux de pertes de production pour les personnes adultes

atteintes de mucoviscidose en Suisse par an. En raison des caractéristiques cliniques des participants, les auteurs de l'étude partent toutefois du principe que la situation est sous-estimée.

Pour compléter le tableau, il faut encore ajouter les coûts médicaux directs. C'est ce qui sera fait dans une prochaine étape. Renato Mattli espère que des études comme la sienne seront à l'avenir considérées dans les discussions sur la prise en charge des coûts.

Recherche sur les maladies rares avec de la valeur ajoutée

Deux autres membres du comité directeur de ProRaris, le Dr Olivier Menzel et le Prof. em. Sandro Rusconi, ont ensuite donné un aperçu du monde de la recherche. Olivier Menzel s'engage pour la BLACKSWAN Foundation, qui a été créée pour promouvoir la recherche sur les maladies rares. L'objectif est de soutenir le développement de médicaments abordables. Dans ce cadre, les patients sont impliqués dans les projets dès le début en tant que partenaire de recherche. Sandro Rusconi a expliqué à l'aide d'exemples dans les domaines du cancer, du système cardiovasculaire, des maladies non héréditaires et des vaccins que la recherche sur les maladies rares a également des effets importants sur d'autres maladies et qu'elle vaut ainsi d'autant plus la peine d'être menée.

L'après-midi, la professeure Dr. med. Dr. phil. Nikola Biller-Andorno, direction de l'Institut d'éthique biomédicale et d'histoire de la médecine (IBME) de l'Université de Zurich a expliqué quelles questions éthiques, juridiques et sociales doivent être prises en compte dans les thérapies innovantes. Elle a notamment présenté la base de données [DIPEX](#), qui recueille les expériences individuelles de patients, notamment de personnes atteintes de maladies rares.

Un patient raconte son long parcours jusqu'au diagnostic

ProRaris tient à ce que la Journée des maladies rares soit toujours une plateforme d'échange et de communication quant aux expériences des personnes concernées. Cette année, Hansruedi Silberschmidt a lu deux chapitres de son livre "[Husten verboten](#)". Atteint d'une maladie depuis son enfance, il ne connaît la cause de ses symptômes que depuis 25 années. La description de ses rencontres avec des médecins, jusqu'à celui qui l'a enfin écouté correctement et a mené des recherches, est particulièrement évocatrice et montrent à quel point la connaissance du diagnostic fait une grande différence pour le patient.

Informations sur les travaux réalisés dans le cadre du concept national

L'après-midi était consacré au concept national des maladies rares et aux centres de maladies rares en cours de création et de développement, ainsi qu'aux réseaux de référence spécifiques à des groupes de maladies. Sandra Schneider, directrice suppléante de l'Unité de direction Assurance maladie et accidents de l'Office Fédéral de la Santé Publique, et le professeur Jean-Blaise Wasserfallen, président de la kosek, ont communiqué des informations sur l'état des travaux au niveau national. La Dre Corinne Rügger, coordinatrice du Centre des maladies rares de l'Hôpital universitaire de Zurich, Eva Kauder, collaboratrice de la Helpline Maladies rares de l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich, et le Dr Micha Gundelfinger, responsable de la consultation pour les patients sans diagnostic à Zurich, ont expliqué comment les travaux progressent et sont organisés au Centre des maladies rares de

Zurich. Le Prof. Hans Heinrich Jung, médecin-chef à la clinique de neurologie de l'Hôpital universitaire de Zurich, a ensuite présenté le centre de référence pour les maladies neuromusculaires, et la Prof. Marianne Rohrbach, médecin-chef, responsable du secteur clinique des maladies métaboliques de l'Hôpital universitaire pour enfants de Zurich, celui des maladies métaboliques congénitales.

Les bonnes choses prennent parfois du temps

Cette année, c'est le Dr Alfred Wiesbauer, co-vice-président de ProRaris et lui-même père d'une fille atteinte d'une maladie rare, qui s'est adressé aux participants avec le mot de la fin. Au nom de ProRaris, il a demandé aux personnes concernées et à leurs proches de faire preuve de patience, même si cela est parfois difficile. On ne peut pas toujours résoudre immédiatement les problèmes existants, mais déjà, et toujours plus souvent, il a été possible de parvenir à des solutions. Toutefois, pour ce faire, l'alliance a besoin des moyens correspondants, voire de plus de moyens. La secrétaire générale de ProRaris, la Dre Jacqueline de Sá, qui a animé la conférence, s'est ralliée à ce point de vue et a remercié tous les participants à la conférence et tous ceux qui contribuent à trouver des solutions. Les personnes intéressées trouveront une sélection de vidéos du congrès ainsi que l'ensemble des présentations dans les [documents de la journée](#).

Nous remercions tous les participants et nous réjouissons des nombreux retours positifs. Nous espérons vous revoir l'année prochaine !