

Communiqué de presse, 21.02.2024

Accélérer la pose de diagnostic pour les personnes atteintes de maladies rares

Le 29 février 2024 marque la Journée des maladies rares. Les Centres pour maladies rares, la Coordination nationale des maladies rares (kosek) et l'organisation de patients ProRaris profitent de cette journée pour attirer l'attention sur le thème des maladies rares et faire connaître plus largement les offres destinées aux professionnel-le-s et aux personnes concernées.

En Suisse, entre 500'000 et 600'000 personnes sont atteintes d'une maladie rare. Souvent, les personnes concernées restent des années sans diagnostic correct, sont envoyées de spécialiste en spécialiste, et n'ont donc souvent pas accès à un traitement approprié.

Afin d'améliorer cette situation et de réduire le temps nécessaire au diagnostic, les hôpitaux ont mis en place des « Centres pour maladies rares ». De plus, des lignes d'assistance (helplines) permettent aux personnes concernées et à leurs proches d'accéder facilement à l'information et au conseil. L'offre permet en outre de soulager les médecins installés dans leurs tâches de recherche de diagnostic et de conseil aux personnes atteintes de maladies rares et aux patient-e-s sans diagnostic.

Les Centres pour maladies rares comme points de contact pour les personnes sans diagnostic

Les Centres pour maladies rares rassemblent l'expertise disponible au sein d'un hôpital afin d'aider les personnes présentant des symptômes complexes à obtenir un diagnostic. Au sein de comités interdisciplinaires, les résultats des analyses des patient-e-s sont discutés par différents spécialistes, la suite de la procédure d'évaluation est définie, et des approches thérapeutiques et des mesures de soutien sont proposées.

La Suisse compte neuf Centres pour maladies rares. Ils ont été reconnus en 2020 et 2021 par la Coordination nationale maladies rares (kosek) et assurent une prise en charge dans toute la Suisse, dans les trois régions linguistiques du pays. Leur objectif principal est d'aider les personnes concernées à obtenir un diagnostic correct et à assurer une prise en charge appropriée. Ils s'engagent également dans la mise en réseau des acteurs et la formation continue sur les maladies rares dans leur région, et organisent les démarches d'information pour les personnes concernées.

Les helplines répondent aux questions et soutiennent

Les lignes d'assistance téléphonique, ou helplines, répondent à un large éventail de questions posées par les personnes concernées, leurs proches, les personnes sans diagnostic et les spécialistes : « Les helplines peuvent offrir une aide pratique dans la jungle d'informations. Elles disposent des connaissances nécessaires pour orienter les personnes concernées et les

référer vers le service spécialisé adéquat », explique Beatrice Reimann de l'organisation de patient-e-s pour les maladies rares en Suisse italienne. Elles apportent également un soutien concret aux personnes concernées lors de la préparation à une consultation dans le Centre pour maladies rares.

De l'importance de la pose d'un diagnostic

Obtenir un diagnostic pour sa propre maladie est extrêmement important pour de nombreuses personnes concernées. « Après 5 ans, c'est fort d'entendre de la bouche d'un médecin que mes sensations subjectives portent un nom, qu'elles sont bien réelles et que ce n'est pas 'dans ma tête' comme on me l'a souvent dit », c'est ainsi que décrit Mélanie Gillard ce tournant important en tant que personne atteinte d'une maladie rare.

Un diagnostic donne un nom à la souffrance de la personne et lui donne souvent un interlocuteur clair du côté des professionnel-le-s. C'est extrêmement important pour l'ensemble du système. L'assurance maladie met toutefois des obstacles supplémentaires sur le parcours vers un diagnostic : les analyses diagnostiques ne sont pas remboursées par l'assurance maladie s'il n'existe pas de traitement reconnu pour une maladie. Comme il n'existe aucun traitement pour 95% des maladies rares, les personnes concernées sont souvent confrontées au fait que les analyses diagnostiques ne sont pas prises en charge par les caisses-maladie. "Politiquement, la prise en charge générale des coûts en lien avec la pose de diagnostic n'est pas résolue", estime le Dr. Matthias Michel, conseiller aux États et coprésident de la Communauté d'intérêts (CI) pour les maladies rares. « La CI Maladies rares s'engage pour un diagnostic en temps utile. La mise en œuvre en cours de la motion [pour un financement durable des projets de santé publique](#), dont font partie les Centres de diagnostic et les Centres de référence pour les maladies rares, est une première étape. Personnellement, je soutiens les solutions concrètes et efficaces ».

Renseignements

Dr. Jean-Blaise Wasserfallen, président de la kosek
Téléphone : 079 785 04 36 – E-mail : jbwasserfallen@bluewin.ch

Christine Guckert Delasoie, secrétariat général de la kosek
Téléphone : 031 306 93 87 – E-mail : christine.guckert@kosekschweiz.ch

Vous trouverez les coordonnées des Centres pour maladies rares sur le site de la kosek <https://www.kosekschweiz.ch/fr/renseignements/centresmaladiesrares>

Sur demande, nous fournissons les données de contacts de patient-e-s ainsi que de médecins et de chercheurs et chercheuses pour des interviews :

Christine Guckert Delasoie, secrétariat général de la kosek
Téléphone : 031 306 93 87 – E-mail : christine.guckert@kosekschweiz.ch

« Et si c'était une maladie rare ? » Une campagne d'information commune :

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, le 29 février 2024 - un jour rare - les neuf Centres pour maladies rares (CMR) reconnus ont lancé une campagne d'information nationale en collaboration avec la Coordination nationale des maladies rares (kosek) et ProRaris sous le slogan « Et si c'était une maladie rare ? » Un flyer attire l'attention sur les offres destinées aux personnes sans diagnostic.

[Lien vers la campagne commune](#)