

PRORARIS



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

Presserundschau *Revue de presse* 2014



d y n a m i c s g r o u p

strategy | communication | research

Rue des Caroubiers 21 - 1227 Carouge

Tél. : 022 308 62 20 – Fax : 022 308 62 36

PRORARIS



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

Liste d'articles (non exhaustive)

SUISSE ALLEMANDE

Press écrite

Fritz und Fränzi	A paraître
Schweizer Illustrierte	A paraître
Beobachter	A paraître
Zentralschweiz am Sonntag	2 mars 2014
Blick	1 ^{er} mars 2014
Berner Zeitung	24 février 2014
20 Minuten	21 février 2014
PharmaJournal	Février 2014
Paediatrica	Février 2014

Télévision

Tele Bärn	1 ^{er} mars 2014
SRF – 10 vor 10	27 février 2014

Internet

Interpharma	26 février 2014
Berner Zeitung	24 février 2014
Wir Eltern	Février 2014

PRORARIS



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

Liste d'articles (non exhaustive)

SUISSE ROMANDE

Presse écrite

La Liberté	A paraître
Revue Médicale Suisse	A paraître
Le Temps	28 février 2014
Tribune de Genève	28 février 2014
24 Heures	28 février 2014
Le Nouvelliste	27 février 2014
Agence Télégraphique Suisse	25 février 2014
PharmaJournal	Février 2014
Paediatrica	Février 2014

Télévision

RTS – Le 12h45	2 mars 2014
----------------	-------------

Radio

RTS – CQFD	3 mars 2014
Yes FM – Le Journal de 12h	1 ^{er} mars 2014
Rouge FM	28 février 2014
Radio Cité	30 janvier 2014

PRORARIS



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

Liste d'articles (non exhaustive)

Internet

Le Journal du Jura	3 mars 2014
Le Temps	28 février 2014
Tribune de Genève	28 février 2014
24 Heures	28 février 2014
Association des Médecins Genevois	28 février 2014
News BBC	12 février 2014
Le Journal du Jura	11 février 2014
TeleBilingue	11 février 2014
Planète Santé	30 janvier 2014
HES-SO	Janvier 2014

PRO RARIS



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

SUISSE ALLEMANDE

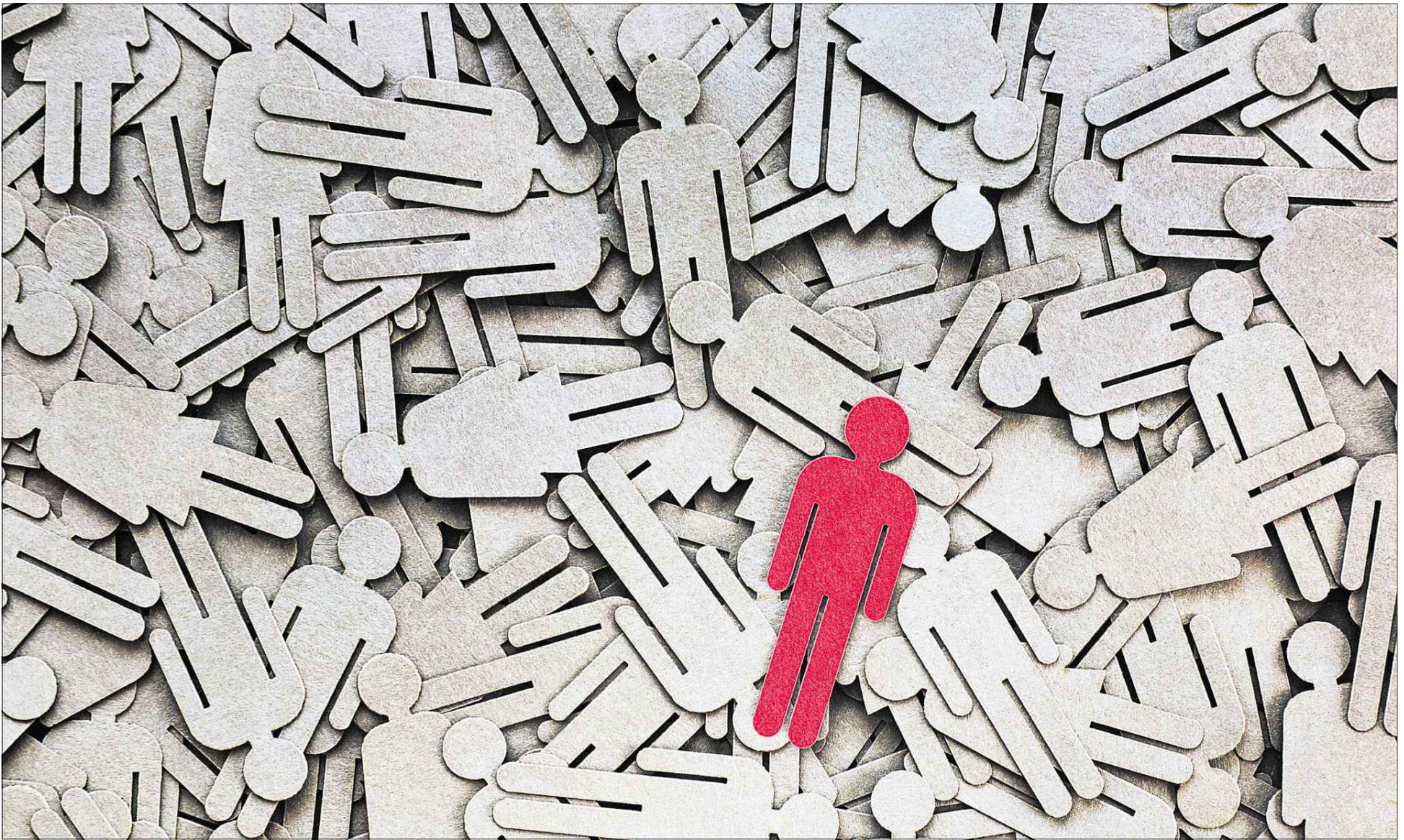
PRORARIS



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

Presse écrite

Wenn man ein Einzelfall ist



An einer seltenen Krankheit zu leiden, ist oft mit sehr viel Ungewissheit, wenig Therapiemöglichkeiten und auch hohen Kosten verbunden.

Getty

MEDIZIN Christian Scheuner (30) leidet an einer Bindegewebsstörung, dem Loeys-Dietz-Syndrom. Das kennt kaum jemand, ist aber lebensbedrohlich. Was es bedeutet, von einer seltenen Krankheit betroffen zu sein, erzählt Scheuner in diesem Porträt.

STEPHAN AERNI
wissen@luzernerzeitung.ch

Wer ihn im geschäftigen Gewusel des Berner Bahnhofs sieht, dem fällt nichts auf. Christian Scheuner bewegt sich in der Menschenmenge wie alle anderen auch. Er kommt lachend vom Bus, wartet vor dem Fussgängerstreifen und überquert ihn dann flink. Einer von vielen eben. Und dabei ist er etwas ganz Besonderes: Der 30-Jährige leidet am Loeys-Dietz-Syndrom, einer seltenen, erst 2007 beschriebenen und nach ihren Entdeckern benannten Krankheit, die zur Gruppe des sogenannten Marfan-Syndroms gehört.

Glück im Unglück

Bei dieser genetisch bedingten Krankheit handelt es sich um eine Störung des Bindegewebes. Äusserliche Merkmale können zum Beispiel überlange Finger sein, eine verkrümmte Wirbelsäule, Klumpfüsse, weit auseinander-

liegende Augen, ein gespaltenes Gaumen und ein gespaltenes Halszäpfchen. Gar lebensbedrohlich wird es, wenn auch das Herz-Kreislauf-System betroffen ist. Hier kann es durch die Bindegewebschwäche zu einer gefürchteten Erweiterung der Aorta, einem Aneurysma, kommen.

Genau das war bei Christian Scheuner der Fall. Doch er hatte Glück. Als er, der passionierte Feuerwehrmann, vor sechs Jahren in die Atemschutzgruppe wechseln wollte, musste er sich einem medizinischen Check unterziehen. Dabei stellte der Arzt einen unregelmässigen Herzschlag fest – als Folge einer erweiterten Aortaklappe. Weil die Erweiterung aber noch nicht ein bedrohliches Ausmass angenommen hatte, rieten die Ärzte dem damals erst 24-Jährigen, mit einer Operation vorerst noch zuzuwarten.

Verhängnisvolle Vererbung

Das änderte sich vier Jahre später jedoch schlagartig: Damals stellte man

bei seiner Mutter eine erweiterte Baucharterie fest. Weitere Abklärungen ergaben eine unerwartete Diagnose: Sie hat einen seltenen Gendefekt, leidet am Loeys-Dietz-Syndrom. Da die Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass die Krankheit vererbt wird, geriet auch Sohn Christian in den Fokus der Mediziner. Seine bereits zuvor diagnostizierte Aortaerweiterung erschien nun in einem völlig neuen Licht. Ein Gentest (siehe



«Als ich den Kollegen von meiner Krankheit erzählte, fielen diese aus allen Wolken.»

CHRISTIAN SCHEUNER

Kasten) bestätigte kurz darauf den Verdacht: Auch der Sohn hat das Syndrom.

Aufgrund dieser neuen Lage drängten die Ärzte nun plötzlich zur Operation. Denn das Loeys-Dietz-Syndrom ist unheilbar, und die Aortaschwäche schrei-

tet voran. Im Juni letzten Jahres wurde Christian Scheuner am Berner Inselspital im Beisein von Professor Thierry Carrel am Herzen operiert. Er erhielt eine künstliche Aortaklappe. Ein gravierender Einschnitt ins Leben des jungen Mannes: Seit dem Eingriff muss er ständig ein blutverdünnendes Medikament nehmen. Und weil seine Bindegewebskrankheit nicht aufzuhalten ist, muss er damit rechnen, dass sie schlimmer wird und sich noch andere Arterien erweitern – stets eine lebensbedrohende Situation.

Regelmässige Kontrollen

Damit es nicht so weit kommt, geht er regelmässig in die Marfan-Sprechstunde des Inselspitals und lässt sich dort mittels Computertomografie durchchecken. Trotz diesem Damoklesschwert, das über seinem Leben schwebt, will Christian Scheuner nicht klagen. «Momentan gehts mir gut, und ich fühle mich nicht wirklich eingeschränkt.» Dabei hat der gelernte Schreiner Glück, dass er einen verständnisvollen Arbeitgeber hat und ihm sein derzeitiger Job als Montageschreiner viele Freiheiten lässt. Gleichwohl glaubt er nicht, dass er diese körperlich harte Arbeit bis zur Pensionierung weitermachen kann. Zu gross wäre das Risiko, dass mit dem Alter eine der zunehmend ausgeleiterten Arterien platzt.

All diese Unwägbarkeiten seinem Umfeld zu erklären, das fällt dem scheinbar

gesunden und kräftigen Mann nicht immer leicht. Als er seine Sportkollegen, mit denen er in einem Plauschteam Eishockey spielt, über seine Krankheit informierte, fielen die aus allen Wolken. «Dass es so etwas überhaupt gibt, wusste keiner...» Ein Problem, das auch andere Menschen mit seltenen Krankheiten kennen, wie Esther Neiditsch, Geschäftsführerin von Pro Raris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, bestätigt. Dabei sei der soziale Aspekt nur eine Seite des Problems. «Noch schwerwiegender ist, dass auch Versicherungen und IV oft überfordert sind, weil sie keine Erfahrung haben mit einer seltenen Krankheit und die Betroffenen ums Geld für ihre Behandlungen kämpfen müssen.»

Belastende Ungewissheit

Auch hier hatte Christian Scheuner Glück. Seine bisher beanspruchten Leistungen wurden alle übernommen. Sorgen und Ängste bleiben ihm, dem jungen Familienvater, trotzdem genug. Eines seiner beiden Töchterchen dürfte aufgrund eines gespaltenen Halszäpfchens den Gendefekt auch in sich tragen (der definitive Nachweis fehlt noch). Und sein jüngerer Bruder hat die Diagnose inzwischen ebenfalls erhalten, allerdings noch ohne organische Schäden. «Das Schlimmste an dieser Krankheit ist die Ungewissheit», sagt Christian Scheuner nachdenklich. Dann verabschiedet er sich und rennt zum Bus.

ANZEIGE

Sicherheit



Zentrum für seelische Gesundheit

Privatlinik
Meiringen

CH-3860 Meiringen, Telefon +41 33 972 81 11
www.privatlinik-meiringen.ch

Über 7000 seltene Krankheiten

DEFINITION red. Der letzte Freitag, 28. Februar, gilt als Internationaler Tag der seltenen Krankheiten, der auch in der Schweiz mit einigen Aktivitäten verbunden ist. Getragen werden diese vorab von der Allianz Seltener Krankheiten (ProRaris).

Meist genetisch bedingt

Als seltene Krankheit gilt eine Krankheit, wenn von 2000 Menschen weniger als eine Person davon betroffen ist. Bis heute sind weltweit rund 7000 seltene Krankheiten beschrieben worden. Die meisten – rund 80 Prozent – sind genetisch bedingt, haben einen chronischen Verlauf, führen zu Invalidität oder sind lebensbedrohend.

In der Mehrheit der Fälle treten sie bei Geburt oder im frühen Kindesalter auf. In der Schweiz gibt es rund

500 000 Betroffene. Die Patienten sind oft sehr isoliert.

Die Informationslage zu den einzelnen Krankheiten ist nach wie vor dürftig. Dadurch ergeben sich unter anderem Schwierigkeiten bei der Diagnose. Nebst fehlender Forschung und mangelhaften Therapiemöglichkeiten sind die Betroffenen und deren Angehörige vielfach mit Unklarheiten bei der Rückvergütung durch Sozialversicherungen konfrontiert. Die nationale Strategie, wie sie in anderen Ländern bereits seit längerer Zeit existiert, soll den Umgang mit seltenen Krankheiten in der Schweiz regeln und die oben erwähnten Probleme angehen.

HINWEIS:
www.prorararis.ch

Aufwendige Gentests sind nötig

DIAGNOSE red. Zur Diagnose von seltenen Krankheiten sind oft komplexe Gentests nötig. Die aufwendigen Untersuchungen dürfen in der Schweiz nur von Spezialisten für Medizinische Genetik FAMH und in vom Bundesamt für Gesundheit bewilligten Labordiensten durchgeführt werden. Eines dieser wenigen Labordienste ist das Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik in Schlieren, welches der Trägerschaft der gemeinnützigen Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten angehört. Das Genetikzentrum ist schweizweit das einzige Zentrum, das auf die molekulargenetische Abklärung, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten der Hauptschlagader (Aorta) spezialisiert ist. In diesem Zentrum wurden auch die Abklärungen

bei Christian Scheuner (siehe Haupttext) und seiner Familie durchgeführt und daraufhin die molekulargenetische Diagnose Loeys-Dietz-Syndrom gestellt.

Kostspielige Abklärung

Da medizinisch indizierte Gentests (nicht zu verwechseln mit Internet-Gentests) aufgrund ihrer Komplexität recht teuer sind und von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet werden, engagiert sich die Stiftung durch Übernahme gewisser im Genetikzentrum erbrachter Leistungen, was allerdings nur dank Spendengeldern möglich ist.

HINWEIS:
www.genetikzentrum.ch
www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Iliana Mebert (20) aus Zürich leidet an der seltenen Krankheit Takayasu

Sie ist eine von 1 Million

Tag der seltenen Krankheiten
Zürich – Heute organisiert das Berner Inselspital den Tag der seltenen Krankheiten. Das sind Krankheiten, an denen weniger als einer von 2000 Menschen leiden. **Rund 500 000 Betroffene gibt es in der Schweiz.** Das sind nur jene, die wissen, was sie haben. «Bis zur korrekten Diagnose vergehen oft Jahre», sagt Esther Neiditsch (Bild) von der Allianz Proraris. «Es fehlt an Expertisen und Forschung.» Und wenn es überhaupt Medikamente gebe, behandelten die bloss die Symptome. Wegen der Kosten gebe es zudem oft Papierkrieg mit der Versicherung.



Von Céline Krapf

Iliana Mebert (20) will nicht dramatisieren. «Ich hatte Pech», sagt sie. Die Studentin aus Zug leidet an einer seltenen Krankheit: **Takayasu-Arteriitis, einer Autoimmun-Krankheit.** Sie ist unheilbar – und betrifft nur einen von einer Million Menschen. Vor allem Frauen unter vierzig. Vor vier Jahren liess sich Iliana Mebert auf Druck ihrer Mutter wegen tagelanger heftiger Rückenschmerzen im Spital Baar ZG untersuchen. **Per Ambulanz wurde die damals 17-Jährige ins Inselspital Bern gefahren.** Die Diagnose dort: Takayasu-Arteriitis. Auf dem Ultraschall deutlich zu sehen waren die unregelmässigen Blutgefässe im Hals. **«Im ersten Moment war ich mir des Ausmasses dieser Diagnose nicht bewusst»,** sagt Iliana Mebert. Körperlich und psychisch war sie fit. Sie musste vie-

le entzündungshemmende Medikamente schlucken und durfte sich beim Sport nicht zu stark verausgaben. Keine Einschränkungen gab es zum Glück bei ihrem Hobby: **«Salsa ist mehr als nur ein Sport», schwärmt Mebert, «es ist meine grosse Leidenschaft.»** Das Tief kam Monate später: «Mir wurde die Situation erst richtig bewusst. Ich machte mir viele Gedanken, fühlte mich alleine mit meiner Krankheit und fragte mich: Warum ich?» In jener Zeit musste Mebert ihre Maturarbeit schreiben. **«Ich entschied mich für die Analyse der psychischen Auswirkungen von seltenen Krankheiten.** Mit dem Thema musste ich mich ja sowieso auseinandersetzen.» Mebert interviewte 19 Betroffene. Das half ihr aus der Depression: «Ich erkannte, dass ich nicht alleine bin», sagt sie, «und begann, die Krankheit als zweite Chance zu begreifen.» Ihre hundertseitige, englischsprachige **Abschlussarbeit bekam beim nationalen Wettbewerb «Jugend forscht» das Prädikat hervorragend.** Inzwischen kommt Iliana Mebert ganz gut zurecht mit ihrer

«Mir hat die Krankheit gezeigt, was wirklich wichtig ist im Leben.»

Situation. Sie studiert Biochemie in Zürich, ihr Körper hat sich an die Umstände gewöhnt, und sie meidet kränkelnde Mitmenschen. **Durch ihr gestörtes Immunsystem steckt sie sich extrem schnell an.** Für den Tag der seltenen Krankheiten wünscht sich Iliana Mebert vor allem mehr Solidarität: «Viele Betroffene fühlen sich nicht ernst genommen und ausgeschlossen. Mir hat die Krankheit gezeigt, was wirklich wichtig ist im Leben.»

Foto: Philippe Rossier

Anzeige

Sonntags Blick

Gereizter Beizer

Bei einem Ja zur Mindestlohn-Initiative droht ein Beizensterben, warnt der oberste Wirt der Schweiz. Wirklich? Die Fakten.



FC Luzern in der Krise

Sportchef Alex Frei kennt die Gründe – das grosse Interview.

Die Botschaft des Bankers

CS-Banker Brady Dougan hat einen Spleen – was dieser über ihn verrät.



Hoffnung für Folteropfer

Das Bundesgericht lässt einen Eriträer nicht in die Schweiz einreisen. Jetzt machen sich Politiker für den 22-Jährigen stark – ihre Argumente.

Studi in aller Munde

Für «LandLiebe TV» greift Andreas C. Studer wieder zum Kochlöffel – womit er das Publikum verwöhnen wird.



Unterschlupf für Unmenschen

Wo gefallene Despoten wie Viktor Janukowitsch sich und ihre geklauten Milliarden in Sicherheit bringen – die Weltkarte der Schande.



Heimspiel für Melanie

Auch dieses Jahr moderiert Melanie Winiger die Swiss Music Awards. Im Interview spricht sie über Lampenfieber, ihre Zukunftspläne – und warum sie ihre Falten liebt.

Morgen am Kiosk, am Automaten oder im Abo unter www.blick.ch

Leben

BERNER ZEITUNG

www.bernerzeitung.ch

27

«Momentan geht es mir gut»

LOEYS-DIETZ-SYNDROM Christian Scheuner (30) leidet an einer Krankheit, von der wohl die meisten Leute noch nie gehört haben: Als Betroffener des Loeys-Dietz-Syndroms sieht er sich nicht nur mit dem ungewissen Verlauf seiner seltenen Krankheit konfrontiert – er muss sich auch oft erklären.

Wer ihn im geschäftigen Gewusel des Berner Bahnhofs sieht, dem fällt nichts auf. Christian Scheuner bewegt sich in der Menschenmenge wie alle anderen auch. Er kommt lachend vom Bus, wartet vorm Fussgängerstreifen und überquert ihn dann flink. Einer von vielen eben. Und dabei ist er etwas ganz Besonderes: Der 30-jährige Berner leidet am Loeys-Dietz-Syndrom, einer seltenen, erst 2007 nach ihren Entdeckern beschriebenen Krankheit, die zur Gruppe des sogenannten Marfan-Syndroms gehört.

Glück im Unglück

Bei der genetisch bedingten Krankheit handelt es sich um eine Störung des Bindegewebes. Äusserliche Merkmale können zum Beispiel überlange Finger sein, eine verkrümmte Wirbelsäule, Klumpfüsse, weit auseinanderliegende Augen, ein gespaltener Gaumen und ein gespaltenes Halszäpfchen. Gar lebensbedrohlich wird es, wenn auch das Herz-Kreislauf-System betroffen ist. Hier kann es durch die Bindegewebsschwäche zu einer gefürchteten Erweiterung der Aorta, einem Aneurysma, kommen.

Genau das war bei Christian Scheuner der Fall. Doch er hatte Glück. Als er, der passionierte Feuerwehrmann, vor sechs Jahren in die Atemschutzgruppe wechseln wollte, musste er sich einem medizinischen Check unterziehen. Dabei stellte der Arzt einen unregelmässigen Herzschlag fest – als Folge einer erweiterten Aortaklappe. Weil die Erweiterung aber noch nicht ein bedrohliches Ausmass angenommen hatte, rieten die Ärzte dem damals erst 24-Jährigen, mit einer Operation vorerst noch zuzuwarten.

Verhängnisvolle Vererbung

Das änderte sich vier Jahre später jedoch schlagartig: Damals stellte man bei seiner Mutter eine erweiterte Baucharterie fest. Weitere Abklärungen ergaben eine unerwartete Diagnose: Sie hat einen seltenen Gendefekt, leidet am Loeys-Dietz-Syndrom. Da die



Christian Scheuner, hier in der Menge beim Berner Bahnhof, leidet an einem Gendefekt, den von 2000 Menschen weniger als einer in sich trägt. Bilder Urs Baumann

«Versicherungen und IV haben oft keine Erfahrung mit einer seltenen Krankheit.»

Esther Neiditsch, Pro Raris Allianz Seltener Krankheiten

Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass die Krankheit vererbt wird, geriet auch Sohn Christian in den Fokus der Mediziner. Seine bereits zuvor diagnostizierte Aortenerweiterung erschien nun in einem völlig neuen Licht. Ein Gentest bestätigte kurz darauf den Verdacht: Auch der Sohn hat das Syndrom.

Aufgrund dieser neuen Lage drängten die Ärzte nun plötzlich zur Operation. Denn das Loeys-Dietz-Syndrom ist unheilbar, und die Aortaschwäche schreitet voran. Im Juni letzten Jahres wurde Christian Scheuner am Berner Inselspital im Beisein von Professor Thierry Carrel am Herzen operiert und erhielt eine künstliche Aortaklappe.

Ein gravierender Einschnitt ins Leben des jungen Mannes: Seit dem Eingriff muss er ständig ein blutverdünnendes Medikament nehmen. Und weil seine Bindegewebskrankheit nicht aufzuhalten ist, muss er damit

rechnen, dass sie schlimmer wird und sich noch andere Arterien erweitern – stets eine lebensbedrohende Situation. Damit es nicht so weit kommt, geht er regelmässig in die Marfan-Sprechstunde des Inselspitals und lässt sich dort mittels Computertomografie durchchecken.

Trotz diesem Damoklesschwert, das über seinem Leben schwebt, will Christian Scheuner nicht klagen. «Momentan gehts mir gut, und ich fühle mich nicht wirklich eingeschränkt.» Dabei hat der gelernte Schreiner Glück, dass er einen verständnisvollen Arbeitgeber hat und ihm sein



Trotz Krankheit voll berufstätig: Schreiner Scheuner auf Montage.

derzeitiger Job als Montageschreiner viele Freiheiten lässt. Gleichwohl glaubt er aber nicht, dass er diese körperlich harte Arbeit bis zur Pensionierung weitermachen kann. Zu gross wäre das Risiko, dass mit dem Alter eine der zunehmend ausgeleiterten Arterien platzt.

All diese Unwägbarkeiten seinem Umfeld zu erklären, das fällt dem scheinbar gesunden und kräftigen Mann nicht immer leicht. Als er seine Sportkollegen, mit denen er in einem Plauschteam Eishockey spielt, über seine Krankheit informierte, fielen die aus allen Wolken. «Dass es so

etwas überhaupt gibt, wusste keiner...»

Ein Problem, das auch andere Menschen mit seltenen Krankheiten kennen, wie Esther Neiditsch, Geschäftsführerin von Pro Raris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, bestätigt. Dabei sei der soziale Aspekt nur eine Seite des Problems. «Noch schwerwiegender ist, dass auch Versicherungen und IV oft überfordert sind, weil sie keine Erfahrung haben mit einer seltenen Krankheit, und die Betroffenen ums Geld für ihre Behandlungen kämpfen müssen.»

Belastende Ungewissheit

Auch hier hatte Christian Scheuner Glück. Seine bisher beanspruchten Leistungen wurden alle übernommen. Sorgen und Ängste bleiben ihm, dem jungen Familienvater, trotzdem genug. Eines seiner beiden Töchterchen dürfte aufgrund eines gespaltenen Gaumenzäpfchens den Gendefekt auch in sich tragen (der definitive Nachweis fehlt noch). Und sein jüngerer Bruder hat die Diagnose inzwischen ebenfalls erhalten, allerdings noch ohne organische Schäden. «Das Schlimmste an dieser Krankheit ist die Ungewissheit», sagt Christian Scheuner nachdenklich. Dann verabschiedet er sich und rennt zum Bus.

Stefan Aerni

SELTENE KRANKHEITEN

Wie viele betroffen sind Als seltene Krankheit gilt, wenn sie von 2000 Menschen weniger als einer hat (<0,05 %). Weltweit sind bisher nicht weniger als rund 7000 seltene Krankheiten beschrieben. Laut Dachverband Pro Raris, Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, gibts hierzulande denn auch rund 500 000 Betroffene. Zum **Tag der seltenen Krankheiten** findet am **1. März** im Inselspital, Auditorium Ettore Rossi, 10.15 bis 17 Uhr, eine Infoveranstaltung statt. Eingeladen sind Betroffene und alle Interessierten (weitere Infos/Anmeldung: www.prorararis.ch). sae

FITNESS

Halbzeit beim Bootcamp

Zwei Leser machen bei einem hochintensiven Fitnessprogramm namens Bootcamp mit. Nach fünf von zehn Wochen ziehen sie Halbzeitbilanz. SEITE 28



Hinter fragt

Eine weiss belegte Zunge ist ein Krankheitszeichen

«Zeig mir einmal deine Zunge», sagt die Mutter zu ihrem Kind, wenn es kränkt. Denn ist die Zunge weiss, stimmt etwas mit der Gesundheit nicht – das zumindest sagt der Volksmund. Doch für einmal hat der nur bedingt recht.

Menschen, die sehr krank sind, hätten zwar nicht selten eine belegte Zunge, wie Marianne Blatter, Leitende Ärztin am Berner Spital Ziegler, erklärt. Dies kommt daher, dass sich kranke Menschen oft nicht mehr normal ernähren – so zum Beispiel, wenn sie nur noch Flüssiges zu sich nehmen können. Deshalb kommt es auf der Zunge kaum mehr zu einer mechanischen Reibung, wie es durch das Kauen fester Nahrung geschieht. Folge: Auf der Zunge bildet sich ein weisslicher Belag abgestorbener Zellen und Bakterien.

Eine weisse Zunge ist also Folge einer Krankheit – und nicht die Ursache. Eine belegte Zunge bei einer gesunden Person ist laut Blatter aber unbedenklich. «Abgeklärt werden sollte hingegen, wenn die Zunge schmerzt oder sich in ihrer Form verändert», rät die Ärztin. «Solche Symptome können durchaus auf eine Krankheit hinweisen.» sae

In dieser Rubrik stellen wir in loser Folge populäre Meinungen und Mythen um die Gesundheit infrage.

Check up

FORSCHUNG

Software spürt Krebsgene auf

So riesig ist das menschliche Erbgut, dass die Suche nach Krankheitsgenen jener der Suche nach einer Stecknadel im Heuhaufen gleicht. Nun haben Genfer Forscher eine Software entwickelt, die diese Suche vereinfachen soll: Die Software namens VariantMaster könne, so die Universität Genf, nicht nur Genmutationen aufspüren, welche Erbkrankheiten verursachen, sondern auch Gene, die das Auftreten bestimmter Krebsarten begünstigen. Die Forscher hoffen, dass sich mit dem Auffinden der verantwortlichen Gene neue therapeutische Möglichkeiten eröffnen. sda

ANZEIGE

SOFORT BARGELD FÜR GOLD, SILBER, PLATIN, BRILLANTEN UND LUXUSUHREN!

WIR SUCHEN DRINGEND LUXUSUHREN! JEDER ZUSTAND!
 ROLEX – PATEK PHILIPPE – BVL – LANGE & SÖHNE – CARTIER – BREITLING – VACHERON – JAEGER LECOULTRE – AUDEMARS PIQUET – OMEGA – BREGUET – TUDOR
 Profitieren Sie jetzt vom hohen Goldpreis!

WIR SUCHEN DRINGEND SCHMUCK! JEDER ZUSTAND!
 ANTIKER UND MODERNER SCHMUCK (RINGE, KETTEN, BROSCHEN)
 WIR ZAHLEN HÖCHSTPREISE FÜR IHREN SCHMUCK! ALLES ANBIETEN & SPONTAN VORBEKOMMEN!

WIR SUCHEN DRINGEND DIAMANTEN, ALLE GRÖSSEN & QUALITÄTEN
 1 CT. BIS ZU 6.500.- CHF
 20 CT. BIS ZU 180.000.- CHF

WIR SUCHEN DRINGEND ECHT SILBER
 BESTECKE, SCHALEN, LEUCHTER, BARREN, USW
 WIR KAUFEN AUCH: VERSILBERTE BESTECKE USW. 90ER, 120ER, 150ER UND 180ER AUFLAGE

WIR SUCHEN DRINGEND GOLD, SILBER, MÜNZEN & BARREN
 Wir bewerten Ihre Erbstücke kostenlos!

JUWELIER SCHÖNI & Co AG SEIT 1905 • GERECHTIGKEITSGASSE 50 • BERN-CITY MO 12-18.00 UHR, DI-FR 10-18.00 UHR, SA GESCHLOSSEN
 Bringen Sie Ihren Ausweis mit!

Agenda

Zu dick, zu dünn

BADEN. Ernährt sich mein Kind normal? Zwei Ärzte für Kinder und Jugendliche des Kantonsospitals Baden zeigen, wie sich Störungen im Essverhalten bei Heranwachsenden äussern. sci
Di, 25.2., 19.30 Uhr, Personalrestaurant Kantonsspital, Im Ergel 1, Baden.

Verbrechen aufklären

BERN. Auch die raffiniertesten Verbrecher hinterlassen Spuren. Wie man ihnen auf die Schliche kommt, erklärt Beat Kneubühl, Leiter Forensische Physik der Uni Bern, in einem Vortrag. sci
Di, 25.2., 18.30 Uhr, Uni Bern, Hochschulstrasse 4, Hörsaal 101, Bern.

Alles über die Wurst

ZÜRICH. Würste prägen die kulinarische Schweiz. Doch wie werden sie produziert? Wie schlägt sich ihr Konsum auf Gesundheit und Umwelt nieder? Diese Fragen beantwortet eine Führung durch die Sonderausstellung im Mühlerama Zürich. sci
So, 23.2., 14–15 Uhr, Mühlerama, Seefeldstrasse 231, Zürich.

Vernachlässigte Krankheiten

CHAM. Die 14-jährige Sophie leidet an der angeborenen Stoffwechselstörung Morbus Morquio. Die Krankheit führt zu Kleinwuchs und schweren Verformungen der Knochen. Um ihre kranke Halswirbelsäule zu stabilisieren, musste Sophie als Kleinkind operiert werden. Danach konnte sie aus ungeklärten Gründen ihre Beine nicht mehr bewegen. Seither sitzt sie im Rollstuhl.

In der Schweiz gibt es nur elf weitere Patienten mit Morbus Morquio. Wenn eine Krankheit

so selten vorkommt (siehe Box), ist oft wenig über sie bekannt. Deshalb dauerte es bei Sophie lange, bis die richtige Diagnose gestellt war – eine Erfahrung, die auch viele andere Patienten machen. «Die Schweiz hinkt bei den seltenen Krankheiten hinterher», sagt Esther Neiditsch von Proraris, der Allianz Seltener Krankheiten. Oft müssen Betroffene länger um Leistungen der Invalidenversicherung (IV) kämpfen als Patienten mit häufigeren Krankheiten. Denn die IV stützt sich bei der Einstufung auf eine veraltete Liste von 1985, die gerade einmal 500 seltene Krankheiten verzeichnet. «Heute kennt man aber bereits mehr als 7000», sagt Neiditsch.

Um die Situation von Patienten wie Sophie zu verbessern, erarbeitet das Bundesamt für Gesundheit nun eine nationale Strategie. Deren aktueller Stand wird anlässlich des Tages der Seltene Krankheiten am 1. März im Unispital Bern vorgestellt. CLAUDIA HOFFMANN



Sophie hat eine seltene Stoffwechselkrankheit.

Viele sind betroffen

Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie höchstens einen von 2000 Menschen betrifft. In 80 Prozent der Fälle ist die Ursache genetisch. Aber auch bestimmte Infektionen, Autoimmunerkrankungen oder Krebsarten zählen zu den seltenen Krankheiten. Viele von ihnen treten bereits ab der Geburt oder im frühen Kindesalter auf. Oft sind sie unheilbar und führen vorzeitig zum Tod. Weil es mehr als 7000 seltene Krankheiten gibt, ist die Zahl der Betroffenen insgesamt sehr gross: In der Schweiz laut Schätzungen etwa eine halbe Million Menschen. ho



Im Winter aktiv: Rotfuchs. F. HECKER

Tiere in der Nachbarschaft

ZÜRICH. Wildtiere wie Füchse oder Fledermäuse erobern die Städte immer mehr. Um mehr über ihre Verbreitung zu erfahren, sucht die Stadt Zürich Naturbeobachter. Diese können online Wildtier-Sichtungen in ihrem Quartier melden. ho
Anmelden: www.stadtwildtiere.ch

Kleiner Pilz,



BERN. Ein Staubwedel? Zuckerwatte oder Schlagrahm? Keines von alledem. Nicht der Mensch war hier am Werk, sondern die Natur. Genauer: ein Pilz mit dem Namen Rosagete Gallertkruste. Er lebt auf toten Ästen von Laubbäumen. Wenn im Winter Wasser,

Die Sommerwärme für kalte Wintertage speichern

RAPPERSWIL. Die Sommerhitze fürs Heizen im Winter nutzen - dies machen grosse Wasserspeicher möglich.

Im Winter laufen Radiatoren und Fussbodenheizungen auf Hochtouren. Einen Beitrag an die benötigte Wärme kann auch

die Sonne leisten – durch Sonnenkollektoren. Am meisten Energie liefern diese aber in den Sommermonaten. Eine Mög-

lichkeit, die sommerliche Hitze für die kalte Saison aufzusparen, bieten grosse unterirdische Wasserbecken.

Ein solches testet zurzeit die Hochschule für Technik Rapperswil. Die vier mal neun Me-

ter grosse Pilotanlage ist auf dem Gelände eines Rapperswiler Kindergartens installiert. Auf dem Dach des Gebäudes befinden sich 64 Quadratmeter Sonnenkollektoren. Diese haben im Laufe des vergangenen Sommers das Wasser im Becken auf 40 Grad aufgeheizt. Seit Winteranfang wird diesem Wärme zum Heizen entzogen – das kann sogar so viel sein, bis das Wasser gefriert. Deshalb werden die Speicherbecken auch als Eisspeicher bezeichnet.

Obschon ein solches System viel Raum benötigt, könnten auch Privathäuser damit ausgerüstet werden, sagt Projektleiter Daniel Philippen: «Etwa unter Gärten oder Garagen ist genug Platz da.» Je nach Gebäude liessen sich so rund 80 Prozent der gesamten Heizenergie einsparen. SANTINA RUSSO



In diesem Kindergarten in Rapperswil wird im unterirdischen Eisspeicher Sonnenenergie gebunkert. HSR

«Sensibilisieren, informieren, ausbilden»

Christine de Kalbermatten ist mit dem Problem «Seltene Krankheiten» gleich doppelt konfrontiert – als Mutter und als Apothekerin. Sie hat gerade eine Abschlussarbeit zur Situation von Familien im Wallis, die von einer Seltenen Krankheit betroffen sind, vorgelegt und empfiehlt die Schaffung eines ganz neuen Berufsbildes: des «Case Managers für seltene Krankheiten». Wir haben mit ihr gesprochen.

Welche Ratschläge würde die Mutter der Apothekerin erteilen?

Apothekerinnen und Apotheker spielen eine scheinbar untergeordnete Rolle, und trotzdem... Als wohnortnahe Anbieter stellen sie das letzte Glied der Kette dar, dem sich der Patient anvertrauen kann, was sie zu bevorzugten Ansprechpartnern macht. Grundlage der Beziehung zwischen Patient und Fachperson ist Vertrauen. Nun ist jedoch das Wissen über

seltene Erkrankungen sehr begrenzt, und auch Gesundheitsfachleute machen da keine Ausnahme. Diese immer wieder zu beobachtende Tatsache kann die Vertrauensbeziehung gefährden. Um sie bewahren und die Patienten noch besser betreuen zu können, bedarf es der Sensibilisierung, Information und Aus- und Weiterbildung – bei Apothekerinnen und Apothekern ebenso wie bei allen anderen Akteuren in der medizinischen Versorgungskette.

Dem stehen jedoch einige Hindernisse entgegen?

Das stimmt, es gibt zahlreiche Umstände, die es dem Apotheker oder der Apothekerin erschweren zu erkennen, dass ein Patient an einer seltenen Krankheit leidet. Viele davon sind äusserlich nicht sichtbar, und es herrscht ein offenkundiger Mangel an Information. Hinzu kommt, dass die therapeutische Indikation auf dem Rezept nicht klar angegeben ist. Off-label-Verschreibungen sind jedoch häufig, und manchmal kommt es zu Verwechslungen. Ich erinnere mich an einen Patienten, der ein Rezept für Viagra® dabei hatte, das auf den Namen seiner Frau ausgestellt war. Ich dachte zunächst an einen Flüchtigkeitsfehler des verschreibenden Arztes, bis mir der Patient ein wenig gekränkt mitteilte, das Medikament sei sehr wohl für seine Frau gedacht, die an einer seltenen Krankheit leide. Das war noch vor der Einführung von Revatio®... Die Mitteilung der Diagnose ist ebenfalls ein heikler Punkt, der Feingefühl erfordert.

Sind Apothekerinnen und Apotheker ausreichend darauf vorbereitet, Patienten in solchen Momenten zu begleiten?

Eine solche Mitteilung ruft einen ungeheuer brutalen Schock hervor. Daran



«Das auch bei Gesundheitsfachleuten oft begrenzte Wissen über seltene Krankheiten kann die Vertrauensbeziehung mit den Patienten gefährden.»

schliessen sich weitere Phasen an: Verleugnung, Aufbegehren, der Versuch zu verhandeln – d. h. die Krankheit unter bestimmten Bedingungen zu «akzeptieren» –, bevor die Betroffenen sich mit der Situation schliesslich abfinden. Diese verschiedenen Phasen sind von individuell ganz unterschiedlicher Dauer. Die Stimmungslage des Patienten kann sich je nach der Phase, die er gerade durchmacht, auf die medikamentöse Compliance auswirken, ebenso auf seine Fähigkeit, Informationen zu verarbeiten, und somit auch auf eine allfällige Patientenerziehung. Apothekerinnen und Apotheker müssen in Kenntnis dieser Phasen die zu vermittelnden Informationen an das Erleben des Patienten und seinen seelischen Zustand anpassen. Eine kluge Wahl der Form der Informationsvermittlung, die Wortwahl und die Vermeidung von medizinischem Fachjargon sind wichtige Determinanten für eine gute therapeutische Betreuung.

Welche sonstigen Faktoren für Verbesserungen gibt es?

Für den Alltag rate ich meinen Kolleginnen und Kollegen, ihre Antennen auszufahren, den Patienten Brücken zu bauen, um zu einem von Feingefühl geprägten Gespräch herüberzuleiten. Auf diesem Weg können sie Antworten auf Fragen zur Krankheitsentstehung, Lebenserwartung, zu Referenzzentren oder auch Patientenorganisationen geben. Interesse an der Meinung des Patienten kann man

Die Erfindung eines neuen Berufs

In einem Vortrag, den Christine de Kalbermatten vor kurzem gehört hat, erinnerte ein Spitaldirektor daran, dass in den letzten 50 Jahren fast 100 neue Berufe im Gesundheitsbereich entstanden sind. Die Idee eines neuen Berufsbildes mit speziellem Bezug auf seltene Krankheiten hat deshalb nichts Utopisches an sich. Frankreich, das oft als beispielhaft genannt wird, hat in seinem zweiten nationalen Aktionsplan bereits eine seltenen Krankheiten gewidmete Ausbildung für (para)medizinische Fachpersonen verankert.

Nach den Vorstellungen der Kollegin soll es sich bei dem neuen Beruf vor allem um die Koordination drehen: „Die speziell in der Betreuung von Patienten mit seltenen Krankheiten ausgebildete Fachperson begleitet diese auf ihrem gesamten Lebensweg. Ohne mit den anderen Versorgungsleistenden zu konkurrieren, fördert sie die Arbeit im interdisziplinären Team und verfolgt die vom Frühberatungsdienst eingeleitete Betreuungsrbeit. Ihre Aufgabe ist es, für Sensibilisierung, Information und Ausbildung aller in die Versorgung eingebundenen Akteure zu sorgen. Man könnte von «Case Manager für seltene Krankheiten» sprechen.

Die Patienten und deren Angehörige müssen dabei eine wichtige Rolle spielen, dank ihrer Erfahrung verbunden mit professionellen Kompetenzen («peer counselling»). Diese Koordination wird nunmehr von ProRaris im Entwurf des nationalen Aktionsplans eingefordert.

zum Ausdruck bringen, indem man ganz direkt fragt: «Welche Rolle könnte ich in Zusammenhang mit Ihrer Erkrankung übernehmen?». Über eine Aus- und Weiterbildung hinaus sind die Bereitstellung von Instrumenten wie dem gemeinsam genutzten pharmazeutischen Dossier und eine Gesamtkoordination der therapeutischen Bemühungen von ausschlaggebender Bedeutung.

Weshalb haben Sie sich entschieden, eine Ausbildung in der «Betreuung von Menschen mit genetischen Erkrankungen und ihren Familien» zu absolvieren?

Seit der Geburt unserer an einer äusserst seltenen Chromosomenanomalie, der Tetrasomie X (48, XXXX-Syndrom), erkrankten Tochter waren wir mit zahlreichen Schwierigkeiten konfrontiert, wie sie für seltene Krankheiten typisch sind. Damit andere nicht das gleiche durchmachen müssen wie wir, wollte ich mich selbst auf diesem Gebiet weiter qualifizieren, um dann zusammen mit ProRaris ein systematisches Betreuungsprojekt auf die Beine zu stellen. Meine persönlichen Erfahrungen stellen in diesem Zusammenhang eine wichtige Ergänzung und Bereicherung meiner beruflichen Kompetenzen dar. Ein «Synergieeffekt», wie man in der Pharmakologie sagt.

Und aus welchem Grund haben Sie die Ausbildung im Ausland gemacht, genauer gesagt in Frankreich?

Diese Art von Weiterbildung wird an den medizinischen Fakultäten der Schweizer Universitäten noch nicht angeboten. Ich hoffe, dass die für die Studiengänge Ver-

Volltext der Abschlussarbeit auf Anfrage

Die Abschlussarbeit «*Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais – Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer*» ist als Volltext auf Anfrage bei der Autorin erhältlich (nur in französischer Sprache).

Darüber hinaus wird Christine de Kalbermatten im Februar 2014 einen Artikel über ihre Abschlussarbeit in *Paediatrica*, dem Bulletin der Schweizerischen Gesellschaft für Pädiatrie (SGP), veröffentlichen. Dieser Artikel wird in französischer und deutscher Sprache auf der Internetseite der SGP frei zugänglich sein (<http://www.swiss-paediatrics.org>).

antwortlichen diese ins Programm nehmen; dieses Ziel sollte ausserdem Eingang in die nationale Strategie für seltene Krankheiten finden. Wie bereits erwähnt, führt der Weg zu Verbesserungen der Situation über Aus- und Weiterbildung, nicht nur an den Universitäten, sondern zum Beispiel auch an den Fachhochschulen.

Hinkt die Schweiz hinterher, was seltene Krankheiten anbelangt?

Ja sicher, die Schweiz ist auf jeden Fall im Rückstand. Im Gegensatz zu vielen Nachbarländern gibt es hier noch immer keinen nationalen Plan (siehe den Artikel von ProRaris in dieser Ausgabe). Und dieser Rückstand ist auf psychosozialen Gebiet sogar noch bedeutender. Die Kompetenzverteilung zwischen Bund und Kantonen, insbesondere in Sachen Gesundheit und Bildung, ebenso wie das Nebeneinander der vier Landessprachen führen in der Schweiz zu einer sehr speziellen Situation. Die Komplexität des Krankenversicherungssystems macht das Ganze nicht einfacher und spiegelt sich insbesondere in der Sozialpolitik für behinderte und von seltenen Krankheiten betroffene Menschen wider.

Dennoch haben zahlreiche Organisationen bereits in Zusammenarbeit mit Ärzten die Grundlagen für eine effiziente therapeutische Begleitung, für den Zugang zu medizinischer Versorgung und für die Entwicklung von Forschungsprogrammen gelegt. Sie können uns als Beispiel dienen. Noch einmal: Die Schlüsselwörter in dieser Sache lauten sensibilisieren, informieren, ausbilden.

Im Zusammenhang mit Ihrer Abschlussarbeit haben Sie viele Eltern von Kindern kennengelernt, die an einer seltenen Krankheit leiden. Gibt es Gemeinsamkeiten?

Alle Eltern haben die Qualität und Wirksamkeit des Frühberatungsdienstes unterstrichen, von dem sie sich hervorragend betreut fühlten. Was die medizinische Seite angeht, sind die Eltern mit der Koordination der Versorgung recht zufrieden, klagten aber über eine fehlende ganzheitliche Betrachtung. Patientenvereinigungen wird ebenfalls eine sehr positive Rolle zugesprochen.

Auf der anderen Seite bemängeln die Eltern das Fehlen einer Gesamtkoordination der Bemühungen. Sie sind über die

verfügbaren Hilfen und Unterstützungsleistungen schlecht informiert, kennen ihre Rechte und die zuständigen Institutionen nicht, die diese Leistungen erbringen. Die Kontakte mit Letztgenannten – hauptsächlich der IV – gestalten sich oft schwierig. Die Eltern werden sozioökonomisch benachteiligt, vor allem wegen der Zeit, die täglich von der Versorgung des kranken Kindes in Anspruch genommen wird. Sie erfahren soziale Isolation, Diskriminierung und Ablehnung. Psychologische Hilfestellungen werden schmerzlich vermisst. Der Schulbesuch des Kindes regelt sich nicht von allein. In all diesen verschiedenen Bereichen brauchen die Eltern Unterstützung.

Apothekerinnen und Apotheker werden in Ihrer Arbeit nur sehr selten erwähnt. Fühlen sie sich nicht zuständig oder werden sie nicht genug eingebunden?

Zurzeit sind zwischen 7000 und 8000 seltene Krankheiten bekannt, und nur bei einer Minderheit von ihnen besteht Hoffnung auf Heilung. Die Liste der Medikamente, die von der Swissmedic den Status eines Arzneimittels für seltene Leiden verliehen bekommen haben, umfasst gegenwärtig etwas über 200 Einträge. Recht wenig für so viele Erkrankungen, auch wenn weitere Arzneimittel «off label» angewendet werden. Es ist klar, dass die Forschung in diesem Bereich Priorität erhalten muss. Bestimmte seltene Krankheiten können allerdings nicht medikamentös behandelt werden. Andere Therapieansätze – chirurgische, medizinisch-therapeutische (Physiotherapie, Ergotherapie), pädagogisch-therapeutische (Logopädie, Psychomotorik), psychotherapeutische – erweisen sich als ebenso wichtig und als bedeutendes Therapieprojekt.

So nahmen auch die Kinder, um die es in meiner Arbeit geht, sehr wenig Arzneimittel ein, und ausnahmslos alle profitierten von multiplen Therapien. Die Einbindung der Apothekerinnen und Apotheker wird daher nicht in Frage gestellt, auch wenn sie noch ausbaufähig ist. ■

Interview: Thierry Philbet

Korrespondenzadresse

Christine de Kalbermatten
Ave Ritz 33, 1950 Sion
E-Mail: cdekalbermatten@prorarais.ch

Den Weg der Patienten vereinfachen

Anne-Françoise Auberson

ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz veranstaltet am 1. März in Bern den 4. Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten. Dieser wird Gelegenheit bieten, auf den Entwurf des Nationalen Aktionsplans für Seltene Krankheiten einzugehen, der in Kürze verabschiedet werden muss, aber auch auf die nach wie vor für die Patienten bestehenden Probleme.

Sind die von seltenen Krankheiten betroffenen Patienten heute, fast vier Jahre nach der Gründung von ProRaris, zu voll eingebundenen Partnern in einem solidarischen Gesundheitssystem geworden? Gegründet im Jahr 2010, vereint die Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz unter ihrem Dach Organisationen von Patienten mit seltenen Krankheiten ebenso wie

zahlreiche isolierte Kranke. Die Allianz tritt dafür ein, dass von seltenen Krankheiten betroffene Menschen in der Schweiz gleichberechtigten Zugang zu Gesundheitsleistungen erhalten. Sie will ausserdem die breite Öffentlichkeit sowie betroffene staatliche Stellen und Institutionen für diese Problematik sensibilisieren. Der politische Wille hierzu ist vor einem

Fast eine von zehn Personen in der Schweiz betroffen

Eine seltene Krankheit ist ein Leiden, dessen Prävalenz unter 1/2000 beträgt und deren Behandlung pluridisziplinäre Massnahmen erfordert. Bisher wurden mehr als 7000 seltene Krankheiten identifiziert, die etwa 7% der Bevölkerung unseres Landes betreffen. 80% davon sind genetischen Ursprungs. Diese Erkrankungen, so unterschiedlich sie auch sind, haben dennoch eins gemeinsam: einen Mangel an Information, der Patienten, Angehörige der Fachberufe und Verwaltungsinstanzen gleichermaßen betrifft. Die Folgen lasten leider schwer auf den Patienten: Odysseen durch Diagnostik und Verwaltung, fehlende Hoffnung auf Heilung, Ungleichheit beim Zugang zu medizinischer Versorgung, juristische Unsicherheit und psychosoziale Isolation.

Jahr anlässlich des von ProRaris organisierten 3. Internationalen Tages der Seltenen Krankheiten deutlich geworden. Damals hatte der Direktor des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) den Entwurf einer nationalen Strategie für Seltene Krankheiten für das zweite Quartal 2014 angekündigt. Als Fürsprecherin der Patienten nimmt ProRaris seither in verschiedenen vom BAG veranstalteten Workshops an deren Ausarbeitung teil, neben den vielen anderen betroffenen Parteien wie den verschiedenen Ärzteverbänden, der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften, pharmaSuisse, den Vertretern des BAG, der Konferenz der Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK), den Krankenversicherern und der pharmazeutischen Industrie, um nur einige zu nennen.

Ein Prinzip der allgemeinen Koordination

Patienten mit seltenen Krankheiten und ihre Angehörigen stossen auf vielfältige

Anne-Françoise Auberson, Präsidentin von ProRaris mit Esther Neiditsch, Generalsekretärin (links) und Christine de Kalbermatten, Vorstandsmitglied und Apothekerin (rechts).

© Christian Pfahl/ProRaris



Schwierigkeiten, wenn sie erfahren wollen, an wen sie sich wenden können und welche Rechte sie haben. Diese Situation lässt sich damit erklären, dass ihre Ansprechpartner selbst oft nicht über das entsprechende Wissen verfügen. Der Mangel an Informationen, wie er für seltene Krankheiten typisch ist, erschwert den Weg der Patienten. Im Rahmen von Gesprächen mit dem BAG begnügt sich ProRaris daher nicht damit, auf die alltäglichen Probleme der betroffenen Patienten aufmerksam zu machen, sondern schlägt auch entsprechende Lösungen vor.

Die Allianz setzt sich im Besonderen für ein Prinzip der allgemeinen Koordination ein, das geeignet ist, einen orientierten und erleichterten Zugang zu medizinischen, paramedizinischen, administrativen, juristischen, schulischen und beruflichen Leistungen zu garantieren. Darüber hinaus soll den Patienten ebenso wie den Angehörigen der Fachberufe der Weg durch bessere Informationsvermittlung geebnet werden.

Bisher kann allerdings noch niemand vorhersagen, wann genau der Nationale Aktionsplan für Seltene Krankheiten in Kraft treten wird. Die Situation vieler Patienten erfordert jedoch dringend baldiges Handeln, und ProRaris übt in der Zwischenzeit weiter Druck auf das BAG aus. Hier einige konkrete Beispiele:

Recht auf Erstattung von Arzneimittelkosten

Die Erstattung der Kosten für Arzneimittel gegen seltene Krankheiten ist gemäss Artikel 71a und 71b KVV möglich. Dieser Mechanismus kommt zum Tragen, wenn das Arzneimittel nicht auf der Spezialitätenliste steht, also off-label, ausserhalb der zugelassenen Indikation oder Limitation verwendet wird. Der Gesetzgeber wollte eine Ausnahme schaffen, die bestimmten Patienten zugute kommt, indem die Entscheidung dem Versicherer übertragen wurde, nach Konsultation mit dem Vertrauensarzt. Diese Regelung führt zur unbilligen und ungerechten Situation, wenn bei einer bestimmten Erkrankung die eine Krankenversicherung das Medikament übernimmt und die andere nicht. Eine Überprüfung dieser gesetzlichen Regelung wurde zugesagt.

Ende Januar 2014 konnte das BAG noch keine vollständigen Ergebnisse dieser Überprüfung vorlegen, es empfiehlt jedoch bereits jetzt eine bessere Zusam-

Bei der Patrouille des Glaciers dabei

Eine Mannschaft aus Spitzensportlern wird in den Farben von ProRaris an der Patrouille des Glaciers 2014 teilnehmen, die am 2. und 3. Mai von Zermatt nach Verbier führen wird. Der Alltag von Menschen mit seltenen Krankheiten steckt voller Tücken und erfordert ständiges Training. Er gleicht dem Weg, dem sich die Mitglieder des ProRaris-Teams – darunter der Vater einer betroffenen Jugendlichen – stellen müssen.

ProRaris wird die Trainingsphase ihrer Champions für die Sammlung von Spenden nutzen. Von jetzt bis 2. Mai hofft die Patrouille 200 000 Höhenmeter zurückzulegen. Man kann die Organisation durch den Kauf von Metern unterstützen: CHF 25.– für 25 000 Meter, CHF 50.– für 50 000 Meter, CHF 100.– für 100 000 Meter, CHF 150.– für 150 000 Meter und so weiter. Darüber hinaus sind auch Spenden willkommen (BCV, 1001 Lausanne, IBAN: CH22 0076 7000 E525 2446 2).

Alle gesammelten Mittel kommen Programmen zur Koordination und Unterstützung von Mitgliedern, Patienten und anderen von einer seltenen Krankheit betroffenen Menschen zugute.

menarbeit zwischen behandelnden Ärzten und Vertrauensärzten sowie einen besseren Informationsfluss.

Recht auf Diagnose

Eine Diagnose kann mithilfe von genetischen Tests gestellt, abgesichert oder ausgeschlossen werden. Solche Tests ermöglichen die Wahl einer therapeutischen Vorgehensweise sowie die Abschätzung des Risikos eines erneuten Auftretens bei weiteren Kindern oder den Nachkommen der Geschwister.

ProRaris kritisiert die Verweigerung der Erstattung von genetischen Analysen durch die Versicherer, obwohl diese in der Analysenliste aufgeführt sind. Als Grund werden die fehlenden Heilungsaussichten angeführt!

Spezielle Massnahmen für extrem seltene Krankheiten

ProRaris macht das BAG auch auf die Situation von Menschen mit extrem seltenen Krankheiten aufmerksam, die aufgrund ihrer zu geringen Anzahl nicht in den Genuss von Unterstützung durch eine Organisation kommen können. Diese Patienten können gegenwärtig nur auf ProRaris zurückgreifen. Für diese isolierten Kranken fordert ProRaris spezielle Massnahmen.

Erstattung von im Ausland erhaltenen Versorgungsleistungen

Patienten mit bestimmten seltenen Krankheiten finden in der Schweiz keine geeigneten diagnostischen und therapeutischen Angebote vor. Daher kann man ihnen nicht das Recht vorenthalten, sich ins Ausland zu begeben, wenn die für ihre Erkrankung notwendigen Diagnose- und Behandlungsmassnahmen zu Hause nicht zur Verfügung stehen.

Daher ist es zwingend notwendig, präzise Kriterien zur Definition von Rahmenbedingungen für eine solche grenzüberschreitende Versorgung festzulegen. Manche seltene Krankheit kann nur in bestimmten ausländischen Kompetenzzentren diagnostiziert oder behandelt werden. Für die betroffenen Patienten ist es deshalb entscheidend, dass die Kriterien für die Anwendung der Regelungen zur Erstattung von im Ausland erbrachten Versorgungsleistungen gelockert werden.

4. Internationaler Tag der Seltene Krankheiten

Ein weiteres Leuchtturmprojekt von ProRaris, die 4. Auflage des Internationalen Tages der Seltene Krankheiten, findet am 1. März 2014 im Berner Inselspital statt. Auf Grundlage konkreter Beispiele stellen die Betroffenen dar, was funktioniert und was verbessert werden muss. Dies ist sozusagen der Beitrag der Patienten zum Entwurf eines nationalen Aktionsplans für seltene Krankheiten. Nur durch Zusammenlegung von Kompetenzen und enge Zusammenarbeit zwischen allen Akteuren im Bereich seltene Krankheiten können Verbesserungen der Gesundheitsversorgung und Lebensqualität der Patienten erreicht werden. ■



Korrespondenzadresse

ProRaris
Chemin de la Riaz 11, 1418 Vuarrens
Tel. 021 887 68 86
E-Mail: afauberson@proraris.ch
Website: www.proraris.ch

Situation, Erwartungen und Bedürfnisse von Eltern eines Kindes mit einer seltenen, angeborenen Krankheit

Braucht es eine neue Art der Begleitung?

Christine de Kalbermatten, Sitten

Übersetzung: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Vorwort

Die hier zusammengefasste Diplomarbeit (Betreuung von Personen mit einer angeborenen Krankheit und deren Familien, Ausbildung in Psychologie und Psychopathologie der Universität Pierre et Marie Curie, medizinische Fakultät Pitié-Salpêtrière, Paris, auf Anregung von Serge Lebovici) ist das Ergebnis einer 2013 durchgeführten Umfrage bei durch eine seltene Krankheit (SK) betroffenen Familien.

Persönliche Situation

Die Geburt 1999 eines Kindes mit einer sehr seltenen chromosomalen Fehlbildung, der Tetrasomie X (Syndrom 48, XXXX) konfrontierte uns während diesen 14 Jahren mit einer Reihe von Schwierigkeiten, die für SK charakteristisch sind¹⁾:

- Diagnostische Irrwege
- Unklare Informationen über die Diagnose
- Schwierigkeiten, bei der Ärzteschaft Gehör zu finden
- Allgemein ungenügende Information
- Fehlende Forschung und Behandlungsmöglichkeiten
- Administrative und juristische Unsicherheit
- Psychosoziale Isolierung

Erst mehrere Jahre nach Diagnosestellung erlaubten mir informelle Kontakte zu anderen betroffenen Eltern festzustellen, dass wir nicht die einzigen sind, die in der Schweiz oder im Ausland auf solche Schwierigkeiten stossen.

Allgemeine Situation

Verschiedene europäische Studien²⁾⁻⁵⁾ haben die Situation von Personen mit einer SK untersucht. Die Ergebnisse weisen eindeutige Ähnlichkeiten auf, insbesondere in Bezug auf die von den Patienten erwähnten Bedürfnisse. Die Schweiz ihrerseits wartet immer noch auf

den ersten nationalen Plan für seltene Krankheiten, der 2014 vorgelegt werden sollte. Es gibt kaum Daten zur medizinischen und psychosozialen Betreuung der Patienten mit einer SK. In der welschen Schweiz wurde in nicht spezifisch auf SK ausgerichteten Arbeiten untersucht, welche Hilfen für Familien verfügbar sind⁶⁾, und seit 2011 publizierte ProRaris eine Serie Artikel zu diesem Thema.

Diplomarbeit

Zweck meiner Diplomarbeit war es, die Situation von rund zehn Familien zu beschreiben, in denen ein Kind mit einer erwiesenen oder vermuteten angeborenen SK lebt. Spezifisches Ziel war es, eine Bestandsaufnahme im weitesten Sinn zu machen (medizinisch, pflege-

risch, psychologisch, administrativ/juristisch, sozial), um dann die Bedürfnisse und Erwartungen der betroffenen Familien zu definieren.

Ergebnisse

Sie resultieren aus den Interviews mit 9 Müttern und 2 Vätern, deren Kinder (8 Knaben und 3 Mädchen) 3.5 bis 12 Jahre alt waren. Das Ergebnis zeigt flagrante Ähnlichkeiten mit einer Grosszahl der in den erwähnten Studien festgehaltenen Punkte.

Positive Punkte

Ärztliche Betreuung

Die Eltern sind über die Koordination der ärztlichen Betreuung eher zufrieden, wenngleich sie das Fehlen einer Gesamtsicht bedauern.

Die **Mitteilung der Diagnose** fand für 6/11 Familien unter guten Bedingungen statt. Der mitteilende Arzt nahm sich genügend Zeit; die Eltern heben die Zeit, die er ihnen widmete, die menschlichen Qualitäten und das verständige Mitgefühl hervor. Sie schätzen es, dass ihnen ein Hoffnungsschimmer gelassen und das Potential des Kindes hervorgehoben wurde. Es bedeutete für sie die Möglichkeit, das Leben neu zu erlernen und einen neuen Lebensplan zu erarbeiten.

Trotzdem werden Worte wie *«Ihr Kind wird niemals gehen lernen»* immer noch ausge-

Durch genetischen Test bestätigte Diagnose	8 Fälle	Noonan Syndrom Deletion 9p (2 Fälle) Deletion 22q13 Cornelia de Lange Syndrom (SCDL) Osteogenesis imperfecta (Typ III) Trilaterales Retinoblastom Deletion 7 Duplikation 20
Auf Grund des klinischen Bildes vermutete Diagnose	2 Fälle	Sotos Syndrom Doose Syndrom
Unbekannte Diagnose	1 Fall	In Erwartung der Befunde

Diagnosen

Motorische Symptome	11/11
Sprachstörungen	10/11
Entwicklungsverzögerung	9/11
Sehstörung	8/11
Verhaltensstörungen	8/11
Verschiedene funktionelle Störungen	8/11
Hörstörung	3/11
Wachstumsstörung	3/11

Probleme, die eine (para)medizinische Betreuung erforderlich machen oder machten

sprochen, obwohl jegliche Voraussage für die Zukunft des Kindes nachteilige Auswirkungen haben kann. Der Genetiker Arnold Munnich sagte richtigerweise: *«Man wird uns allenfalls diagnostische Fehler vergeben, niemals jedoch falsche Prognosen.»* (1999)

Die Familien waren wohl zufrieden mit den bei Mitteilung der Diagnose erhaltenen medizinischen Informationen, doch dauerte für drei unter ihnen die **diagnostische Irrfahrt** bis zum Alter von 3–4 Jahren; diese Phase der Ungewissheit war für die Eltern aufreibend, hin und her geworfen zwischen Banalisierung der beschriebenen Symptome durch die Ärzte, langen Perioden diagnostischer Abklärungen, spät erfolgter genetischer Beratung und Warten auf die Resultate. Eine Familie hat immer noch keine Diagnose und die Mutter wurde verdächtigt, an psychischen Störungen zu leiden. Eine weitere Familie bekam eine falsche Diagnose. Die **Pädagogie der Ungewissheit** (Zugeben können, dass man nicht weiss) erleichtert eine frühzeitige Diagnose. Die Praktiker müssen den **SK-Reflex** entwickeln und Patienten früh

an Spezialisten oder an den Genetiker weisen. Eine Mehrzahl Eltern scheinen die Mitteilung, dass ihr Kind an einem **geistigen Entwicklungsrückstand** leidet, mit mehr Fassung getragen zu haben als die Mitteilung der spezifischen Diagnose, da dies zu konkreten Massnahmen führte, zu medizinischer und pädagogischer Betreuung im Sinne eines therapeutischen Planes. *«Angesichts fehlender Behandlungsmöglichkeiten übernimmt diese Betreuung sehr wohl die Rolle eines therapeutischen Plans.»* (A. Munnich, 1999)

Psychosozialer Bereich: Heilpädagogische Früherziehung

Im Vorschulalter spielten heilpädagogische Früherzieherinnen die Beratungs- und Betreuungsrolle. Sie vermittelten Informationen, psychologische Unterstützung und Hilfe in administrativen Angelegenheiten; wenn nötig, wiesen sie die Familien an die entsprechenden Anlaufstellen weiter. Der Schuleintritt bedeutet das Ende ihres Einsatzes und eine

grosse Leere für die Eltern, die eine gleichwertige Weiterbetreuung wünschten. Insieme Waadt hat Verhandlungen mit den betroffenen kantonalen Stellen eingeleitet, um diesem Bedürfnis entgegenzukommen und ein Pilotprojekt zu starten.

Psychosozialer Bereich: Patientenorganisationen

Patientenorganisationen spielen für SK eine ganz spezifische und wesentliche Rolle. Ihr Beitrag bringt Hilfe bei der Diagnosestellung, Informationen und erlaubt, Erfahrungen auszutauschen. Ihre Bedeutung zeigt sich in der Tatsache, dass 7 Familien einer oder mehreren Vereinigungen angehören. *«Diese Zusammenkünfte, bei denen die Ausnahme zur Regel wird, sind genial.»* (Herr A.)

Negative Punkte Gesamtkoordination

Die Gesamtkoordination ist eindeutig ungenügend, mussten doch 8/11 Familien die Betreuung ihres behinderten Kindes selbst organi-

IV	Invalidenversicherung	Medizinische (Eingliederungs-) Massnahmen Hilflosenentschädigung für Minderjährige Intensivpflegezuschlag Assistenzbeitrag IV-Hilfsmittel
AHV	Alters- und Hinterlassenenversicherung	Zusatzleistungen
Krankenkassen	Obligatorische Krankenversicherung Zusatzversicherungen	Medizinische Massnahmen Insbesondere vorgeburtliche Versicherungen
Pflegeheime Rotes Kreuz	Kinder- und Jugendheime	Beratung, Pflegehilfen verschiedener Art
Orphanet	Virtuelles Portal	Information zu seltenen Krankheiten, Orphan Drugs und Experten
Verschiedene Organisationen	Insieme ProCap Cerebral Pro Infirmis (VS: Emera/BL: Mosaik) Integration Handicap	Verschiedene Leistungen: Freizeit, Beratung, juristischer Beistand, Entlastungsdienst
Jugend- und Familienberatung	Familien-, Erziehungs-, Jugendberatungsstellen	Spezialisierte Erziehungsberatung
SBB	Verschiedene öffentliche Transporte	Ausweis für behinderte Reisende: Kostenloses Mitfahren für die Begleitperson
Zahlreiche sozial ausgerichtete Stiftungen		Sollten obige Angaben unzureichend sein ...
Wunderlampe, Sternschnuppe, usw.	Stiftungen, die Träume von behinderten Kindern und Jugendlichen verwirklichen	

ProRaris	Allianz Seltener Krankheiten Schweiz	Sammelt und verbreitet Informationen Sprachrohr betroffener Eltern Erleichtert den Zugang zu Behandlung und Vergütung
----------	--------------------------------------	--

Zusammenfassung der verfügbaren Massnahmen, Hilfesistungen und Strukturen (nicht erschöpfend und kantonal unterschiedlich)

sieren, was zu fehlender Übersicht und ungenügender Kommunikation unter den betreuenden Fachleuten führt.

Eine Erklärung findet sich in der Struktur der Verordnung über Geburtsgebrechen (GgV), die seltene Syndrome in ihre verschiedenen Symptome aufsplittet, was eine globale Betrachtung verhindert. Die der GgV beigefügte Liste der Geburtsgebrechen ist im Übrigen obsolet; die letzte wesentliche Revision stammt aus dem Jahr 1985 und die Eidgenössische Finanzkontrolle äusserte diese Meinung in einem 2013 publizierten Rapport. Das Konzept einer Positivliste an sich ist absurd, werden doch weltweit jede Woche fünf neue seltene Krankheiten entdeckt...

Information

Den Eltern wurden ausser den medizinischen Daten nur wenige Informationen mitgeteilt, insbesondere in psychologischen, administrativ/juristischen, praktischen und sozialen Belangen; diese haben jedoch für die tägliche Lebensqualität viel mehr Bedeutung als die medizinischen Informationen. Die Eltern verfügen damit über nur sehr unvollständige Kenntnisse der Leistungen, auf die sie Anrecht haben, über ihre Rechte und die Arbeitsweise der Verwaltungen (9/11).

Leistungen

Eltern kennen im Allgemeinen die IV-Leistungen wie die Hilflosenentschädigung (10/11) oder den Intensivpflegezuschlag (8/11). Die Kenntnis dieser Leistungen garantiert aber noch nicht, dass sie diese auch erhalten. Es fällt vielen Eltern schwer, ein Gesuch einzureichen, wegen der Vorstellung, die sie sich davon machen – sie haben das Gefühl zu betteln – oder die gewisse Ärzte sich davon machen, die soweit gehen, davon abzuraten. Das Erhalten insbesondere des Intensivpflegezuschlages ist heikel und scheint vom zuständigen IV-Beamten abzuhängen.

Der kürzlich eingeführte Assistenzbeitrag der IV ist wenig bekannt, ebenso wie die Fahrvergünstigung für Reisende mit Handicap der SBB. Konkrete praktische Hilfe ist gefragt und erweist sich als notwendig; es wird selten danach gefragt und noch seltener wird sie organisiert, da die Eltern bei den betroffenen Ämtern oft auf Ablehnung stossen. Nicht selten warten Eltern bis sie erschöpft sind, um Hilfe zu erbitten; da die Bearbeitungszeit der Dossiers sehr lang und die benötigten Hilfspersonen nicht immer verfügbar sind, fallen selbst positive Entschiede oft zu spät.

Verwaltung

Der **Kontakt zu Verwaltungen**, welche über die Zusprechung von Leistungen entscheiden, ist oft schwierig: Sie kennen die SK nicht und ihre Arbeitsweise entspricht den zeitlichen Bedürfnissen der Familien nicht. Die Eltern kennen ihre Rechte nicht. Zwei Drittel der Familien würden Hilfe in diesem Bereich benötigen, insbesondere bei Inanspruchnahme der IV, gegenüber der es immer schwieriger wird, seine Rechte durchzusetzen. Die IV würde immer restriktiver und verzögere die Bearbeitung der Anfragen. Die Familien zögern, ein Verfahren einzuleiten, und wenn sie es tun, wird dies oft zu einem Hindernislauf. Rekurse gegen IV-Entscheidungen sind inzwischen gebührenpflichtig und oft muss der Dienst eines Anwalts beansprucht werden; wirtschaftliche Aspekte und soziokulturelles Niveau der Eltern spielen dabei oft eine entscheidende Rolle.

Sozioökonomische Auswirkungen

Die Auswirkungen der SK auf die berufliche Tätigkeit der Eltern sind bedeutsam: 10 Mütter und 2 Väter mussten ihre Arbeitszeit verringern (4 Mütter mussten ihren Beruf gänzlich aufgeben); 2 Väter flüchteten in die Arbeit, um der Realität des Alltagslebens zu entkommen. 8/11 Familien müssen gewisse Leistungen selbst finanzieren. Gesamthaft erklären 9/11 Familien, dass sie mittelschwere bis schwere Rückwirkungen auf das Familienbudget verspüren.

Zeitliche Auswirkungen

Der tägliche Umgang mit der Krankheit ist zeitaufwändig. Alle Kinder benötigen multiple ärztliche Betreuung: Die Kinder sehen 2 bis 7 Spezialisten 8 bis 20-mal im Jahr, in $\frac{3}{4}$ der Fälle nicht am Wohnort, oft ausserhalb des Kantons. Die paramedizinischen Behandlungen (1 bis 7 wöchentliche 45-minütige Sitzungen) beanspruchen im Mittel 50 Minuten Reisezeit. Über die Hälfte der Familien widmet im Durchschnitt täglich 4 Stunden für Pflege, Therapie, Hygiene und andere Hilfeleistungen für ihr behindertes Kind.

Psychologische Unterstützung

Nur selten wurde den Familien eine psychologische Unterstützung angeboten. Die Eltern schlagen sich so gut wie möglich durch, unter Inanspruchnahme ihres eigenen sozialen Beziehungsnetzes. Alle wünschen diesbezüglich eine dauerhafte Unterstützung, und nicht nur in kritischen Situationen (wie z. B. beim Mitteilen der Diagnose oder bei Schuleintritt).

Alle Fachleute sollten sich daran beteiligen. Die Eltern wünschen die Möglichkeit, sich aussprechen und mit anderen Eltern Erfahrungen austauschen zu können, sowie über Strukturen zu verfügen, die ein Ausschaufern erlauben. Solche Strukturen sind zurzeit ungenügend vorhanden und oft den spezifischen Bedürfnissen der SK nicht angepasst.

Psychosoziale Aspekte: Sozialleben

Die Auswirkungen auf das Sozialleben sind für über die Hälfte der Eltern besonders schlimm. Zu den beruflichen Implikationen kommen psychische und physische Erschöpfung. Die Eltern ziehen sich zurück und einige verzichten aufs Ausgehen, sei es alleine, als Paar oder mit der Familie. Diese Auswirkungen auf das Sozialleben machen sich auch für die Kinder bemerkbar; Einladungen zu Geburtstagsfeiern sind ein gutes Barometer. Zeichen von Diskriminierung oder Ablehnung (7/11) in der Schule, privat oder am Arbeitsplatz verstärkten zusätzlich das Gefühl sozialer Isolierung bei zwei Drittel der Familien. *«Wir haben unternommen, was wir konnten, um uns das Leben zu vereinfachen, aber das Sozialleben ist zu kompliziert.»* (Frau I.)

Psychosoziale Aspekte: Schulleben

Ohne Unterstützung durch die heilpädagogischen Früherzieherinnen müssen die Eltern bei der Einschulung die Koordination der Betreuung ihres Kindes selbst in die Hand nehmen. Mehr als die Hälfte der Familien erleben Konflikte mit dem Lehrkörper, bedingt durch Furcht, Unkenntnis der Problematik der SK, fehlende Kommunikation und fehlender Aus- oder Fortbildung. In diesem Rahmen ist es umso wichtiger, dass die Eltern über eine Bezugsperson verfügen, die in der Lage ist, die Verbindung zu den Lehrern herzustellen, z. B. bei Stufen- oder Schulhauswechsel.

Bedürfnisse und Erwartungen:

Ein neuer Beruf ist gefragt

Die Eltern von Kindern mit SK wünschen dringend eine Verbesserung der jetzigen Situation. Sie brauchen eine effiziente Koordination unter den verschiedenen Fachstellen. Sie verlangen nach Information betreffend verfügbaren Dienst- und Hilfeleistungen sowie über ihre Rechte. Sie wünschen psychologische Unterstützung und Beratung im administrativ-juristischen Bereich. Diese Hilfe sollte bestehen aus Ansprechpartnern und der Schaffung von Strukturen, die ihnen Atempausen erlauben, sowie eines Koordinators, der die Familie begleitet.

Alle Eltern sprechen sich zugunsten eines neuen Berufes aus, mit spezifischer Ausbildung in der Betreuung von Patienten mit einer SK, unabhängig von deren Alter. Ohne für die verschiedenen Fachleute eine Konkurrenz darzustellen, würde er die Zusammenarbeit des interdisziplinären Teams erleichtern und im Schulalter die heilpädagogischen Früherzieherinnen ablösen. Seine Aufgabe bestünde in Sensibilisierung, Information und Ausbildung der beteiligten Akteure. Die Frage ist, wie man diesen neuen Beruf nennen und wie sein Rahmen und Wirkungsbereich aussehen soll.

Schlussfolgerung

Die Unterbreitung des ersten nationalen Aktionsplanes für Menschen mit seltenen Krankheiten sollte 2014 in der Schweiz einen Meilenstein im Leben der Betroffenen darstellen. Diese nationale Strategie sollte den Anliegen der Eltern entgegenkommen. Es ist deshalb wesentlich, dass der Begriff der Koordination, wie er in einigen europäischen Nachbarländern bereits existiert oder geplant ist, berücksichtigt wird.

Das Inkrafttreten dieses nationalen Aktionsplanes in der ganzen Schweiz wird einige Zeit brauchen. Prioritär ist für mich die Einleitung eines Pilotprojektes für Begleitmassnahmen, unter Einbringung meiner persönlichen Erfahrungen. Dieses Projekt wird vor allem das Peer-counseling bevorzugen, dank der Kompetenzen der Patienten und ihrer Familien, die auch gute Ausbilder werden könnten. Die Zusammenkünfte zwischen Eltern von Kindern mit einer SK, die Ende 2013 begonnen haben, sollen sich weiter entwickeln. Auf dem Programm stehen ebenfalls die Fortsetzung der Verhandlungen mit den verschiedenen Partnern sowie das Verteilen und Vorstellen dieser Diplomarbeit bei den betroffenen Institutionen. Zielvorstellung: Begleitmassnahmen für die Patienten mit seltenen Krankheiten und ihren Familien.

Die vollständige Fassung der Diplomarbeit steht auf Anfrage zur Verfügung.

Referenzen

- 1) Kole A, Faurisson F. The Voice of 12'000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe (2009).
- 2) Beuscart J-S. étude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, Contribution au débat public du 17 janvier 2006. Paris, AFM (2006).
- 3) AFM, Accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes – Recommandations, Paris (2006).
- 4) Azéma B, Martinez N. Étude sur les maladies rares: attentes et besoins des malades et des familles. Réalisée par le CREAL à la demande de l'Alliance Maladies Rares (2009).
- 5.) Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, Les maladies rares – Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg (2011).
- 6) Piérart G et al. Les ressources de soutien aux familles de personnes en situation de handicap dans le cadre du maintien à domicile. Recherche financée par le Réseau d'Etude aux Confins de la Santé et du Social de la HES-SO (Haute École Santé Social) et l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ) (2012).

Korrespondenzadresse

Christine de Kalbermatten
Pharmacienne, diplômée en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille
Ave Ritz 33
1950 Sion
cdekalmbermatten@proraris.ch

Die Autorin hat keine finanzielle Unterstützung und keine anderen Interessenkonflikte im Zusammenhang mit diesem Beitrag deklariert.

PRORARIS



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

Télévision

Média	Date	Lien
TeleBärn	01.03.2014	http://www.telebaern.tv/140301-news.html
SRF – 10 vor 10	27.02.2014	http://www.srf.ch/sendungen/10vor10/machtdemonstration-einkaufen-am-computer-hetze-gegen-schwule

PRORARIS



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

Internet

Site	Date	Lien
Interpharma	26.02.2014	http://newsroom.interpharma.ch/2014-02-26-kampf-gegen-seltene-krankheiten
Berner Zeitung	24.02.2014	http://www.bernerzeitung.ch/leben/gesellschaft/Momentan-geht-es-mir-gut/story/21454753
Wir Eltern	02.2014	http://www.wireltern.ch/netzwerk/?tx_wireltern_Content[uid]=91&tx_wireltern_Content[action]=details&tx_wireltern_Content[controller]=event

PRO RARIS



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

SUISSE ROMANDE

PRORARIS



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

Presse écrite

S'attaquer aux maladies rares

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. Il existe quelque 7000 pathologies rares répertoriées, parmi lesquelles les myopathies, la maladie des os de verre ou encore le syndrome de Lowe. Elles concernent 6 à 8% de la population européenne et environ 500 000 personnes en Suisse. Du fait de leur rareté, elles sont difficiles à diagnostiquer et à soigner. Pour faire connaître la problématique au grand public, l'Alliance suisse des maladies rares ProRaris organise une série de conférences samedi à l'Hôpital universitaire de Berne. ► Page 16

Mieux prendre en charge les maladies rares

> Médecine

La quatrième Journée internationale des maladies rares a lieu ce vendredi

> Des mesures sont discutées pour améliorer la situation des patients

Pascaline Minet

Elles entraînent des symptômes variés, mais ont en commun d'être peu fréquentes et souvent méconnues: les maladies rares concernent 6 à 8% de la population européenne, soit environ 500 000 personnes en Suisse. Du fait de leur rareté, ces pathologies sont difficiles à diagnostiquer et à soigner. Pour faire connaître la problématique au grand public et mieux informer les personnes concernées, l'Alliance suisse des maladies rares ProRaris organise une série de conférences samedi à l'Hôpital universitaire de Berne, suite à la Journée internationale des maladies rares du vendredi 28 février. Y sera notamment présenté le «concept national Maladies rares», en cours d'élaboration auprès de l'OFSP fédéral de la santé publique (OFSP), dont l'objectif est d'améliorer la prise en charge de ces pathologies.

Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. Il existe quelque 7000 pathologies rares répertoriées, parmi lesquelles figurent entre autres les myopathies, la maladie des os de verre ou encore le syndrome de Lowe. «La cartographie du génome humain dans les années 1990 a contribué à faire connaître ces maladies, dont 80% ont une origine génétique», indique la doctoresse des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) Loredana D'Amato Sizonenko, responsable pour la Suisse de la plateforme internet consacrée aux maladies rares Orphanet (www.orphanet.ch). Très variées, ces pathologies peuvent aussi avoir une origine infectieuse ou auto-immune. Environ la moitié des patients sont des enfants.



En Grèce, un enfant atteint du syndrome de Lowe dans les bras de son père lors d'une manifestation contre les coupes budgétaires. Les soins peuvent être extrêmement coûteux pour ce type de maladies rares. ATHÈNES, 3 DÉCEMBRE 2010

Les personnes atteintes de maladies rares rencontrent de nombreuses difficultés, dont la première est liée à l'établissement du diagnostic. Certains patients vont de spécialiste en spécialiste et attendent des années voire des décennies avant de connaître la cause de leurs symptômes. Par ailleurs, il n'existe souvent pas de thérapie spécifique pour les maladies rares, du fait du manque de recherche. «Il n'est pas très intéressant pour les sociétés pharmaceutiques de développer des médicaments qui ne serviront qu'à une poignée de personnes», reconnaît Caroline Clarinval, cheffe de projet «Maladies rares» à l'OFSP.

Le remboursement des frais par les caisses maladie peut également tourner au parcours du combattant. Plus que les autres malades, ceux qui souffrent de pathologies rares se voient prescrire des médicaments peu courants ou normalement destinés à soigner d'autres pathologies (voir encadré). Or la prise en charge de ce type de traitements n'est pas garantie; elle se fait au cas par cas, sur avis du médecin-conseil de l'assurance. En décembre 2010, le Tribunal fédéral a dispensé une caisse maladie de rembourser le traitement d'une femme atteinte de la maladie musculaire génétique

dite «de Pompe», en raison de son coût élevé par rapport au bénéfice escompté. «Il en résulte des inégalités entre patients, qui pour une même pathologie peuvent être remboursés ou pas en fonction de leur assurance», souligne Anne-Françoise Auberson, la présidente de ProRaris.

Plusieurs pays européens, dont le premier fut la France en 2005, ont déjà adopté des plans nationaux «maladies rares». La Suisse s'est engagée en 2011 à mettre sur pied son propre concept, notamment sous

l'impulsion de l'association ProRaris, qui militait en ce sens depuis sa création en 2010. Des workshops rassemblant médecins, assureurs, patients et autres parties prenantes ont été organisés sous l'égide de l'OFSP.

«Nous en sommes actuellement à la rédaction du concept et à la définition de mesures, qui devraient être présentées au Conseil fédéral cet été», indique Caroline Clarinval.

Le concept national devrait notamment renforcer l'information des patients et des médecins, afin de faciliter l'établissement du diagnos-

tic. «Le site internet Orphanet, qui recense les maladies, les thérapies et les consultations compétentes, joue déjà un rôle central dans la connaissance de ces pathologies et pourrait être davantage développé», estime Loredana D'Amato Sizonenko. Par ailleurs, un portail d'information spécifiquement romand existe (www.info-maladies-rares.ch) et vient d'être doté d'une helpline téléphonique.

Une autre piste serait de constituer dans les hôpitaux des «centres experts» pour une maladie ou un groupe de maladies, vers lesquels les patients pourraient être orientés. «Ces centres devraient offrir une prise en charge pluridisciplinaire, car beaucoup de maladies rares présentent des symptômes variés», indique Anne-Françoise Auberson. Par exemple, la maladie dite «de Fabry» entraîne des douleurs musculaires, des taches cutanées et une baisse de l'audition.

Une piste serait de constituer dans les hôpitaux des «centres experts» de certaines maladies

Le plan visera également à renforcer la recherche sur les maladies rares. «Des incitations existent déjà pour les sociétés pharmaceutiques qui développent des médicaments dits «orphelins», c'est-à-dire destinés aux maladies rares, rappelle Loredana D'Amato Sizonenko. Mais elles pourraient être renforcées, et la recherche publique encouragée.»

Enfin, «nous cherchons des moyens d'optimiser le remboursement des traitements, en renforçant la collaboration entre médecins et assureurs», affirme Caroline Clarinval. «Nous espérons que le projet contiendra des mesures contre les discriminations dans la prise en charge», déclare de son côté Anne-Françoise Auberson. Reste à savoir quel accueil le Conseil fédéral réservera à ce plan.

1. Conférences à l'Hôpital universitaire de Berne, samedi 1er mars, de 9h30 à 17h30.
2. Le numéro de la helpline romande est le 0848 314 372.

Remboursement jugé satisfaisant

Le remboursement par les assureurs maladie des médicaments ne figurant pas sur la liste de spécialités ou utilisés pour d'autres indications que celles prévues (médicaments dits «hors étiquette») est possible dans certains cas, définis dans les articles 71a et 71b de l'ordonnance sur l'assurance maladie, entrés en vigueur en mars 2011. Le traitement doit apporter un bénéfice élevé contre une maladie mortelle ou grave, et être

utilisé de manière économique. Un organisme indépendant mandaté par l'OSFP a évalué la mise en œuvre de ces dispositions. Selon les résultats révélés vendredi, la réglementation aurait permis d'harmoniser les processus et d'accélérer les prises de décision des assureurs. Des progrès restent cependant à effectuer: par exemple, des informations importantes manquent souvent dans les demandes de prise en charge. **P. Mi.**

Santé

Pablo, un père dans l'enfer des maladies rares

Samuel, 4 ans, est tombé malade il y a un an. Ses parents se battent avec lui pour le soigner. Un parcours difficile où les problèmes administratifs et financiers s'ajoutent à la maladie

L'essentiel

- **Célébration** La Journée des maladies rares est célébrée samedi à Berne.
- **Nouveau plan** La Confédération va mettre en place un concept national destiné à ces malades.
- **Témoignage** Ce programme est attendu par les malades et leurs proches, qui se sentent souvent seuls face à la maladie. Un papa dont le fils est atteint d'une pathologie extrêmement rare nous raconte son parcours.

Caroline Zuercher

Samuel a fêté ses 4 ans jeudi. Il a un frère de 2 ans, s'amuse aux spectacles improvisés que lui joue son père, va à la crèche un jour par semaine, aime nager et monte à cheval. Mais sa vie et celle de sa famille ont basculé il y a un an, lorsqu'il a commencé à souffrir d'une maladie rare. Avant de raconter cette biographie si courte mais déjà si compliquée, son père, Pablo Fernandez, pose une feuille de notes devant lui. Il témoigne à l'occasion de la journée consacrée aux maladies rares (*lire ci-dessous*).

Le «clash», comme l'appelle Pablo Fernandez, date de janvier 2013. «Les yeux de Sam ont commencé à partir dans tous les sens. Ça a été le début de l'enfer.» Les parents ont multiplié les visites médicales. La santé de leur fils se détériorait, le garçon ne pouvait presque plus marcher ni se lever, sans que personne n'ait une explication.

Aucun autre cas en Suisse

La réponse est tombée après neuf mois. C'est long pour la famille, qui habite en Valais. Mais cela reste relativement court pour les maladies rares. Sam souffre d'une maladie du système nerveux nommée OPA I+. Il ne produit pas assez d'énergie, ce qui atrophie ses nerfs. Il devient malvoyant, sourd profond et souffre de troubles sévères de l'équilibre. «Ça a été un grand choc. Les médecins étaient super, mais ils nous ont annoncé cela sans proposer de soutien moral et physique, poursuit le papa. Et puis je suis rentré à la maison et j'ai vu mon fils... Il est magnifique, plein de vie et d'enthousiasme. Quand vous voyez un enfant sourire, vous oubliez le diagnostic.»

Aucun autre cas d'OPA I+ n'a été diagnostiqué en Suisse. On trouve quelques malades en Europe et en Chine, mais ce sont plutôt des adultes. «Par miracle», un spécialiste italien s'est déjà intéressé à cette pathologie. Une vitamine a été prescrite à l'enfant pour stimuler son système nerveux et depuis, il fait des progrès. «Le problème, c'est que le médecin-conseil de l'assurance invalidité refusait la prise en charge de ce médicament, qui coûte trop cher pour nous, raconte le papa. Il a fallu deux recours et expliquer que sans cela, Sam serait aveugle.»

Au combat médical s'ajoutent les difficultés financières. «A chaque requête, il faut prouver que notre enfant est handicapé, soupire le papa. Nous avons besoin depuis six mois d'un siège pour que notre fils puisse aller aux toilettes. Il coûte



Pablo Fernandez: «Le système est un grand puzzle. Il faudrait un coach pour expliquer aux gens comment tout cela fonctionne.» Ci-dessous: le papa avec son fils Samuel, il y a quelques semaines à Tel-Aviv. VANESSA CARDOSO/DR



En Suisse, 500 000 personnes sont atteintes

Les pathologies qui touchent moins d'une personne sur 2000 et qui nécessitent des efforts combinés spéciaux pour leur prise en charge sont reconnues comme des maladies rares. On en a répertorié plus de 7000. Dans 80% des cas, elles sont d'origine génétique. Les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. En Suisse, on estime qu'un demi-million de personnes sont atteintes d'une

maladie rare, soit environ 6,5% de la population.

La Journée des maladies rares a officiellement lieu le 29 février. En Suisse, une manifestation est prévue à l'Hôpital universitaire de Berne (Inselspital) samedi, soit la veille de la Journée nationale des malades. Cet événement se déroule tous les ans depuis la création, en 2010, de ProRaris, une alliance qui fédère une cinquantaine d'associations et des malades isolés. C.Z.

550 francs, mais il faut attendre pour les obtenir... Ces difficultés se posent avec tous les moyens auxiliaires.» Pablo Fernandez suit une formation en cours d'emploi d'éducateur, commencée avant la maladie de son fils. Il ne travaille plus qu'à 50%. Son épouse, institutrice, est passée à 20%. Il a fallu demander des soutiens aux assurances, attendre pour toucher les allocations alors que les besoins étaient immédiats.

Le trentenaire évoque sobrement l'épuisement physique et moral, l'anxiété, les problèmes financiers, la solitude face au «labyrinthe administratif»: «Le système est un grand puzzle. Nous avons rencontré des professionnels compétents et empathiques, mais personne n'est là pour faire le lien entre ces pièces. Il faudrait un coach pour expliquer aux gens comment tout cela fonctionne.» Un «vrai brouillard», dans lequel le couple a rencontré «deux soleils»: le service éducatif itinérant destiné aux enfants handicapés et l'association ProRaris, qui fédère une cinquantaine d'associations et un grand nombre de malades isolés.

Avenir incertain

Après un an, notre interlocuteur tire un premier bilan. «J'ai mis plusieurs mois à sortir du déni. Heureusement, avec ma femme, nous avons vécu les difficultés en décalage. Nous nous sommes débrouillés assez bien. Nous sommes un couple fort, avec une grande famille pour nous soutenir. Nous avons étudié, nous travaillons dans le social et nous osons demander. Mais ce n'est certainement pas le cas de tout le monde!» La suite? «La maladie de Sam peut évoluer, mais on ne sait pas comment. Notre fils ne va pas bien, mais il progresse chaque jour un peu et même s'il ne marche pas très droit, il peut courir.»

Si Samuel sait lire sur les lèvres, toute sa famille suit des cours de langue des signes - «un truc super drôle». Le 6 mars, les médecins poseront un implant cochléaire au garçon avec l'espoir qu'il récupère en partie l'audition. Ses parents se battent désormais pour qu'il puisse entrer à l'école l'été prochain plutôt que d'aller dans une institution spécialisée. «Cognitivement, il va très bien, insiste son père. Pour son bien-être et sa motivation, il est essentiel qu'il soit entouré d'enfants ordinaires.» Pablo Fernandez montre encore quelques photos et conclut: «Regardez-le, avec ses yeux bleus et ses cheveux blonds! Il est super, non?»

Un concept national est élaboré pour aider les patients

«Les maladies rares présentent une diversité énorme, mais elles ont des caractéristiques communes, comme les difficultés auxquelles les patients sont confrontés», souligne Caroline Clarinval, cheffe de projet «maladies rares» à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris, ajoute que ces problèmes sont d'autant plus lourds pour les personnes souffrant de maladies très rares, dites délaissées, comme Samuel.

Depuis quelques années, les choses bougent. Cet été, la Suisse va mettre en place un concept national «maladies rares», à l'instar de ce qui existe dans plusieurs pays voisins. «Le but est que les patients reçoivent un diagnostic

dans un délai raisonnable et qu'ils bénéficient d'un soutien et d'un traitement adéquats, précise Caroline Clarinval. Nous souhaitons aussi encourager la recherche, y compris au niveau international.»

L'OFSP, avec le soutien des acteurs concernés, définit actuellement des mesures concrètes. Les pistes étudiées correspondent aux exigences formulées par les malades. La première difficulté tient au diagnostic. Certains patients attendent des années avant de savoir de quoi ils souffrent. Parfois, ils ne le sauront jamais. Pour Anne-Françoise Auberson, la solution passe par une meilleure sensibilisation des médecins, qui, trop souvent, oublient la possibilité d'une maladie rare. Pour le traitement,

les malades demandent la création de centres de référence nationaux assurant une prise en charge médicale et psychosociale. Certaines institutions existent déjà, comme le Centre Jules Gonin, à Lausanne, spécialisé dans le rétinoblastome, un cancer de l'œil. Dans la même logique, ProRaris défend la création de «case managers», des coordinateurs qui guideraient les malades et les professionnels concernés pour optimiser un parcours de santé.

«Les patients doivent obtenir la sécurité juridique que leurs soins seront remboursés par les assurances sociales, poursuit Anne-Françoise Auberson. Ils ont trop souvent des difficultés parce que leurs médicaments ne sont pas inscrits sur les listes des spécialités ou

parce qu'ils sont prescrits «off label» (*ndlr: pour un autre usage que celui du prospectus*).» Dans ces cas, l'assureur décide du remboursement. Pour Anne-Françoise Auberson, cela laisse la place à l'arbitraire. Depuis 2011, des critères pour évaluer ces demandes sont toutefois fixés dans une ordonnance fédérale. Selon l'OFSP, qui publie aujourd'hui une évaluation sur le sujet, cela a permis «jusqu'à un certain point» d'harmoniser les processus de prise en charge. Les décisions sont aussi accélérées. Mais Berne admet qu'on peut encore améliorer les choses. Un exemple: il manque parfois des informations essentielles dans les demandes soumises par les médecins traitants, ce qui retarde le processus. C.Z.

Point fort

Pablo, un père de famille dans l'enfer des maladies rares

Santé Samuel, 4 ans, est tombé malade il y a un an. Ses parents se battent avec lui. Un parcours difficile, où les problèmes administratifs et financiers s'ajoutent à la maladie

L'essentiel

- **Célébration** La Journée des maladies rares est célébrée samedi à Berne.
- **Nouveau plan** La Confédération va mettre en place un concept national.
- **Témoignage** Ce programme est attendu par les malades et leurs proches, souvent seuls face à la maladie. Un papa raconte le parcours de son fils, atteint d'une pathologie extrêmement rare.

Caroline Zuercher

Samuel a fêté ses 4 ans jeudi. Il a un frère de 2 ans, s'amuse des spectacles improvisés que lui joue son père, va à la crèche un jour par semaine, aime nager et monte à cheval. Mais sa vie et celle de sa famille ont basculé il y a un an, lorsqu'il a commencé à souffrir d'une maladie rare. Avant de raconter cette biographie si courte mais déjà si compliquée, son papa, Pablo Fernandez, pose une feuille de notes devant lui. Il témoigne à l'occasion de la journée consacrée aux maladies rares (*lire ci-dessous*). Le «*clash*», comme l'appelle Pablo Fernandez, date de janvier 2013. «*Les yeux de Sam ont commencé à partir dans tous les sens. Ça a été le début de l'enfer.*» Les parents ont multiplié les visites médicales. La santé de leur fils se détériorait, le garçon ne pouvait presque plus marcher ni se lever, sans que personne n'ait une explication.

Aucun autre cas en Suisse

La réponse est tombée après neuf mois. C'est long pour cette famille, qui habite en Valais. Mais cela reste relativement court pour les maladies rares. Sam souffre d'une d'entre elles, nommée OPA I+, qui touche le système nerveux. Il ne produit pas assez d'énergie, ce qui atrophie ses nerfs. Il devient malvoyant, sourd profond et souffre de troubles sévères de l'équilibre. «*Ça a été un grand choc. Les médecins étaient super, mais ils nous ont annoncé cela sans proposer de soutien moral et physique, poursuit le papa. Et puis, je suis rentré à la maison et j'ai vu mon fils... Il est magnifique, plein de vie et d'enthousiasme. Quand vous voyez un enfant sourire, vous oubliez le diagnostic.*»

Aucun autre cas d'OPA I+ n'a été diagnostiqué en Suisse. On trouve quelques malades en Europe et en Chine, mais ce sont plutôt des adultes. «*Par miracle*», un spécialiste italien s'est déjà intéressé à cette pathologie. Une vitamine a été prescrite à l'enfant pour stimuler son système nerveux et, depuis, il fait des progrès. «*Le problème, c'est que le médecin-conseil de l'assurance invalidité refusait la prise en charge de ce médicament, qui coûte trop cher pour nous, raconte le papa. Il a fallu deux recours et expliquer que, sans cela, Sam serait aveugle.*»

Au combat médical s'ajoutent les difficultés financières. «*A chaque requête, il faut prouver que notre enfant est handicapé, soupire le papa. Nous avons besoin depuis six mois d'un siège pour que notre fils puisse aller aux toilettes. Il coûte 550 francs, mais il faut attendre pour les obtenir... Ces difficultés se posent avec tous les moyens auxiliaires.*» Pablo Fernandez suit une formation en cours d'emploi d'éducateur, débutée avant la maladie de son fils. Il ne travaille plus qu'à 50%. Son épouse, institutrice, est passée à 20%. Il a fallu demander des soutiens



Déterminé

Pablo Fernandez se bat pour que son fils puisse entrer à l'école plutôt que dans une institution spécialisée. VANESSA CARDOSO



Le papa et son fils, Samuel, il y a quelques semaines à Tel-Aviv. DR

aux assurances, attendre pour toucher les allocations, alors que les besoins étaient immédiats.

Le trentenaire évoque sobrement l'épuisement physique et moral, l'angoisse, les problèmes financiers, la solitude face au «*labyrinthe administratif*»: «*Le système est un grand puzzle, résume-t-il. Nous avons rencontré des professionnels compétents et empathiques, mais personne n'est là pour faire le lien entre ces pièces. Il faudrait un coach pour expliquer aux gens comment tout cela fonctionne.*» Un «*vrai brouillard*», dans lequel le couple a rencontré «*deux soleils*»: le service éducatif itinérant de l'Etat destiné aux enfants handicapés, et l'association ProRaris, qui fédère une cinquantaine

d'associations et un grand nombre de malades isolés.

Avenir incertain

Après un an, notre interlocuteur tire un premier bilan. «*J'ai mis plusieurs mois à sortir du déni. Heureusement, avec ma femme, nous avons vécu les difficultés en décalage. Nous nous sommes débrouillés assez bien. Nous sommes un couple fort, avec une grande famille pour nous soutenir. Nous avons étudié, nous travaillons dans le social et nous osons demander. Mais ce n'est certainement pas le cas de tout le monde!*» La suite? «*La maladie de Sam peut évoluer, mais on ne sait pas comment. Notre fils ne va pas bien, mais il progresse chaque jour un peu, et même*

s'il ne marche pas très droit, il peut courir.»

Si Samuel sait lire sur les lèvres, toute sa famille suit des cours de langue des signes - «*un truc superdrôle*». Le 6 mars, les médecins poseront un implant cochléaire au garçon, avec l'espoir qu'il récupère en partie l'audition. Ses parents se battent désormais pour qu'il puisse entrer à l'école l'été prochain plutôt que d'aller dans une institution spécialisée. «*Du point de vue cognitif, il va très bien, insiste son père. Pour son bien-être et sa motivation, il est essentiel qu'il soit entouré d'enfants ordinaires.*» Pablo Fernandez montre encore quelques photos, et conclut: «*Regardez-le, avec ses yeux bleus et ses cheveux blonds! Il est super, non?*»

500 000 personnes

Les pathologies qui touchent moins d'une personne sur 2000 et qui nécessitent des efforts combinés spéciaux pour leur prise en charge sont reconnues comme des maladies rares. On en a répertorié plus de 7000. Dans 80% des cas, elles sont d'origine génétique. Les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. En Suisse, on estime qu'un demi-million de personnes sont atteintes d'une maladie rare. Soit environ 6,5% de la population. La Journée des maladies rares a officiellement lieu le 29 février. Cet événement se déroule tous les ans depuis la création, en 2010, de ProRaris, une alliance qui fédère une cinquantaine d'associations et des malades isolés. En Suisse, une manifestation est prévue à l'Hôpital universitaire de Berne (Inselspital) samedi, la veille d'une autre journée nationale, celle des malades.

Un concept national pour aider les malades

«*Les maladies rares présentent une diversité énorme, mais elles ont des caractéristiques communes, comme les difficultés auxquelles les patients sont confrontés*», souligne Caroline Clarinval, cheffe de projet «*maladies rares*» à l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Anne-Françoise Auberson, présidente de l'association ProRaris, ajoute que ces problèmes sont d'autant plus lourds pour les personnes souffrant de maladies très rares, dites délaissées, comme Samuel.

Depuis quelques années, les choses bougent. Cet été, la Suisse va mettre en place un concept national «*maladies rares*», à l'instar de plusieurs pays voisins. «*Le but est que les patients reçoivent un diagnostic dans un délai raisonnable et qu'ils bénéficient d'un soutien et d'un traitement adéquats*», précise Caroline Clarinval. Nous voulons aussi encourager la recherche.» L'OFSP, avec le soutien des acteurs concernés,

définit actuellement des mesures concrètes. Les pistes étudiées correspondent aux exigences formulées par les malades. La première difficulté tient au diagnostic. Certains patients attendent des années avant de savoir de quoi ils souffrent. Parfois, ils ne le sauront jamais. Pour Anne-Françoise Auberson, la solution passe par une sensibilisation des médecins qui, trop souvent, oublient la possibilité d'une maladie rare. Pour le traitement, les malades demandent la création de centres de référence nationaux assurant une prise en charge médicale et psychosociale. Certaines institutions existent déjà, comme le Centre Jules-Gonin, à Lausanne, spécialisé dans le rétinoblastome, un cancer de l'œil. Dans la même logique, ProRaris défend la création de «*case managers*», des coordinateurs qui guideraient les malades et les professionnels concernés pour optimiser un parcours de santé.

«*Les patients doivent obtenir la sécurité juridique que leurs soins seront remboursés*», poursuit Anne-Françoise Auberson. Ils ont trop souvent des difficultés parce que leurs médicaments ne sont pas inscrits sur les listes des assureurs ou parce qu'ils sont prescrits «*off label*» (*ndlr: pour un autre usage que celui du prospectus*). Dans ces cas, l'assureur décide du remboursement. Pour Anne-Françoise Auberson, cela laisse la place à l'arbitraire. Depuis 2011, des critères pour évaluer ces demandes sont fixés dans une ordonnance fédérale. Selon l'OFSP, qui publie aujourd'hui une évaluation sur le sujet, cela a permis «*jusqu'à un certain point*» d'harmoniser les processus de prise en charge. Les décisions sont aussi accélérées. Mais Berne admet des améliorations possibles. Un exemple: il manque parfois des informations essentielles dans les demandes des médecins traitants, ce qui retarde le processus.


PRORARIS

4^e journée des Maladies Rares à Berne

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares, organise la 4^{ème} Journée Internationale des Maladies Rares le samedi 1er mars 2014 à l'Hôpital Universitaire de Berne (Inselspital). Destinée aux patients, à leurs proches, aux associations de maladies rares, aux professionnels de la santé, aux scientifiques, aux politiques et à toutes les personnes concernées par la problématique,

cette journée d'information mettra les patients atteints de maladies rares au centre des préoccupations. La parole sera largement donnée aux malades qui auront ainsi l'occasion d'exprimer leurs attentes quant au projet de stratégie nationale Maladies Rares actuellement en cours d'élaboration.

Pour cette journée, ProRaris pourra notamment compter sur la présence d'Oliver

Peters, vice-directeur de l'OFSP, qui fera également un point sur l'état actuel du projet de concept national Maladies Rares. Il participera aux échanges et répondra aux questions lors des tables rondes. Une plage horaire sera prévue pour le networking et la visite des stands des associations de patients. Infos: www.prorararis.ch 

Médecine - Journée des maladies rares samedi à Berne

Samedi sera la Journée des maladies rares à l'Hôpital universitaire de Berne (Inselspital). La parole sera donnée aux malades qui auront l'occasion d'exprimer leurs attentes quant au projet de stratégie nationale Maladies Rares actuellement en cours d'élaboration.

ProRaris, l'Alliance Maladies Rares, est à l'origine de cette 4e journée, destinée aux patients, à leurs proches, aux associations de maladies rares, aux professionnels de la santé, aux scientifiques, aux politiques et à toutes les personnes concernées par cette problématique. Fondée en 2010, ProRaris fédère une cinquantaine d'associations et un grand nombre de malades isolés, a-t-elle indiqué dans un communiqué.

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. Bien que chacune ne touche que peu d'individus, le nombre total de personnes concernées est donc important.

Ces maladies rares sont d'origine génétique dans 80% des cas. Les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Le nombre de personnes atteintes en Suisse est estimé à un demi-million soit environ 6,5% de la population.

Une stratégie nationale pour les maladies rares devrait voir le jour au deuxième trimestre 2014 sous l'égide de l'Office fédéral de la santé publique.

«Sensibiliser, informer, former»

En tant que parent mais aussi en tant que pharmacienne, Christine de Kalbermatten est doublement confrontée au problème des maladies rares. Elle vient de terminer un travail de mémoire consacré à la situation des familles valaisannes concernées par une maladie rare et préconise la création d'un tout nouveau métier, celui de «case manager maladies rares». Interview.

Quels conseils la maman donnerait-elle à la pharmacienne?

La place du pharmacien peut actuellement sembler mineure, et pourtant... Comme acteur de proximité, il est le dernier maillon de la chaîne à qui le patient peut se confier, ce qui en fait un interlocuteur privilégié. La confiance est à la base de la relation patient-professionnel. Or les maladies rares sont mal connues, y compris des professionnels de la santé. Ce constat récurrent risque de mettre en péril cette relation de confiance. Pour la préserver et

améliorer l'accompagnement du patient, il faut que le pharmacien soit sensibilisé, informé et formé dans ce domaine, comme tous les professionnels de santé qui interviennent dans le parcours de soins.

Il y a tout de même pas mal d'obstacles à franchir?

C'est vrai, de nombreux obstacles empêchent le pharmacien de réaliser que son patient est atteint d'une maladie rare. Nombre d'entre elles ne sont pas visibles et le manque d'information est patent. De plus, l'indication thérapeutique ne figure pas en clair sur l'ordonnance. Les prescriptions off-label sont pourtant courantes et on en arrive parfois à des qui-proquos. Je me souviens d'un patient venu avec une ordonnance au nom de sa femme pour du Viagra®. J'ai d'abord cru à l'erreur d'un prescripteur distrait, avant que le patient, quelque peu froissé, ne me confirme qu'elle était bien destinée à son

épouse atteinte d'une maladie rare. C'était avant la sortie du Revatio®... Le processus d'annonce du diagnostic est aussi un moment très délicat.

Le pharmacien est-il suffisamment préparé pour accompagner le patient dans ces moments-là?

Cette révélation provoque en effet un choc indescriptible, d'une brutalité inouïe. S'ensuivent alors différentes étapes: le déni, la révolte, la tentative de marchandiser l'«acceptation» de la maladie – sous certaines conditions – avant d'arriver à l'assumer. Ces différentes étapes sont plus ou moins longues selon les personnes. L'état d'esprit du patient, selon la phase dans laquelle il se trouve, peut avoir une incidence sur l'observance médicamenteuse, de même que sur sa capacité à intégrer des informations et donc sur une éventuelle éducation thérapeutique. Un pharmacien au fait de ces étapes saura adapter les informations au vécu de son patient, à son état psychologique. Choisir judicieusement la forme de l'information, les mots à utiliser et éviter le jargon médical sont des déterminants majeurs d'un bon suivi thérapeutique.

Inventer un nouveau métier

Un directeur d'hôpital que Christine de Kalbermatten a entendu dernièrement lors d'une conférence rappelait que près d'une centaine de nouveaux métiers liés à la santé étaient apparus au cours des cinquante dernières années. L'idée d'une nouvelle profession spécifiquement liée aux maladies rares n'a donc rien d'une utopie. La France, souvent érigée en modèle, évoquait déjà une formation des professionnels (para)médicaux dédiée aux maladies rares dans son deuxième plan national.

Pour notre consœur, ce nouveau métier serait principalement axé sur la coordination: «Le professionnel, spécialement formé dans l'accompagnement des patients atteints de maladie rare, interviendrait tout au long de leur parcours de vie. Sans concurrencer les différents intervenants, il faciliterait le travail en équipe interdisciplinaire et poursuivrait le travail d'accompagnement entamé par le service éducatif itinérant. Il aurait pour tâche de sensibiliser, d'informer et de former les acteurs présents tout au long du processus. On pourrait parler de «case manager maladies rares».

Les patients et proches de patients devront occuper une place importante grâce à la valeur ajoutée de leur expérience, alliée à des compétences professionnelles («peer counselling»). C'est cette coordination que réclame désormais ProRaris dans le projet de plan national.



«Les maladies rares sont mal connues, y compris des professionnels de santé. Ce constat récurrent risque de mettre en péril la relation de confiance avec les patients».

Quels sont les autres facteurs d'amélioration?

Au quotidien, je suggérerais à mes collègues de sortir leurs antennes, de tendre des perches à leurs patients pour entamer une discussion empreinte de doigté. Ils pourraient être amenés à répondre à des questions sur l'évolution de la pathologie, l'espérance de vie, l'existence de centres de référence ou encore d'associations de patients. Qu'ils s'intéressent à l'avis du patient en leur demandant très directement «quel rôle pourrais-je jouer dans votre pathologie?». Outre une formation (continue) spécifique, la mise en place d'outils comme le dossier pharmaceutique partagé et l'instauration d'une coordination globale de la prise en charge sont indispensables.

Pourquoi avoir décidé de suivre une formation en «accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille»?

La naissance en 1999 d'un enfant atteint d'une anomalie chromosomique rarissime, la tétrasomie X (syndrome 48, XXXX), nous a confrontés à un grand nombre de difficultés caractéristiques des maladies rares. Pour que d'autres ne soient pas obligés de vivre ce que nous avons traversé, j'ai voulu me perfectionner dans ce domaine avant de mettre sur pied un projet d'accompagnement systématique avec ProRaris. Mon expérience personnelle apporte dans ce contexte une réelle valeur ajoutée à mes connaissances professionnelles. Un «effet synergique», pour utiliser un terme pharmacologique...

Et pourquoi avoir suivi une formation à l'étranger, en France plus particulièrement?

Ce type de formation postgrade n'existe pas encore dans les facultés de médecine des universités suisses. Je me réjouis que les responsables de filières les mettent au programme; cet objectif devrait d'ailleurs

figurer dans le projet de stratégie nationale maladies rares. Comme je l'ai déjà mentionné, l'amélioration de la situation passe par la formation, non seulement dans les universités, mais aussi dans les HES par exemple.

La Suisse est-elle en retard dans le domaine des maladies rares?

Certes, la Suisse est en retard. Contrairement à nombre de ses voisins, elle n'a toujours pas de plan national (voir l'article de ProRaris dans ce même numéro). Et le retard est encore plus important sur le plan psychosocial. Le partage des compétences entre la Confédération et les cantons, notamment en matière de santé et d'éducation, ainsi que la coexistence de quatre langues nationales rendent la situation suisse extrêmement spécifique. La complexité du système de sécurité sociale n'arrange pas les choses et se retrouve dans les politiques sociales relatives au handicap et aux maladies rares en particulier.

Pourtant, de nombreuses associations ont déjà, en collaboration avec leur médecin, posé les bases d'une prise en charge efficace, tant pour l'accès aux soins que pour développer des programmes de recherche. Il suffit de les prendre comme modèles. Une fois encore: sensibiliser, informer, former sont les maîtres-mots en la matière.

Dans le cadre de votre travail de mémoire, vous avez rencontré de nombreux parents d'enfants atteints de maladie rare. Quelles constantes se dégagent?

Tous les parents ont souligné la qualité et l'efficacité de l'intervention du service éducatif itinérant, qui a joué un véritable rôle d'accompagnement. Côté médical, les parents sont plutôt satisfaits de la coordination des soins, même s'ils regrettent le manque de vue d'ensemble. Les associations de patients jouent également un rôle très positif dans leur parcours.

En revanche, les parents pointent du doigt l'absence de coordination globale des interventions. Ils sont très mal informés des aides et prestations disponibles, méconnaissent leurs droits et ignorent comment fonctionnent les administrations chargées de les accorder. Les contacts avec ces dernières – principalement avec l'AI – sont souvent difficiles. Ils subissent un impact socio-économique important, lié surtout au temps que nécessite au quotidien la prise en charge de la maladie de leur enfant. Ils souffrent d'isolement social, voire de discrimination et de rejet. Ils sont rarement aidés sur le plan psychologique et le déplorent. La scolarisation de leur enfant ne va pas de soi. Ils ont besoin d'être soutenus dans ces différents domaines.

Les pharmaciens sont peu cités dans votre mémoire. Sont-ils insuffisamment impliqués?

On connaît à l'heure actuelle entre 7000 et 8000 maladies rares et il n'y a d'espoir thérapeutique que pour une minorité d'entre elles. La liste des médicaments bénéficiant du statut de médicament orphelin accordé par Swissmedic comporte actuellement un peu plus de 200 références. C'est bien peu pour autant de pathologies, même si bien d'autres médicaments sont utilisés «off label». Il est clair que la recherche dans ce domaine doit être priorisée. Certaines maladies rares ne peuvent toutefois pas être traitées par des médicaments. D'autres prises en charge – chirurgicales, médico-thérapeutiques (physiothérapie, ergothérapie), pédo-thérapeutiques (logopédie, psychomotricité), psychothérapeutiques – s'avèrent tout aussi importantes et constituent un véritable projet thérapeutique.

Les enfants concernés par mon mémoire prenaient ainsi très peu de médicaments, alors que tous sans exception bénéficiaient de multiples séances de rééducation. L'implication des pharmaciens n'est donc pas remise en cause, même si elle doit être encouragée. ■

Interview: Thierry Philbet

Adresse de correspondance

Christine de Kalbermatten
Ave Ritz 33
1950 Sion
E-mail: cdekalbermatten@proraris.ch

Version intégrale du mémoire sur demande

La version intégrale du mémoire «Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais – Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer?» est disponible sur demande auprès de l'auteur (en français uniquement).

Par ailleurs, Paediatrica, le bulletin de la Société Suisse de Pédiatrie (SSP), publiera un article sur ce mémoire courant février 2014 (référence: Paediatrica 2014; 1: 28–31). Cet article sera en accès libre, en français et en allemand, sur le site de la SSP (<http://www.swiss-paediatrics.org>).

Simplifier le parcours des patients

Anne-Françoise Auberson

ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse organise la 4^e Journée Internationale des Maladies Rares le 1^{er} mars prochain, à Berne. Une occasion de faire le point sur le projet de plan national maladies rares qui devrait être annoncé prochainement mais aussi sur les problèmes toujours en suspens pour les patients.

Près de quatre ans après la création de ProRaris, les patients atteints de maladies rares sont-ils devenus des partenaires à part entière dans un système de santé solidaire? Fondée en 2010, l'Alliance Maladies Rares Suisse fédère les associations de patients atteints de maladies rares ainsi que de très nombreux malades isolés. Cette alliance s'engage pour que les personnes atteintes de maladies rares en Suisse aient un accès équitable aux prestations de santé. Elle sensibilise également le grand public, les pouvoirs publics et les institutions concernées à cette problématique.

La volonté politique s'est clairement manifestée il y a un an, lors de la 3^e Journée Internationale des Maladies Rares organisée par ProRaris. A cette occasion,

le directeur de l'Office Fédéral de la Santé Publique (OFSP) a annoncé un projet de stratégie nationale maladies rares pour le deuxième trimestre 2014. En tant que porte-parole des patients, ProRaris participe depuis aux différents workshops organisés par l'OFSP en vue de son élaboration, aux côtés de toutes les parties

concernées. Citons, entre autres, les différentes associations de médecins, l'Académie suisse des sciences médicales, PharmaSuisse, les représentants de l'OFAS, la Conférence des Directeurs de la Santé (CDS), les assureurs-maladie et l'industrie pharmaceutique.

Un principe de coordination générale

Les patients souffrant de maladies rares, ainsi que leurs proches, rencontrent de très nombreuses difficultés pour savoir à

Près d'une personne sur dix touchée en Suisse

Une maladie rare est une affection dont la prévalence est inférieure à 1/2000 et qui nécessite des mesures pluridisciplinaires pour sa prise en charge. Plus de 7000 pathologies rares ont été identifiées et touchent environ 7% de la population dans notre pays. 80% d'entre elles sont d'origine génétique. Ces maladies, bien que différentes, présentent pourtant une caractéristique commune: un manque d'information qui affecte aussi bien le patient et les professionnels de la santé que les instances administratives. Les conséquences sont malheureusement très lourdes pour les patients: errance diagnostique et administrative, pas d'espoir thérapeutique, inégalité d'accès aux soins, insécurité juridique et isolement psychosocial.



Anne-Françoise Auberson, présidente de ProRaris, entourée d'Esther Neiditsch, secrétaire générale (à gauche) et de Christine de Kalbermatten, membre du Comité et pharmacienne (à droite).

© Christian Pfahl/ProRaris

qui s'adresser et connaître leurs droits. Cette situation s'explique parce que leurs interlocuteurs sont eux-mêmes le plus souvent dans l'ignorance. Ce manque d'information, caractéristique de la maladie rare, complique le parcours du patient. Dans le cadre des discussions avec l'OFSP, ProRaris s'attache non seulement à souligner les difficultés quotidiennes des patients concernés, mais aussi à proposer des solutions.

L'Alliance propose en particulier un principe de coordination générale propre à garantir un accès orienté et facilité aux prestations médicales, paramédicales, administratives, juridiques, scolaires et professionnelles. Les patients bénéficieraient ainsi d'un parcours facilité, tout comme les professionnels, grâce à une meilleure circulation et un meilleur partage de l'information.

Mais personne ne peut dire quand exactement le plan national maladies rares entrera en vigueur. La situation de nombreux patients requiert pourtant des mesures urgentes et ProRaris continue parallèlement à faire pression sur l'OFSP. Voici quelques exemples concrets:

Droit au remboursement des médicaments

Le remboursement des médicaments contre des maladies rares est possible selon l'article 71 a et 71 b de l'OAMal. C'est le cas lorsque le médicament ne figure pas sur la liste des spécialités, ou pour un usage hors étiquette, hors limitation ou hors autorisation. Le législateur a voulu offrir une exception qui profite à certains patients en transférant le pouvoir de décision à l'assureur, après consultation d'un médecin-conseil. Il en résulte des situations iniques et injustes, lorsque, pour une pathologie précise, une caisse-mala-

die prend le médicament en charge et une autre refuse. Une évaluation de cet article de loi a été promise.

Fin janvier 2014, l'OFSP n'était pas encore en mesure de donner les résultats complets de cet examen mais il recommande d'ores et déjà une meilleure coopération entre médecins traitants et médecins conseil, ainsi qu'une meilleure circulation de l'information.

Droit au diagnostic

Le test génétique permet de poser, confirmer, voire exclure un diagnostic. Il offre le choix d'un parcours thérapeutique, il détermine le risque de répétition chez les enfants suivants et les descendants de la fratrie.

ProRaris dénonce le refus du remboursement de l'analyse génétique par les assureurs quand bien même elle figure sur la liste des analyses. Le motif invoqué est l'absence d'espoir thérapeutique!

Mesures spécifiques pour les malades ultrarares

ProRaris alerte également l'OFSP sur la situation des malades ultrarares qui sont trop peu nombreux pour bénéficier du soutien d'une association. Actuellement, leur seul recours est ProRaris. Pour ces malades isolés, ProRaris demande des mesures spécifiques.

Remboursement de soins à l'étranger

Certains patients atteints de maladies rares ne peuvent être diagnostiqués et traités en Suisse. On ne peut dès lors dénier à un patient le droit de se rendre dans un autre pays s'il ne peut obtenir chez lui un diagnostic ou bénéficier des soins nécessaires à sa pathologie.

Il est donc impératif d'établir des critères précis pour définir les conditions-cadres de cette prise en charge transfrontalière. Certains centres de compétences étrangers sont les seuls à pouvoir diagnostiquer ou traiter une maladie rare. Pour les patients concernés, il y a donc une nécessité absolue d'assouplir les critères d'application en matière de réglementation sur le remboursement des soins à l'étranger.

4^e Journée Internationale des Maladies Rares

Autre événement-phare de ProRaris, la 4^e édition de la Journée Internationale des Maladies Rares aura lieu le 1^{er} mars 2014, à l'Hôpital de l'Île à Berne. Sur la base d'exemples concrets, les personnes concernées évoqueront ce qui fonctionne et ce qui doit être amélioré. C'est, en quelque sorte, la contribution des patients au projet de plan national maladies rares. Seul le partage des compétences et l'étroite collaboration entre tous les acteurs de la problématique des maladies rares permettront une amélioration du parcours de santé et de la qualité de vie du patient. ■



Adresse de correspondance

ProRaris
 Chemin de la Riaz 11
 1418 Vuarrens
 Tél. 021 887 68 86
 E-mail: afauberson@proraris.ch
 Site internet: www.proraris.ch

Avec la Patrouille des Glaciers

Une équipe de sportifs chevronnés participera, sous les couleurs de ProRaris, à la Patrouille des Glaciers 2014, qui se déroulera les 2 et 3 mai de Zermatt à Verbier. Le quotidien des personnes atteintes de maladies rares est parsemé d'embûches et nécessite un entraînement permanent. Il s'apparente au parcours que devront affronter les membres de l'équipe ProRaris, dont l'un est le papa d'une adolescente concernée.

ProRaris va récolter des fonds lors de la phase d'entraînement de ses champions. D'ici au 2 mai, sa patrouille compte dépasser 200 000 mètres de dénivelé positif. On peut soutenir l'association en achetant des mètres: CHF 25.- les 25 000 mètres, CHF 50.- les 50 000 mètres, CHF 100.- les 100 000 mètres, dès CHF 150.- les 150 000 mètres et plus. Vous pouvez aussi faire des donations à l'association (BCV, 1001 Lausanne, IBAN: CH22 0076 7000 E525 2446 2).

La totalité des fonds récoltés sera dévolue à des programmes de coordination et de soutien destinés aux membres, patients et personnes concernées par les maladies rares.

Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais

Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer?

Christine de Kalbermatten, Sion

Préambule

Le travail de mémoire que résume cet article est le fruit d'une enquête menée en 2013 auprès de familles touchées par une maladie rare (MR). Il a débouché sur un diplôme universitaire en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille (formation en psychologie et psychopathologie de l'Université Pierre et Marie Curie, faculté de médecine Pitié-Salpêtrière, Paris, dont l'instigateur fut Serge Lebovici).

Situation personnelle

La naissance en 1999 d'un enfant atteinte d'une anomalie chromosomique rarissime, la tétrasomie X (syndrome 48, XXXX), nous a confrontés durant ces 14 dernières années à un grand nombre de difficultés caractéristiques des MR¹⁾:

- errance diagnostique
- annonce délicate
- difficultés à être entendus par le corps médical
- manque général d'information
- manque de recherche et de traitement
- insécurité juridique et administrative
- isolement psychosocial.

Quelques années après le diagnostic, des échanges informels avec d'autres parents concernés m'ont permis de réaliser que nous n'étions pas seuls à éprouver ces difficultés, tant en Suisse qu'à l'étranger.

Situation générale

Différentes enquêtes européennes^{2), 3), 4), 5)} ont étudié la situation des personnes atteintes de MR. Leurs résultats présentent des similitudes évidentes, notamment au niveau des besoins exprimés par les patients.

De son côté, la Suisse attend toujours son premier plan national maladies rares qui devrait être présenté en 2014. Il n'y existe que

très peu de données sur l'accompagnement médical et psychosocial des patients atteints de MR. Quelques travaux, non spécifiques des MR, ont été menés en Suisse Romande sur les ressources de soutien aux familles⁶⁾, et depuis 2011, ProRaris a publié une série d'articles sur ce sujet.

Mémoire

Mon mémoire avait pour objectif général de dépeindre la situation d'une dizaine de familles concernées par une MR d'origine génétique ou supposée telle. Ses objectifs spécifiques étaient d'établir un état des lieux dans un contexte global (médical, paramédical, psychologique, administratif/juridique et social), puis de définir les besoins et les attentes des familles concernées.

Diagnosics confirmés par un test génétique	8 cas	Syndrome de Noonan Délétion 9p (2 cas) Délétion 22q13 Syndrome Cornelia de Lange (SCDL) Ostéogenèse imparfaite (type III) Rétinoblastome trilatéral Délétion 7 duplication 20
Diagnosics supposés, établis sur la base du tableau clinique	2 cas	Syndrome de Sotos Syndrome de Doose
Diagnostic inconnu	1 cas	En attente de résultats

Diagnosics

Symptômes moteurs	11/11
Troubles du langage	10/11
Retard de développement	9/11
Problèmes visuels	8/11
Troubles du comportement	8/11
Troubles fonctionnels divers	8/11
Troubles auditifs	3/11
Retard staturo-pondéral	3/11

Difficultés nécessitant ou ayant nécessité un suivi (para)médical

Résultats

Ils découlent d'entretiens menés avec 9 mères et 2 pères, dont les enfants (8 garçons et 3 filles) étaient âgés de 3.5 à 12 ans. Ils présentent des ressemblances flagrantes avec un grand nombre de points relevés dans les études précitées.

Points positifs

Prise en charge médicale

Les parents sont plutôt satisfaits de la coordination des soins, même s'ils regrettent l'absence de vue d'ensemble médicale.

L'annonce du diagnostic a eu lieu dans de bonnes conditions pour 6/11 familles. L'annonceur a pris le temps nécessaire; les parents relèvent le temps qu'il leur a consacré, ses qualités humaines et son intelligence émotionnelle. Ils apprécient que l'annonceur leur laisse entrevoir une lueur d'espoir et souligne les potentialités de leur enfant; c'est pour eux le moyen de réapprendre à vivre et de construire un nouveau projet de vie.

Malgré tout, des mots comme «*vo*tre enfant ne marchera jamais» continuent à être prononcés, alors que toute prédiction risque d'exercer des effets délétères sur le devenir de l'enfant. Le généticien Arnold Munnich le rappelle très bien : «*On peut à la rigueur nous pardonner nos erreurs diagnostiques, on ne nous pardonnera jamais nos erreurs pronostiques.*» (1999)

Si les familles sont satisfaites des informations médicales transmises au moment de l'annonce, **l'errance diagnostique** s'est toutefois prolongée pour trois d'entre elles jusqu'à l'âge de 3-4 ans; cette phase d'incertitude a été difficile pour les parents, ballottés entre la banalisation par les médecins des symptômes décrits, de longues périodes de recherche et d'exams, la consultation plutôt tardive d'un généticien et l'attente des résultats. Une famille n'a toujours pas de diagnostic et la mère s'est sentie accusée de souffrir de troubles psychologiques. Une autre famille a reçu un diagnostic erroné.

La **pédagogie du doute** (savoir reconnaître que l'on ne sait pas) est l'un des facilitateurs d'un diagnostic précoce. Il est indispensable que les praticiens développent leur **réflexe MR** et adressent rapidement les patients à un spécialiste, voire à un généticien; de par sa formation, ce dernier bénéficie d'une expertise particulière dans le domaine des MR.

Une majorité de parents semble avoir reçu **l'annonce de retard mental** avec plus de sérénité que celle du diagnostic, parce qu'elle

a été suivie d'effets concrets comme la mise en place d'un suivi médico-thérapeutique et péda-go-thérapeutique qui fait office de projet thérapeutique. *«En l'absence de traitement, cette prise en charge fait bel et bien fonction de projet thérapeutique.»* (A. Munnich, 1999)

Domaine psychosocial: service éducatif itinérant (SEI)

En phase préscolaire, les **intervenantes du SEI** ont joué auprès des familles un véritable rôle d'accompagnement. Elles leur ont apporté information, soutien psychologique et appui dans les démarches administratives; elles les ont orientées si nécessaire vers d'autres professionnels. L'entrée à l'école marque la fin de leur intervention et leur départ laisse un grand vide auprès des parents, qui réclament un accompagnement après le SEI. Insieme Vaud a entamé des discussions avec les institutions politiques concernées pour débattre de ce besoin et mettre en place un projet-pilote.

Domaine psychosocial: associations de patients

Les associations de patients jouent un rôle-clé, tout à fait spécifique des maladies rares. Elles apportent aux parents leur aide au niveau du diagnostic, leur proposent information et soutien et leur permettent d'échanger leurs expériences. Les parents ne s'y trompent d'ailleurs pas puisque sept familles sont membres d'une ou de plusieurs associations. *«Ces rencontres où l'exception devient la règle sont géniales.»* (Monsieur A.)

Points négatifs

Coordination globale

Elle est visiblement insuffisante puisque 8/11 familles doivent organiser elles-mêmes la prise en charge de leur enfant, ce qui occasionne une absence de vue d'ensemble et un manque de communication entre les intervenants.

Une explication réside dans la structure de l'Ordonnance sur les infirmités congénitales (OIC), qui morcelle les syndromes rares en leurs différents symptômes, empêchant une

AI	Assurance-invalidité	Mesures (de réadaptation) médicales Allocation pour mineurs impotents Supplément pour soins intenses Contribution d'assistance Moyens auxiliaires
AVS	Assurance vieillesse et survivants	Prestations complémentaires
Caisses-maladie	Assurance obligatoire des soins Assurances complémentaires	Mesures médicales Assurances anténatales notamment
CMS Croix-Rouge	Centres médico-sociaux	Aides et soins à domicile divers
Orphanet	Portail virtuel	Information sur les maladies rares, les médicaments orphelins et les services experts
Organisations diverses	Insieme ProCap Cérébral Pro Infirmis (VS: Emera/BL: Mosaik) Intégration Handicap	Prestations diverses: loisirs, conseil, assistance juridique, service de relèvement
SEI	Service éducatif itinérant	Education précoce spécialisée
CFF	Transports publics divers	Carte de légitimation pour voyageurs avec un handicap: offre la gratuité à l'accompagnant
Fondations diverses à but social		Lorsque tout ce qui précède ne suffit plus ...
Lampe magique, Etoile filante, etc.	Fondations qui exaucent les rêves d'enfants et d'adolescents malades ou en situation de handicap	

ProRaris	Alliance Maladies Rares Suisse	Porte-parole des patients concernés Recueil et diffusion de l'information Amélioration de l'accès aux soins et au remboursement
----------	--------------------------------	---

Récapitulatif non exhaustif des prestations, aides et structures de soutien existantes (variables suivant les cantons)

prise en compte globale. La liste des infirmités congénitales annexée à l'OIC est par ailleurs obsolète; la dernière révision importante date de 1985 et le Contrôle fédéral des finances a exprimé cet avis dans un rapport datant de début 2013. Le concept-même de liste positive est absurde dans un monde où l'on découvre chaque semaine cinq nouvelles maladies rares...

Informations

Très peu d'informations autres que des données médicales ont été fournies aux parents, notamment sur les plans psychologique, administratif/juridique, pratique et social, alors que celles qui influent sur la qualité de leur vie quotidienne ont à leurs yeux plus d'importance que les informations médicales. Ils n'ont du coup qu'une connaissance très partielle des prestations existantes, de leurs droits et du fonctionnement des administrations (9/11).

Prestations existantes

Les parents connaissent généralement des prestations de l'AI comme l'allocation pour impotents (10/11) ou le supplément pour soins intenses (SSI) (8/11). Ce n'est toutefois pas parce qu'ils les connaissent qu'ils parviennent à en bénéficier. Leur obtention butte sur les représentations qu'ils s'en font parfois – ils ont l'impression de demander la charité – ou que s'en font certains médecins, qui vont jusqu'à les dissuader de déposer une demande. L'obtention du SSI en particulier est délicate et semble dépendre de l'enquêteur économique de l'AI.

La récente contribution d'assistance de l'AI est peu connue, au même titre que la carte pour voyageurs avec handicap des CFF. Une aide pratique concrète (aide au ménage par exemple) se révèle aussi nécessaire; elle est rarement requise et encore plus exceptionnellement organisée, les parents se heurtant souvent aux refus des institutions concernées. Il n'est pas rare que les parents attendent d'être au bout du rouleau pour solliciter de l'aide; comme les délais de traitement des dossiers sont très longs et les disponibilités en ressources humaines limitées, les décisions – même positives – tombent souvent trop tard.

Administrations

Les **contacts avec les administrations** chargées d'accorder ces prestations sont souvent difficiles: elles méconnaissent les MR et leur fonctionnement s'oppose à la tempo-

ralité des familles. Les parents ne connaissent pas leurs droits. Deux tiers des familles auraient besoin d'aide dans ce domaine, principalement dans leurs rapports avec l'AI, auprès de laquelle il devient de plus en plus difficile de faire valoir ses droits. Elle deviendrait plus restrictive et tarderait à entrer en matière. Les familles hésitent généralement à engager une procédure; lorsqu'elles osent le faire, elles évoquent un véritable *«parcours du combattant»*. Les recours contre les décisions de l'AI sont devenus payants et il est souvent nécessaire d'engager un avocat; l'aspect économique et le niveau socio-culturel des familles pèsent lourd dans la balance.

Impact socio-économique

Les répercussions de la MR sur l'activité professionnelle des parents sont importantes: 10 mères et 2 pères ont dû la réduire (4 mères ont même totalement cessé de travailler); 2 pères quant à eux se sont réfugiés dans le travail pour échapper à la réalité du quotidien. 8/11 familles doivent financer elles-mêmes certaines prestations. Au final, 9/11 familles déclarent ressentir une incidence moyenne à importante sur le budget familial.

Impact temporel

La gestion quotidienne de la maladie est chronophage. Tous les enfants nécessitent de multiples suivis médicaux: les enfants consultent de 2 à 7 spécialistes qu'ils voient 8 à 20 fois par an, les trois quarts du temps dans une autre localité, voire dans un autre canton. Les suivis paramédicaux dont bénéficient tous les enfants (1 à 7 séances hebdomadaires de 45 minutes) engendrent en moyenne 50 minutes de déplacement. Plus de la moitié des familles consacrent en moyenne plus de 4 heures par jour à leur enfant en soins médicaux, soins de rééducation, soins d'hygiène et aide quotidienne.

Soutien psychologique

Une aide psychologique n'a que très rarement été proposée aux familles. Les parents se débrouillent comme ils peuvent en s'appuyant sur leur réseau personnel. Tous réclament un soutien sur ce plan non seulement dans les moments cruciaux (comme l'annonce du diagnostic ou l'entrée à l'école), mais tout au long de leur parcours de vie. Ce soutien devrait émaner de tous les professionnels. Ils aimeraient disposer d'espaces de parole, d'échange et de discussion avec d'autres parents et expriment le besoin de disposer de structures de répit, dont le nombre est actuel-

lement insuffisant et qui sont souvent inadaptées aux besoins spécifiques des MR.

Aspects psychosociaux: vie sociale

L'impact de la MR sur la **vie sociale** est terrible pour plus de la moitié des parents. Outre l'incidence sur leur activité professionnelle, ils sont épuisés physiquement et psychologiquement. Ils se replient sur eux-mêmes, renonçant pour certains à toute sortie individuelle, en couple ou en famille. Cet impact sur la vie sociale existe aussi chez certains enfants; les invitations aux fêtes d'anniversaire en sont un bon baromètre. Des manifestations de **discrimination ou de rejet** (7/11) dans les domaines scolaire, social, privé ou professionnel ont encore renforcé le sentiment d'**isolement social** de deux tiers des familles. *«[On a] tout fait pour se simplifier la vie et la vie sociale est trop compliquée.»* (Madame I.)

Aspects psychosociaux: vie scolaire

Privés du soutien du SEI, les parents doivent reprendre en main la coordination de la prise en charge de leur enfant au moment de la **scolarisation**. Plus de la moitié des familles vivent des épisodes de conflits avec les enseignants, dus à la peur, à la méconnaissance de la problématique des MR, au manque de communication et à l'absence de formation (continue). Dans ce contexte, il est d'autant plus important que les parents disposent d'un référent capable de faire le lien avec les enseignants, par exemple au moment des changements de niveau ou d'établissement scolaire.

Besoins et attentes: un nouveau métier en perspective

Les parents désirent ardemment l'amélioration de la situation des patients atteints de MR. Ils ont besoin d'une coordination efficace entre les différentes interventions. Ils réclament des informations sur les prestations et les aides disponibles, ainsi que sur leurs droits. Ils souhaitent être soutenus sur les plans administratif/juridique et psychologique. Cette aide passe par la création d'espaces de parole, par le développement de structures de répit adaptées et par l'intervention d'un référent, qui accompagne les familles après le SEI.

Toutes les familles se déclarent en faveur d'un professionnel nouveau, spécialement formé dans l'accompagnement des patients atteints de MR et qui interviendrait tout au long du parcours de vie des patients. Sans concurren-

cer les différents professionnels, il faciliterait le travail en équipe interdisciplinaire et poursuivrait le travail d'accompagnement entamé par le SEI. Il aurait pour tâche de sensibiliser, d'informer et de former les acteurs présents tout au long du processus. Reste à trouver un nom à cette nouvelle profession, ainsi qu'à en préciser le cadre et la nature.

Conclusion

2014 devrait marquer en Suisse un tournant dans la vie des personnes concernées avec la présentation du premier plan national MR. Ce projet de stratégie devra répondre aux préoccupations exprimées par les parents. Il est primordial qu'il englobe cette notion de coordination, déjà présente ou planifiée chez certains de nos voisins européens.

Le déploiement dans toute la Confédération de ce plan national MR risque de prendre un temps certain. La mise sur pied d'un projet-pilote d'accompagnement, exploitant l'expérience accumulée dans mon parcours personnel, est devenue ma priorité. Ce projet fera la part belle au peer-counselling, grâce aux compétences des patients et de leurs proches qui feront par ailleurs d'excellents formateurs. Les rencontres entre parents d'enfants concernés par une MR, débutées fin 2013, sont appelées à se développer. Au programme figurent également la poursuite des discussions amorcées avec différents partenaires, la diffusion et la présentation de ce mémoire auprès d'institutions concernées. En ligne de mire: la proposition systématique d'un accompagnement aux patients et à leurs proches.

Version intégrale du mémoire disponible sur demande

Références

- 1) Kole A., Faurisson F., The Voice of 12 000 Patients: Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe (2009).
- 2) Beuscart J.-S., Etude sur les besoins et les attentes en matière d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, Contribution au débat public du 17 janvier 2006, Paris, AFM (2006).
- 3) AFM, Accompagnement des personnes atteintes de maladies rares, évolutives et physiquement invalidantes – Recommandations, Paris (2006).
- 4) Azéma B., Martinez N., Étude sur les maladies rares: attentes et besoins des malades et des familles, réalisée par le CREAI à la demande de l'Alliance Maladies Rares (2009).
- 5) Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg, Les maladies rares – Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg (2011).
- 6) Piérart G. & al., Les ressources de soutien aux familles de personnes en situation de handicap dans le cadre du maintien à domicile, Recherche financée par le Réseau d'Etude aux Confins de la Santé et du Social de la HES-SO (Haute École Santé Social) et l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ) (2012).

Correspondance

Christine de Kalbermatten
Pharmacienne, diplômée en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille
Ave Ritz 33
1950 Sion
cdekalmbermatten@proraris.ch

L'auteur certifie qu'aucun soutien financier ou autre conflit d'intérêt n'est lié à cet article.

PRORARIS



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

Télévision

Média	Date	Lien
RTS – Le 12h45	02.03.2014	http://www.rts.ch/video/info/journal-12h45/5656823-be-l-hopital-de-l-ile-a-accueilli-la-quatrieme-journee-internationale-des-maladies-rares.html

Radio

Média	Date	Lien
RTS - CQFD	03.03.2014	http://www.rts.ch/la-1ere/programmes/cqfd/5619140-une-journee-pour-les-maladies-rares-03-03-2014.html?f=player/popup
YES FM – Le Journal de 12h	01.03.2014	http://www.yesfm.ch/page/sons-de-la-redaction
Rouge FM	28.02.2014	http://blogredaction.rougefm.com/actu/2014/02/28/4e-journee-internationale-des-maladies-rares-ce-samedi-1er-mars/
Radio Cité	30.01.2014	http://www.radiocite.ch/le-grand-invite.html

PRORARIS



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

Internet

Média	Date	Lien
Le Journal du Jura	03.03.2014	http://www.journaldujura.ch/nouvelles-en-ligne/region/un-parcours-du-combattant-pour-les-patients
Le Temps	28.02.2014	http://www.letemps.ch/Page/Uuid/f89796bc-9fec-11e3-aeb3-dab5266b88a2/Un_plan_national_pour_les_maladies_rares
Tribune de Genève	28.02.2014	http://www.tdg.ch/geneve/actu-genevoise/maladies-rares-geneve-vaud-ouvrent-ligne-0848-314-372/story/13665685
24 Heures	28.02.2014	http://www.24heures.ch/vaud-regions/maladies-rares-vaud-geneve-ouvrent-ligne-0848-314-372/story/29026053
Association des Médecins Genevois	28.02.2014	http://www.amge.ch/2014/02/28/pablo-un-pere-dans-lenfer-des-maladies-rares/
News BBC	12.02.2014	http://www.newsbbc.com/suisse/sant%C3%A9/quen-est-il-des-maladies-rares-en-suisse/357791/
Le Journal du Jura	11.02.2014	http://www.journaldujura.ch/nouvelles-en-ligne/region/quen-est-il-des-maladies-rares-en-suisse
TeleBilingue	11.02.2014	http://www.telebilingue.ch/fr/qu%E2%80%99en-est-il-des-maladies-rares-en-suisse
Planète santé	30.01.2014	http://www.planetesante.ch/content/view/full/135392
HES-SO	01.2014	http://www.hes-so.ch/fr/journee-internationale-maladies-rares-3376.html