

PRORARIS



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

Revue de presse *Presserundschau* 2015



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



Liste d'articles

(non exhaustive)

SUISSE ROMANDE

Presse écrite

Pharmacie Plus	1 ^{er} juin 2015
Le Journal de Morges	TBC
PharmaJournal	9 avril 2015
Femina	5 avril 2015
Capital Santé	Printemps 2015
Ma Santé	Mars – Avril - Mai 2015
Le Nouvelliste	6 mars 2015
Le Matin Dimanche	1 ^{er} mars 2015
La Tribune de Genève	1 ^{er} mars 2015
La Tribune de Genève	28 février 2015
24 Heures	28 février 2015
La Broye	26 février 2015
La Gruyère	26 février 2015
La Liberté	24 février 2015
Le Matin Dimanche	22 février 2015
Le Nouvelliste	19 février 2015
La Tribune de Genève	18 février 2015
L'Hebdo	5 février 2015
PharmaJournal	Décembre 2014

Internet

24 Heures	28 février 2015
Blue Win	28 février 2015
Le Matin	28 février 2015
Le Temps	21 février 2015

PRORARIS



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

Liste d'articles

(non exhaustive)

24 H Santé	19 février 2015
Vitamag	17 février 2015
Notre Temps	11 février 2015

Télévision

La Télé – Emission « Reportages »	5 avril 2015
RTS Info – TJ 19h30	28 février 2015
La Télé – TJ 19h	27 février 2015

Radio

Radio Fribourg	27 février 2015
RTS La 1 ^{ère} – On en parle	27 février 2015
RTS CQFD	27 février 2015

PRORARIS



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

Liste d'articles

(non exhaustive)

SUISSE ALLEMANDE

Presse écrite

GlücksPost	30 mars 2015
Sonntags Blick	1 ^{er} mars 2015
Freiburger Nachrichten	26 février 2015
Berner Zeitung	26 février 2015
Schweizer Familie	19 février 2015
PharmaJournal	Décembre 2014
Schweizer Illustrierte	26 novembre 2014

Internet

Vitamag	19 février 2015
---------	-----------------

Télévision

Tele 1	23 février 2015
--------	-----------------

Radio

Radio Freiburg – Beitrag	27 février 2015
--------------------------	-----------------

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

Maladies rares

Une première victoire

Anne-Françoise Auberson

Le 28 février dernier, l'association ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse a organisé la 5^e édition de la Journée internationale des maladies rares. Cette journée a été pour la première fois porteuse d'une bonne nouvelle suite à l'adoption d'un concept national sur les maladies rares fin 2014. Son but est d'assurer un suivi médical de qualité dans toute la Suisse pour les patients touchés.

Après quatre éditions faisant état de la nécessité d'établir une stratégie nationale pour les maladies rares, le message transmis à l'ouverture de la 5^e Journée internationale des maladies rares, organisée à l'Université de Fribourg, a enfin pu évoluer. En effet, cette nécessité a été reconnue par le Conseil fédéral qui a adopté le 15 octobre 2014 un concept national sur les maladies rares.

ProRaris, avec tous ses membres – associations de patients et malades isolés –, est en droit de se réjouir. Ce premier succès tient en large partie à l'action com-

mune, à la volonté et à la capacité de regroupement. Cette reconnaissance par le Conseil fédéral est autant celle de la problématique des maladies rares que du travail de l'Alliance Maladies rares Suisse depuis 2010.

Une stratégie nationale sous forme de promesse

Le document proposé par le Conseil fédéral établit une liste de dix-neuf mesures, regroupées en quatre projets. Ces mesures sont destinées à répondre efficace-

ment aux attentes et besoins de tous les patients atteints de maladies rares. Le parcours du patient, de ses proches et des associations doit être mieux balisé, encadré et coordonné.

Voici, en résumé, les principaux objectifs poursuivis:

- Le diagnostic est posé dans un délai utile et il est remboursé;
- Les centres de référence offrent une prise en charge thérapeutique selon les domaines spécialisés;
- Les prestations des soins de santé sont remboursées par les assurances sociales;
- Un soutien psychosocial est garanti;
- Le rôle des associations et des proches aidants est reconnu et soutenu;
- Les connaissances épidémiologiques sont développées, la formation des professionnels est assurée;



Lors de la 5^e Journée internationale des maladies rares, les personnes concernées ont pu livrer leurs inquiétudes mais aussi leurs espoirs dans le concept national sur les maladies rares.

© ProRaris – Stéphane Dupuis

- La recherche est soutenue;
- Le parcours du patient est coordonné et orienté, tant au niveau hospitalier qu'en ce qui concerne le suivi de la prise en charge, au domicile.

Si tous ces objectifs sont remplis, ProRaris pourra considérer que les maladies rares sont bien prises en charge et que le «burden of disease» ou poids de la maladie, sera réduit après le traitement.

Le défi colossal de la mise en place

Si cette stratégie nationale représente un nouveau chapitre dans l'histoire d'une problématique complexe et méconnue, ProRaris ne peut se contenter d'attendre qu'il soit rédigé sans les personnes concernées. Il appartient aussi à l'Alliance de contribuer à l'écrire et à en définir les termes. C'est la raison même de l'existence de ProRaris. Dans un contexte caractérisé par de nombreuses lacunes au niveau de l'information, ProRaris peut le mieux appréhender les enjeux, et surtout rendre visibles, audibles et compréhensibles les difficultés qui touchent spécifiquement les malades rares. ProRaris est la voix du terrain, celle qui permettra au plan de suivre au mieux les impératifs fixés par le plan tout en tenant compte des très nombreuses particularités liées aux maladies rares. Rappelons que l'on dénombre entre 6000 et 8000 maladies rares qui ne touchent qu'un petit nombre de malades (au maximum cinq personnes sur 10 000).

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a toutefois bien compris le rôle clé de l'Alliance puisqu'il lui a demandé, dans le contexte de la mise en place des mesures, d'être l'intermédiaire entre les associations et tous les acteurs concernés par l'édification de cette stratégie.

Pour ProRaris, le défi est énorme: il ne s'agit plus seulement de faire entendre la voix des malades concernés – et de leurs proches – mais aussi de permettre que des solutions soient trouvées.

S'il faut se réjouir de cette collaboration étroite, il faut en revanche s'inquiéter que ni moyens, ni soutiens n'aient été prévus à cet effet.

Discriminations persistantes

Selon une tradition bien établie, cette 5^e journée a avant tout donné la parole aux personnes concernées qui ont pu s'adresser directement à Oliver Peters, vice-di-

recteur de l'OFSP, en charge du concept national. Elles ont livré leurs inquiétudes mais aussi leurs espoirs placés dans cette future stratégie nationale.

Le représentant de l'OFSP a souligné que cette mise en place exigera une redéfinition des responsabilités entre les acteurs, une réallocation des budgets, une mise en place de procédures plus transparentes, vérifiables et contrôlées et enfin une probable adaptation des critères de prise en charge.

Sans surprise, les témoignages ont également fait état de fortes discriminations en matière de remboursement par les assurances sociales, ainsi que de la difficile transition de l'AI à la LAMal, c'est-à-dire du passage à l'âge adulte.

N'oublions pas les malades ultra-rares

La journée a aussi porté sur la situation des patients orphelins d'associations, souffrant de maladies ultra-rares. Si l'on peut se féliciter qu'une prise en charge thérapeutique sera à l'avenir mise en place selon l'appartenance à un groupe de pathologies, qu'en sera-t-il pour les très nombreux malades isolés? Comment les aider – eux et leurs familles – à également se faire reconnaître par les assurances, à trouver un soutien psychosocial? Comment rester insensible au témoignage de cette maman dont le fils a le triste privilège d'être frappé par une pathologie dont il est le seul cas connu au monde?

La prise en compte des patients qui ne bénéficient pas du soutien d'une association ne semble pas être une priorité du concept national sur les maladies rares. ProRaris dénonce cette situation et accueille celles et ceux qui s'adressent à elle parce que, à l'heure actuelle, l'Alliance est leur seul point de chute. Ils ne doivent pas être les oubliés de la stratégie nationale et l'association réfléchit à une solution pour les sortir de leur isolement.

Un combat loin d'être terminé

Par rapport à ses débuts, le «combat» de ProRaris pour un accès aux soins dans le cadre d'une solidarité nationale se déroule sur un terrain d'une toute autre dimension. Consciente de sa responsabilité dans le succès de la mise en place de la stratégie maladies rares, l'Alliance veut être en mesure de relever les défis. Plus

que jamais, elle doit resserrer les liens avec toutes les associations. ■

Adresse de contact

Anne-Françoise Auberson
Coprésidente ProRaris
Chemin de la Riaz 11
1418 Vuarrens
Tél.: 021 887 68 86
E-mail: afauberson@proraris.ch

Soutenir ProRaris

La première rencontre des associations suisses de maladies rares a eu lieu en mars 2009 au cours de laquelle la création d'une alliance a été décidée. Un comité constitutif s'est alors formé pour aboutir en juin 2010 à la création de ProRaris – Alliance maladies rares Suisse avec la participation de 42 associations de patients.

Toutefois, un peu plus de quatre ans après sa création, ProRaris reste fragile et a besoin d'être soutenue. En particulier avec l'immense tâche qui l'attend pour contribuer à la réussite du concept national sur les maladies rares. Vous pouvez l'aider en versant un don sur l'un des deux comptes suivants:

IBAN: CH2200767000E52524462
CCP: 10-725-4

PRORARIS



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

«Je vis au jour le jour avec *ma maladie orpheline*»

NÉE AU CONGO, POURSUIVIE PAR LA DICTATURE, LUCIE A DÛ SE RÉFUGIER EN SUISSE OÙ ELLE A APPRIS À S'INTÉGRER ET SURTOUT À VIVRE AVEC UNE PATHOLOGIE NEUROMUSCULAIRE RARE

TEXTE STÉPHANIE BILLETTER PHOTO FRANCESCA PALAZZI



QUAND J'AI COMMENCÉ À OBSERVER les premiers signes, à ressentir les premières douleurs, je devais avoir 17 ans. Ce n'est que bien plus tard, à mon arrivée en Suisse, que j'ai appris que je souffrais de la myopathie de Charcot-Marie-Tooth, une maladie neuromusculaire. Mais à l'époque je vivais au Congo, mon pays d'origine,

dans ma ville natale, Matadi, à l'embouchure du fleuve, là où arrivent de gros bateaux. Enfant, je n'avais eu aucun symptôme. C'est à l'adolescence que j'ai commencé à être prise de crampes violentes aux pieds, à voir mes membres se déformer, à ne plus pouvoir secouer les orteils. Surtout la nuit. Le matin, ça allait un peu mieux, mais je marchais de plus en plus mal. Je voyais ma mère connaître les mêmes douleurs, quoique moins fortes, et je me suis dit que j'avais hérité cela d'elle. En effet, c'est une maladie héréditaire. Une de mes quatre sœurs en a été atteinte aussi, et l'a transmise à l'un de ses fils et à l'une de ses filles. Un autre de mes neveux a aussi été touché, sans que sa mère le soit. Ça ne se déclare pas à la naissance, et, de toute façon, dans nos pays, on ne fait pas de contrôle postnatal. J'ai vu des

médecins, mais ils ne pouvaient rien faire, il n'y avait pas d'exams concluants, ni d'équipements performants. Nous étions aussi en 1973... Sans pouvoir mettre un nom dessus, je disais que, voilà, j'avais la maladie neurologique de maman.

Ne pas céder

Très perturbée par ce qui m'arrivait, j'ai pris du retard à l'école et vu mes projets disparaître. Petite, j'étais très garçon manqué et j'adorais jouer au foot. Ce n'était plus possible. Plus tard, j'ai voulu devenir infirmière, mais cette profession impliquant de rester longtemps debout, m'était interdite. A bout, j'ai tenté de me suicider. Mais j'ai entendu une voix me dire de l'intérieur: «Tant que tu as une once de vie, il faut vivre.» Je n'ai pas demandé cette maladie, ce n'est pas une punition, il ne faut pas lui céder.

Après le bac, j'ai travaillé à Kinshasa, au Ministère de l'éducation, dans un bureau qui s'occupait d'enseignement spécialisé pour les sourds. Là, je bénéficiais de séances de physiothérapie dans un hôpital général. Dans les années 90, j'ai intégré un parti politique clandestin qui combattait Mobutu, ses maltraitances envers la population misérable. On faisait des réunions et des tracts pour changer les choses, aider le peuple. Se sentant menacé, Mobutu a renforcé ses recherches pour débusquer notre parti. J'avais 34-35 ans, ma vie était en danger, il me fallait fuir le pays. Je suis passée par le Congo-Brazzaville, et de là en Italie. C'était dur physiquement. Je voyageais cachée dans une fourgonnette, j'avais mal. Je ne savais pas où j'allais m'arrêter. J'aurais pu rester en Italie, mais mes contacts trouvaient plus prudent que j'aille jusqu'en Suisse, où d'autres membres du parti clandestin s'étaient réfugiés. Arrivée dans votre pays, je n'ai pas pu rester chez mes connaissances. J'ai donc demandé l'asile politique. C'était compliqué, mais j'ai trouvé un travail, ce qui m'a permis d'avoir une assurance-maladie et de consulter.

Je n'ai pas su tout de suite le nom de mon mal. Le médecin de famille qui me suivait n'a pas fait de tests, m'écoutait peu. Et je dois dire que je ne voulais rien savoir non plus. C'est en 1995, lorsque je me suis mariée et que j'ai voulu suivre des traitements pour avoir des enfants, que des examens poussés au CHUV ont révélé ce que j'avais: une maladie orpheline. Avec 50% de risques de la transmettre à mon bébé en cas de grossesse. A

quoi bon des traitements hormonaux, si c'est pour offrir une triste vie? Je ne deviendrais pas mère. J'avais rencontré mon mari, Suisse, dans un lieu de prière. Il a tout accepté et m'a été d'un grand soutien. Encore aujourd'hui. Et je lui en suis très reconnaissante.

Le prix de la santé

Le plus difficile a été de faire reconnaître la maladie. Evidemment, je ne l'avais pas signalée quand j'avais pris mon assurance-maladie, puisqu'elle n'avait pas encore été diagnostiquée. Aussi, lorsque j'ai demandé le remboursement de mes nouveaux soins, j'ai été pénalisée: durant deux ans, rien ne m'a été remboursé. Et ce n'est pas plus facile aujourd'hui, tout doit être validé par un médecin. Ça fait beaucoup de paperasse. Financièrement, c'est pesant. On dit que la santé n'a pas de prix, mais c'est bien cher. Et le comble est que je ne serai jamais guérie.

J'ai demandé trois fois une aide à l'assurance-invalidité. Je l'ai obtenue – 500 francs à peine – grâce à un professeur en neurologie qui me suit depuis 2011 et qui a bataillé pour que je la reçoive. Il m'aide beaucoup, me donnant espoir, notamment avec des médicaments à l'essai. Sur son conseil, je fais de l'aquagym chaque lundi. Toujours disponible pour moi, il est aussi intervenu sur mon lieu de travail. J'étais serveuse dans un restaurant. L'âge aidant, ou plutôt n'aidant pas, j'avais demandé à travailler assise car je n'y arrivais plus. Mon médecin a dû expliquer que ce n'était pas un caprice de ma part. Grâce à lui, je suis désormais employée à la caisse.

Il y a aussi le soutien inestimable des associations telles que ProRaris Alliance Maladies Rares Suisse. Je suis pour ma part affiliée à l'association de la Suisse romande et italienne contre les myopathies (ASRIM), focalisée sur les maladies neuromusculaires. En cas de besoin, une assistante sociale se déplace à domicile. Mais tant que je le peux, je préfère ne dépendre que de moi-même.

“ Tant que j'y arrive seule, je ne veux pas d'aide SUPPLÉMENTAIRE ”

Je retourne régulièrement au Congo. La première fois, c'était après la destitution de Mobutu, en 1997. Il fallait bien fêter ça! Pour mon dernier voyage, il y a trois ans, le neurologue m'avait conseillé de me faire assister. Mais non! Tant que j'y arrive seule, je ne veux pas de transport particulier, ni d'aide supplémentaire. J'ai horreur de ça. Ma mère a été capable de marcher jusqu'à ses 93 ans. Je me souhaite la même chose.

Actuellement, j'ai des attelles aux jambes, et la maladie commence à attaquer mes mains. Mon médecin m'avait prévenu. Je vis au jour le jour. Contre la douleur j'ai du paracétamol... et des pensées positives le reste du temps. Si un traitement est découvert, ils savent où me localiser. De toute façon, j'ai 59 ans, je n'y crois plus. Ce sera pour les plus jeunes, comme cette trentenaire qui suit les cours d'aquagym avec moi et qui a un moral d'acier. C'est une question de survie.



CONCOURS ANNIVERSAIRE 125 JOURS - 125 GAGNANTS

Les vertus des plantes suisses – RAUSCH célèbre ses 125 ans de compétence et vous êtes de la fête !

Saisissez votre chance et gagnez CHF 125 ainsi que le montant de l'achat de vos produits RAUSCH en retour.



Achetez des produits RAUSCH en pharmacie ou droguerie et jugez de leurs avantages



Envoyez le ticket de caisse sur l'enveloppe promotionnelle et croisez les doigts

Tirage au sort chaque jour du
01.04.2015 au 03.08.2015.



5^{ÈME} JOURNÉE DES MALADIES RARES, UNE VICTOIRE POUR PRORARIS

Le 28 février 2015, ProRaris a organisé la 5^{ème} journée internationale des maladies rares, sous le haut patronage du Conseiller fédéral Alain Berset. Une occasion unique de mettre en lumière une problématique complexe et méconnue qui concerne plus de 6% de la population, soit en Suisse près de 500'000 personnes.

Le public connaît sans doute la myopathie ou la mucoviscidose mais connaît-il le Cri du Chat ou les Enfants Papillon? Ces pathologies font pourtant partie des plus de 7'000 maladies rares recensées. Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle survient dans moins d'un cas pour 2'000 habitants. Ces pathologies sont chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu.

Ces maladies rares sont différentes mais semblables dans les difficultés auxquelles sont confrontés les patients: errance diagnostique et administrative, manque d'espoir thérapeutique, manque de connaissance scientifique. La caractéristique des maladies rares est le manque d'information qui affecte tous les intervenants: professionnels de la santé, scientifiques, politiques, autorités scolaires, milieux professionnels et les médias.

- **ProRaris fédère les associations de patients atteints de maladies rares ainsi que les très nombreux patients orphelins d'association, concernés par une pathologie ultra rare.**
- **ProRaris s'engage pour que tous ces patients bénéficient d'un accès équitable aux prestations des soins de santé.**
- **ProRaris sensibilise le grand public, les autorités politiques et les institutions concernées par la problématique des maladies rares.**
- **Le comité de ProRaris est constitué de personnes concernées par la problématique soit directement, soit comme proche de patient.**

Depuis sa fondation en 2010, ProRaris, avec les associations, demande que la problématique soit élevée à un niveau d'enjeu majeur de santé publique. L'Alliance est considérée aujourd'hui comme le porte-parole de tous les patients concernés. En octobre 2014, le Conseil fédéral a adopté un **concept national maladies rares**, soit un ensemble de mesures qui doivent permettre un accès facilité au diagnostic, la définition d'un traitement spécifique remboursé par les assurances sociales, un soutien psychosocial et un développement de la recherche.

Pour ProRaris, c'est incontestablement une première victoire mais c'est aussi un grand défi. Si son rôle est tout d'abord de comprendre et de traduire les besoins et attentes des patients pour l'ensemble des acteurs de la problématique et plus particulièrement pour l'OFSP, il faut ensuite trouver des solutions, les appliquer et les respecter. La 5^{ème} journée des maladies rares a donc été un événement phare, consacrée à cette étape importante. Le patient, comme d'habitude était au cœur des débats, il a pu directement, devant les représentants de l'OFSP exprimer ses critiques et ses attentes en regard de la stratégie nationale. Seule la collaboration entre tous les acteurs offrira un accompagnement solidaire en termes de santé pour tous les patients atteints de maladies rares. ■

Anne-Françoise Auberson
co-présidente



Pour soutenir ProRaris:
BCV, 1001 Lausanne
IBAN: CH22 0076 7000 E525 2446 2
www.prorarais.ch

PRORARIS

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

INTERVIEW

ProRaris: une association pour combattre les maladies rares

Mucoviscidose, maladie des os de verre, syndrome Gilles de la Tourette...

Connaissez-vous le point commun entre ces pathologies? Ce sont toutes des maladies dites rares.

Christine de Kalbermatten, pharmacienne et vice-présidente de ProRaris, l'Alliance des Maladies Rares Suisse, nous en dit un peu plus.

Propos recueillis par Sarah Wisard

Pharmacie Principale: Qu'est-ce qu'une maladie rare?

C. de Kalbermatten: Une maladie est considérée comme rare lorsque sa prévalence (le nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) atteint moins d'une personne sur 2000. Il existe 6000 à 8000 maladies dites rares, mais ce chiffre ne cesse d'augmenter, car on découvre chaque semaine environ cinq nouvelles maladies dans le monde. Quant au nombre de patients, en extrapolant les données européennes, on estime qu'environ 500 000 personnes seraient touchées en Suisse.

Quel est le but de l'association ProRaris?

ProRaris est une alliance qui regroupe une cinquantaine d'associations de patients atteints de maladies rares ainsi que des personnes «orphelines d'association», car elles ne sont pas assez nombreuses pour qu'il en existe une. En plus de fédérer tous ces groupes, notre rôle consiste à sensibiliser et à informer tous les partenaires impliqués dans l'accompagnement d'une maladie rare. Il faut savoir que le manque d'information est un élément caractéristique de ces pathologies.

Outre le manque d'information, quels sont les principaux problèmes que rencontrent les patients atteints d'une maladie rare?

Ces personnes souffrent fréquemment d'errance diagnostique, car il faut beaucoup de temps avant d'arriver à mettre un nom sur leur maladie. Quand les médecins n'arrivent pas à expliquer leur pathologie, ils ont tendance à penser que les symptômes vont disparaître avec le temps ou à imaginer qu'il s'agit d'un problème psychique. Du coup, les patients ne se sentent pas reconnus dans les plaintes qu'ils émettent et cette situation est très difficile à vivre pour eux. Le côté administratif pose également un problème, car les assurances maladie et invalidité se renvoient la balle concernant le remboursement des examens ou d'un éventuel traitement. Tous ces obstacles renforcent l'isolement psychosocial dont souffrent les patients et s'ajoutent aux difficultés chroniques de leur vie quotidienne.

Connait-on les causes de ces maladies rares?

Dans 80 % des cas, il s'agit d'un problème génétique. Dans le 20 % de cas restants, ces pathologies peuvent provenir de formes de cancers rares, de troubles du

système immunitaire, d'infections très rares ou encore être d'origine dégénérative. Mais les causes exactes de ces maladies ne sont pas encore toutes établies.

Quel est le degré de sévérité de ces pathologies? Une forme de handicap est-elle systématique?

Non, toutes les maladies rares ne provoquent pas des situations invalidantes. Certains patients arrivent à mener une vie «normale» et à exercer une activité professionnelle sans trop pâtir de leur situation. Par contre, d'autres n'ont pas cette chance et souffrent d'un ou plusieurs handicaps (par exemple au niveau sensoriel, mental ou encore psychomoteur), qui peuvent les empêcher de tra-

vailler ou rendre les tâches quotidiennes difficiles à accomplir. Par exemple, une personne atteinte d'une forme rare de tremblement essentiel (maladie neurologique affectant les mains, voire d'autres parties du corps) éprouvera des difficultés pour écrire ou manger.

Des traitements existent-ils pour traiter ces maladies?

Non, seule une minorité de ces pathologies bénéficie d'un traitement médicamenteux. Mais d'autres prises en charge thérapeutiques sont mises en place, telles que la physiothérapie, l'ergothérapie ou encore une opération chirurgicale. A défaut de guérir, ces mesures permettent de stabiliser la maladie ou

d'enrayer son développement. Mais il est important de préciser que nombre de ces pathologies sont chroniques et incurables. Elles raccourcissent souvent l'espérance de vie et ont parfois une issue mortelle.

Pourquoi n'y a-t-il pas plus de médicaments pour soigner ces patients?

Comme il y a peu de patients atteints, leur nombre en Suisse est généralement insuffisant pour lancer une étude clinique. De plus, les entreprises pharmaceutiques n'investissent généralement pas beaucoup d'argent car ils n'entrevoient pas toujours les bénéfices économiques qu'ils pourraient en retirer. Pourtant, la compréhension du mécanisme de ce type de pathologie permet parfois de faire avancer le traitement thérapeutique de maladies qui ne sont pas rares.

PRORARIS

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

ProRaris

www.prorararis.ch

Chemin de la Riaz 11 - 1418 Vuarrens

IBAN: CH2200767000E52524462

CCP: 10-725-4



SUSANA RODRIGUES

Cette mère de quatre enfants vit avec la maladie de Charcot-Marie-Tooth. Comme sa fille cadette. Elle crée un groupe de parole suisse pour les personnes concernées demain à Sion.



Susana Rodrigues et sa fille cadette doivent combattre la même maladie. A l'arrière-plan, la chaise roulante électrique indispensable à cette maman pour se déplacer. LOUIS DASSELBORNE

Atteinte d'une maladie rare, cette maman refuse de baisser les bras

CHRISTINE SAVIOZ

«Entrez seulement...» Dans l'appartement séduisant de la famille Rodrigues, l'ambiance est chaleureuse. Catiliana, la petite dernière de 5 ans, sourit, s'agite dans tous les sens. A la voir si pétillante de vie, difficile de discerner le mal qui la touche. La fillette souffre de la maladie de Charcot-Marie-Tooth, comme sa maman. Cette maladie génétique rare est liée à une atteinte des nerfs périphériques qui relie la moelle épinière aux muscles, ce qui perturbe la conduction de l'influx nerveux. «Cela touche les pieds, les jambes, les bras. J'ai par exemple beaucoup de peine à marcher. Je suis obligée d'utiliser une chaise roulante électrique pour tous déplacements hors de la maison», explique Susana Rodrigues (36 ans).

Un accident révèle sa maladie

Cette maman de quatre enfants de 15 à 5 ans a découvert sa maladie à l'âge de 31 ans, à la suite d'un accident de voiture. «Mon mari était au volant, quand nous avons été percutés violemment par l'arrière», raconte-t-elle. Susana Rodrigues a mis six mois à s'en remettre, avec jambes et bras dans le plâtre. C'est alors que sa maladie a émergé au

grand jour. «L'accident a été le déclencheur», explique-t-elle. Comme le mal peut se transmettre aux enfants, toute la famille a fait le test. Il s'est avéré que si les trois aînés n'étaient pas touchés, la benjamine avait par contre contracté la même maladie que sa maman. «J'ai très mal vécu cela. Depuis lors,

GÉNÉTIQUE

«Je n'arrête pas de me culpabiliser d'avoir transmis cette maladie à ma fille.»

je n'arrête pas de me culpabiliser. C'est horrible de penser que j'ai transmis cette maladie à ma fille», ajoute Susana Rodrigues. Qui avoue y songer chaque jour. Par contre, une fois le diagnostic établi, Susana et son mari Simao ont mieux compris les soucis moteurs de leur fille. «Elle n'a fait ses premiers pas qu'à 24 mois. Les médecins prétendaient que c'était juste parce qu'elle avait la flemme de marcher, mais c'était dû à sa maladie.»

Outre sa culpabilité, Susana Rodrigues porte ses maux au quotidien. Elle peine à se déplacer et a

des faiblesses dans les bras. «Regardez d'ailleurs cette photo. Je me suis brûlée au deuxième degré en lâchant la bouilloire pour le thé», raconte-t-elle en montrant une image de sa cuisse brûlée. Difficile également pour elle de se retrouver en chaise roulante pour ses déplacements. «Le regard des autres est parfois lourd.» Susana Rodrigues a aussi vu s'éloigner plusieurs de ses «amies». «Elles n'aimaient pas boire un café avec moi dans un lieu public alors que je suis en fauteuil», souligne-t-elle sur un ton fataliste. En ajoutant qu'au moins, elle n'a ainsi gardé que de véritables amitiés. «Cela a fait un tri naturel.»

Le poids du regard

Sa chaise électrique a empêché la famille de partir en vacances pendant plusieurs années. «Nous n'avions pas de voiture adaptée pour nous transporter tous les six, en plus de la chaise», explique Simao Rodrigues. Le train s'est avéré un vrai parcours du combattant pour la famille valaiso-portugaise. Le papa raconte par exemple l'épopée dans la gare de Domodossola où il n'existait aucun moyen de transporter la chaise dans le train. «C'était vraiment déprimant. On était censé partir un peu pour nous détendre et on a été bloqués pendant

une demi-journée dans la gare.» Même galère avec les CFF en Suisse. A chaque déplacement, les Rodrigues doivent prévenir la gare au moins vingt-quatre heures à l'avance pour qu'une personne soit prévue pour transporter Susana Rodrigues sur sa chaise roulante dans le wagon. «Cela ne laisse plus beaucoup de place à l'improvisation et gâche passablement le plaisir de partir», regrette Susana Rodrigues.

Dans ses moments de tristesse, la trentenaire s'accroche à ses

AVENIR

«Comment je serai dans dix ans? J'espère juste que ce ne sera pas pire qu'aujourd'hui.»

enfants. «Je dois me battre pour eux.» Elle écrit aussi des poèmes, fait de la peinture et réalise des tableaux avec du crochet. «Cela me permet aussi d'exercer mes doigts. C'est une sorte de physiothérapie.» Car Susana Rodrigues le sait. Sa maladie est dégénérative. Ses membres vont ainsi être touchés

d'avantage au fil des années. «Mais en faisant des exercices, je retarde les effets de la maladie.»

Le reiki lui est aussi d'un grand secours pour ses douleurs ressenties en permanence. Susana Rodrigues en a appris les techniques et l'applique sur ses proches et elle-même. «J'en fais presque tous les jours», confie-t-elle.

Une lutte permanente

La maman ne veut rien lâcher. Ni l'espoir ni son combat. C'est sa raison de vivre, aime-t-elle à répéter au fil de la conversation. Depuis cinq ans, elle ne cesse de s'informer sur cette maladie et a créé un réseau de personnes qui en sont également atteintes. «Cela fait du bien de savoir qu'on n'est pas seul à vivre cela. On doit se battre ensemble pour inciter les médecins à continuer les recherches et à se mettre d'accord sur les traitements.» Car Susana Rodrigues ne le cache pas: elle a parfois de la peine à savoir ce qui serait bon pour sa fille et pour elle. «Certains médecins me conseillent par exemple d'opérer, d'autres prétendent exactement le contraire. Je n'arrive pas à m'y retrouver.»

En attendant, la trentenaire avance un jour après l'autre. Sans s'empêcher de penser à demain. «Je ne sais pas comment je serai dans dix ans. J'espère juste que je ne serai pas pire qu'aujourd'hui», souligne-t-elle en regardant son mari. «Moi je suis certain qu'ils vont trouver quelque chose pour guérir cette maladie, et tu verras, tu marcheras sans problème comme Catiliana et ce sera la belle vie», conclut Simao Rodrigues, l'optimiste de la famille. ◉

«J'ai eu envie de créer un groupe de parole pour les personnes atteintes du même mal, car cela fait du bien de savoir qu'on n'est pas seul à vivre cela.»

RENCONTRE DE PERSONNES CONCERNÉES SAMEDI À SION

◉ A l'initiative de Susana Rodrigues, la première rencontre du groupe de parole suisse de personnes atteintes de la maladie de Charcot-Marie-Tooth

aura lieu ce samedi 7 mars à l'Hôtel Ibis à Sion dès 10 heures. A cette occasion, Susana Rodrigues présentera son livre de poèmes édité par l'Association de

la Suisse romande et italienne contre les myopathies (ASRIM). Le Dr Didier Genoud, médecin neurologue à l'hôpital de Sion, sera également présent.

◉ Une personne sur 2500 est touchée par cette maladie, soit 3200 en Suisse, et 130 en Valais.

◉ CSA

Les associations saluent une avancée

Maladies rares La reconnaissance des maladies rares s'améliore, s'est réjoui hier Christina Fasser, coprésidente de l'association faitière Proraris. A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, elle est revenue sur la rencontre la semaine passée entre la Confédération et les cantons à ce sujet, regrettant toutefois que son association n'en ait pas été informée. «Nous espérons que nous serons invités à la prochaine rencontre, mais nous sommes malgré tout contents qu'on donne enfin plus de poids à ces maladies rares et que les cantons soient impliqués», a-t-elle déclaré. **ATS**

Maladies rares: les HUG ouvrent une ligne d'aide

Le numéro 0848 314 317 vient compléter le site Internet des hôpitaux de Genève et Lausanne

A la veille de la Journée internationale des maladies rares, ce 1^{er} mars, les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et le Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) ont lancé un service d'assistance téléphonique spécialement dédié à ces affections. Il s'agit d'une première en Suisse. Elle rejoindra bientôt un réseau européen. Le 0848 314 372 est ouvert tous les matins de 9 h à midi. Les appels sont facturés au tarif local. Il vient compléter le site Internet www.info-maladies-rares.ch ouvert il y a un an.

En Suisse, 500 000 personnes sont susceptibles de contracter une maladie rare, soit l'une des quelque 7000 affections peu répandues qui laissent souvent le corps médical impuissant (*notre édition d'hier*).

«Dans les maladies rares plus encore que dans les autres, la création d'un réseau est prometteuse d'un accompagnement au plus proche des besoins des patients, note la doctoresse Loredana D'Amato Sizonenko, des HUG. A défaut de pouvoir vraiment traiter leurs maladies.»

Le site Internet et l'assistance téléphonique serviront également à mieux évaluer la demande de la population dans ce domaine. Plusieurs autres sites, notamment www.orphanet.ch et www.prorarais.ch, offrent déjà plus d'information que le site officiel. **J-F.M./T.H.M.**

Médecine

8000 maladies rares

A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, qui se tient ce samedi 28 février, le Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) et les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) lancent une nouvelle version du site Internet consacré à ces pathologies. Actuellement, 8000 maladies rares sont recensées. Elles affectent près de 500 000 patients en Suisse, dont 86 000 en Suisse romande. Problème: ces pathologies, qui touchent moins d'une personne sur 2000, restent peu étudiées et mal connues des médecins. Résultat: «Certains patients doivent attendre plusieurs années avant de

connaître ne serait-ce que le nom de leur maladie. Et les démarches pour y parvenir s'apparentent souvent à une véritable odyssée: ils consultent des dizaines de médecins, reçoivent de faux diagnostics et parfois des traitements inappropriés», confie Anne-Françoise Auberson, coprésidente de l'association ProRaris. Le nouveau portail des HUG et du CHUV devrait permettre un meilleur accès à l'information, autant pour les médecins que pour les patients. Et ainsi diminuer l'errance diagnostique. **BE.B.**

Pour en savoir plus:

<http://www.info-maladies-rares.ch>
Helpline: 0848 314 372.



En Suisse, la Journée des maladies rares a eu lieu à Lausanne en 2012. Fribourg accueille aujourd'hui la 5e édition. O.MEYLAN

Trouver de l'aide quand on a une maladie rare

Une nouvelle version du portail romand spécialisé est mise en ligne aujourd'hui à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares

Les CHUV et les HUG perfectionnent leur portail romand dédié aux maladies rares, créé en 2013. Une version étoffée du site est lancée aujourd'hui à l'occasion de la 5e Journée internationale des maladies rares en Suisse, qui se déroule à Fribourg.

Sachant que le manque d'information sur le sujet touche autant les patients que leurs proches, les professionnels de la santé, les scientifiques et les autorités administratives et politiques, le portail romand vise à mettre en réseau toutes les informations et les ressources pour chaque maladie.

En plus de la liste des coordonnées des consultations spécialisées de Suisse romande, les internautes y trouveront désormais des fiches d'informations détaillées sur les maladies et, surtout, les soutiens à disposition dans leur région: associations, groupes de paroles, AI, services sociaux, soins à domicile, aide administrative... Le site donne aussi accès aux informations du répertoire mondial des maladies rares Orphanet, alimenté quotidiennement par 40 pays.

A ce jour, 8000 pathologies rares ont été recensées, dont 80% sont d'origine génétique. On estime que 86 000 personnes en Suisse romande sont touchées, mais beaucoup de victimes sont diagnostiquées tardivement, ou pas du tout.

La helpline mise en service l'an dernier a déjà enregistré 135 demandes. «Ces questions nous ont permis d'identifier les besoins des malades et de leurs proches pour améliorer le site, explique Alessandra Strom, biologiste au Centre des maladies moléculaires du CHUV, qui gère

le portail avec une conseillère en génétique des HUG. Beaucoup de gens cherchent des informations validées sur les maladies. Ils demandent aussi souvent à entrer en contact avec d'autres personnes touchées par la même problématique et veulent connaître les aides à leur disposition. Qui peut garder les enfants, par exemple, ou ce que prennent en charge les assurances.»

Autre interrogation fréquente: la possibilité d'un suivi médical

«Les gens qui appellent la helpline veulent souvent entrer en contact avec d'autres personnes touchées par la même problématique, et aussi connaître les aides à leur disposition»

Alessandra Strom (CHUV)

Coresponsable du portail romand des maladies rares

multidisciplinaire. «Souvent, ces maladies touchent plusieurs organes et les médecins concernés ne sont pas forcément en contact, explique Alessandra Strom. Il existe, pour certaines d'entre elles, un réseau de professionnels qui assurent une prise en charge de façon globale.»

Marie Nicollier

Portail romand des maladies rares:

www.infomaladiesrares.ch.

Hotline: 0848 314 372, du lundi au jeudi de 9 h à 12 h et de 14 h à 16 h (tarif local). Voir aussi

www.prorarais.ch et

www.orphanet.ch.

BROYE/FRIBOURG _____

Maladies rares

Ce samedi 28 février, de 9 h 30 à 17 h, se déroulera la 5^e journée internationale dédiée aux maladies rares à l'Université de Fribourg (auditoire Joseph Deiss). Témoignages, dialogues, rencontres seront au programme de cette manifestation qui doit mettre en lumière le concept que la Confédération entend mettre en œuvre en la matière qui tend à intégrer les patients au processus. L'un des points fort de la journée sera la présence d'Oliver Peters, vice-directeur de l'OFSP, qui répondra en direct aux questions des patients.

Des maladies rares enfin reconnues

SANTÉ. En Suisse, quelque 500 000 personnes sont concernées par l'une des 7 000 maladies rares répertoriées. Pro Raris - Alliance maladies rares Suisse a donc tout lieu de se réjouir de l'adoption, en octobre dernier, d'un concept national par le Conseil fédéral. Ce sera dès lors le thème central de la 5^e Journée internationale des maladies rares en Suisse, samedi à l'Université de Fribourg (ouverte au public).

Dans son communiqué, Pro Raris explique qu'une maladie rare est une affection qui touche moins d'une personne sur 2 000 et nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. D'origine génétique dans 80% des cas, ces pathologies sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu.

Défi énorme

Le défi est énorme, car il s'agit d'apporter des solutions efficaces aux problèmes

posés aux patients. Pro Raris détaille les buts de ce futur plan national: soins de qualité tout au long de l'évolution de la maladie, remboursement des frais médicaux, mise à disposition de ressources pour soutenir et guider les patients dans leurs démarches quotidiennes. Si Pro Raris se réjouit de voir, avec ce concept national, la problématique reconnue, elle s'inquiète du fait que «ni moyens ni soutiens n'aient été prévus».

Mais ce concept national constitue une «occasion rare» à exploiter. Pro Raris appelle à la collaboration de l'ensemble des acteurs: Confédération, professionnels de la santé, scientifiques, politiques, assureurs, mais aussi enseignants, employeurs et médias. Sans oublier les associations et les malades orphelins de représentation. **JnG**

Fribourg, Université, boulevard de Pérolles 90, samedi 28 février, de 9 h 30 à 17 h.
www.prorarais.ch

Toxicomanes de la nourriture

MALADIE RARE • En raison d'une anomalie génétique, les individus atteints du syndrome de Prader-Willi ne se sentent jamais rassasiés. Jusqu'à devenir obèses s'ils ne sont pas pris en charge.

FRANCESCA SACCO

Beaucoup de gens pensent qu'ils ont de la peine à s'arrêter de manger. Mais pour les personnes qui souffrent du syndrome de Prader-Willi (SPW), se retenir est tout simplement impossible. Cette maladie se traduit en effet par un appétit incontrôlable. Elles éprouvent une faim irrépressible et insatiable qui les pousse à manger jusqu'à en devenir obèses. Ce n'est pas une question de manque de volonté, ni un problème psychique: depuis 1956, on sait, grâce aux médecins suisses Andrea Prader et Heinrich Willi, qu'il s'agit d'une maladie rare d'origine génétique. Une anomalie au niveau du chromosome 15 empêche ces personnes de ressentir le sentiment de satiété. Il n'existe aucun traitement. La solution actuelle consiste à aménager des lieux de vie spécialisés sans aucun accès à la nourriture.

Un enfant chaque année

«On a toujours faim, tout le temps. C'est la maladie qui veut ça», explique Jérôme, 25 ans. Depuis deux ans, il habite à la Cité du Genévrier de la Fondation Eben-Hezer, à Saint-Légier. Ici, dans le petit pavillon qui l'accueille, toutes les réserves alimentaires sont mises sous clé. Rien de comestible ne doit traîner. L'éducateur qui ne finit pas son assiette a pour consigne de jeter les restes dans les toilettes. Même le compost est aussitôt débarrassé. Et dans le jardin, on se dépêche de récolter les fruits avant maturité pour éviter le maraudage. Il n'y a pas de sorties non accompagnées, sauf rare exception. Normalement, si l'un des résidents part seul, un avis de disparition est immédiatement lancé.

«Il est inutile de vouloir leur apprendre à gérer leur alimentation: ils ne peuvent physiquement pas se maîtriser. Cela ne servirait qu'à les mettre en situation d'échec. A contrario, mettre sous clé la nourriture leur permet de retrouver du calme, car ils ne sont plus tentés d'ouvrir les armoires», affirme Marcel Bossert, responsable d'un autre pavillon spécialisé à Olten, au sein de la Fondation Arkadis.



«Leur maladie a ceci de pénible qu'ils sont conscients d'avoir un handicap»

MARCEL BOSSERT

A Saint-Légier comme à Olten, l'expérience a montré que ces problèmes diminuaient si l'on servait aux résidents de petites collations tout au long de la journée. Soit un fruit ou un yoghourt allégé toutes les quatre-vingts

minutes. Cette structure offre huit places en internat. La Cité du Genévrier en propose trois, en plus de deux places en centre de jour. A l'échelon national, on ne compterait guère plus d'une vingtaine de lits. C'est peu en regard du nombre de personnes touchées par cette maladie: entre 300 et 400 dans l'ensemble du pays, selon Marcel Bossert. Au niveau romand, elles seraient entre 30 et 80. «Chaque année en Suisse romande, un enfant naîtrait avec ce syndrome», précise Lucien Panchaud, responsable du secteur socio-éducatif et membre du conseil de direction de la Cité du Genévrier.

Toutes les 80 minutes

La maladie serait due à une transformation fortuite du chromosome 15, peu avant ou pendant la conception. Cet accident génétique spontané touche indifféremment filles et garçons, sans distinction de race. A la naissance, on note une faiblesse musculaire qui empêche le bébé de téter et rend l'alimentation par sonde nécessaire. Dès 18 mois apparaît une faim inapaisable et, généralement, un léger retard mental. Un test génétique permet de poser le diagnostic. «L'incapacité à ressentir la satiété induit un comportement vis-à-vis de la nourriture qui ressemble à celui de la dépendance toxico-maniaque», déclare Lucien Panchaud. Des accès de colère et des actes de violence peuvent survenir, lorsque la frustration alimentaire devient trop difficile à gérer. Interrogé, Jérôme reconnaît avoir renversé un frigo et volé de la nourriture. A Olten, Marcel Bossert désigne les murs étonnamment dégarnis de la maison: «Nous avons progressivement limité la décoration, pour limiter les problèmes de violence.»



«On a toujours faim, tout le temps, c'est la maladie qui veut ça», dit Jérôme, 25 ans. VINCENT MURITH

minutes environ. Une à deux heures: voilà le laps de temps qu'ils sont capables de tenir jusqu'à la prochaine «dose», en quelque sorte. «Leur maladie a ceci de pénible qu'ils sont conscients d'avoir un handicap. Il faut souvent de longues années de travail sur eux-mêmes pour qu'ils arrivent à accepter la situation», observe Marcel Bossert.

«Jérôme a pleuré d'émotion lorsque nous lui avons annoncé que nous allions ouvrir une unité réservée aux gens comme lui», se souvient Lucien Panchaud. Un autre côté fâcheux du syndrome est qu'il s'accompagne d'un ralentissement du métabolisme – les malades doivent donc manger deux fois moins qu'un individu normal pour ne pas grossir.

«Notre challenge consiste à faire en sorte qu'il y ait moins dans leur assiette tout en leur donnant l'impression qu'il y a beaucoup», résume Lucien Panchaud. Grâce à cette virtuosité et discipline diététique, Jérôme pèse aujourd'hui 110 kg pour 1,90 m, alors qu'il en faisait 127 à son arrivée à Saint-Légier il y a deux ans. I

UN ESPOIR DE TRAITEMENT

Si le syndrome de Prader-Willi ne connaît aucun traitement médicamenteux, il intéresse l'industrie pharmaceutique. Une meilleure compréhension de cette maladie pourrait en effet contribuer à éclaircir les mécanismes de l'obésité d'une manière générale. Les recherches les plus avancées portent sur l'ocytocine, appelée «hormone du plaisir» en raison de son apparente implication dans la jouissance sexuelle. En 2011, une étude publiée dans le journal des maladies rares Orphanet suggérait que cette hormone pourrait également contribuer au sentiment de satiété. Une étude est en cours au Centre de référence du syndrome de Prader-Willi de l'Hôpital universitaire de Toulouse. Les auteurs se disent «sûrs de tenir un véritable espoir de traitement». FS

Journée internationale samedi à Fribourg

Le Syndrome de Prader Willi est l'une des 7000 maladies rares répertoriées dans le monde. Celles-ci feront l'objet d'une journée de réflexion et d'échange le 28 février à l'Université de Fribourg. Organisée par Pro Raris, la 5^e Journée internationale des maladies rares en Suisse donnera largement la parole aux patients – une dizaine d'associations seront présentes – dans l'optique d'un partage de connaissances. Oliver Peters, vice-directeur de l'Office fédéral de la santé (OFS), présentera

l'ensemble de mesures contre les maladies rares accepté par le Conseil fédéral en octobre 2014. Des centres de références pour maladies rares seront créés en Suisse. Ils s'appuieront sur les centres spécialisés existants. Les cantons devront mettre en place des organes de coordination qui aideront les patients et leurs proches en cas de problèmes juridiques et administratifs.

Une maladie est considérée comme rare si elle touche moins d'une personne sur 2000. Pour

la plupart, ces maladies sont d'origine génétique, mais leurs causes peuvent également être infectieuses ou auto-immunes. La recherche pharmaceutique progresse assez lentement. Le public-cible est trop peu nombreux pour offrir de bonnes perspectives de rentabilité commerciale. Les rares traitements disponibles sont extrêmement coûteux. Neuf des dix médicaments les plus chers (200 000 dollars en moyenne pour un an) sont destinés à traiter des maladies rares. FS

«J'ai pensé mourir parfois»

Témoignage Alors que le 28 février marquera la Journée mondiale des maladies rares, la cheffe d'entreprise Babette Keller raconte pour la première fois son combat contre le mal qui l'a mise au supplice: l'algie vasculaire de la face.

Geneviève Comby

genevieve.comby@lematindimanche.ch

Dans le coin du séjour traversé par un soleil d'hiver bas et franc, une silhouette insolite. Une bombonne d'oxygène, enveloppée dans une housse de lin pour la discrétion. «C'est quand même plus joli comme ça», glisse Babette Keller. Mais la coquette de la femme d'affaires s'arrête là. Des bouteilles de dix litres comme celle-là, il y en a quatre dans sa maison des hauts de Bienne, dont une à côté de son lit. Car cet oxygène lui a sauvé la vie, en quelque sorte.

«J'ai pensé mourir parfois», confesse celle qu'on a plutôt l'habitude de voir bouillonnante de projets, partageant son enthousiasme dans les médias. La fondatrice et directrice de l'entreprise Keller Trading, spécialisée dans les microfibrilles destinées à l'industrie horlogère, s'est pourtant débattue ces dernières années avec un mal rare, insidieux et terriblement douloureux: l'algie vasculaire de la face. Un nom barbare pour une maladie méconnue, également appelée céphalée suicidaire...

Des nuits de calvaire

Pour la première fois, elle raconte l'envers du décor, les nuits de calvaire, les quatre longues années avant de voir enfin le bout du tunnel: «Personne ne devrait avoir à souffrir autant. Si mon histoire peut aider d'autres gens, ça aura valu la peine d'en parler.» D'une voix douce mais déterminée, elle rembobine. Tout a commencé en septembre 2009 avec un simple rhume, puis une grippe qui traîne. «Les douleurs sont apparues la nuit, d'abord sous la forme d'une sensation inhabituelle, comme un coup de froid qui partait de la narine et remontait vers l'œil. Et puis, ça s'est mis à irriter tout le côté gauche du visage, de la mâchoire jusqu'au sommet du crâne.»

On lui diagnostique une sinusite aiguë, elle avale sagement ses antibiotiques, mais les choses empirent. Les crises reviennent, surtout la nuit et la harcèlent pendant dix à vingt minutes. «En trois mois, c'est devenu insupportable. La montée dure quelques minutes, à ce moment-là vous ne supportez plus le bruit, vous vous isolez et vous vous accrochez parce que vous savez ce qui vous attend.» Rien à voir avec des migraines, affirme Babette Keller, qui se revoit se fermer comme un bloc de souffrance, impuissante, tétanisée. «J'avais envie de m'arracher les dents.» Elle demande d'ailleurs à son dentiste de lui en enlever une, saine pourtant. «J'étais persuadée que ça venait de là.»

Ophthalmologue, ORL... Babette Keller écume les cabinets médicaux pour trouver la cause de ce mal sournois qui la met régulièrement au supplice. On lui parle alors d'algie vasculaire de la face. Elle se renseigne. «Certains comparent le niveau de douleur à

celui des contractions que l'on ressent lors de l'accouchement. Je confirme et j'ai mis au monde quatre enfants par voies naturelles. Quand ça m'arrive, je me recroqueville, je me balance. Et puis ça disparaît d'un coup, et là je me mets à pleurer, je suis vidée.»

Mettre un nom sur l'enfer qu'elle traverse de plus en plus souvent ne la libère pas pour autant. Elle consulte un neurologue, se fait suivre par un homéopathe et même par un rebouteux valaisan à qui elle rendra visite deux fois par semaine durant plusieurs mois. Elle se fait prescrire de la cortisone, puis un médicament pour le cœur utilisé dans les cas d'algie vasculaire de la face, mais aussi de puissants analgésiques et une quarantaine de variantes de granulés homéopathiques, entre autres... La Jurassienne fait même passer sa maison au crible pour détecter d'éventuelles ondes géobiologiques ou électromagnétiques néfastes.

Les idées noires

Rien n'y fait, ou alors provisoirement. Aux périodes de répit succèdent des crises encore plus violentes. Elle prend des notes, tente de comprendre le mécanisme qui la torture invariablement. A force, elle se rend compte que les attaques surviennent presque toujours à la même heure, une heure du matin, plus fort en hiver et à l'automne, elle identifie certains facteurs aggravants: l'alcool, le stress, la fatigue, les émotions, mais aussi les moments de relâchement, au début des vacances par exemple, ou encore les voyages en avion. Son job suppose de prendre les airs régulièrement, elle refuse de lâcher sa responsabilité de cheffe d'entreprise. En apparence, sa vie n'a pas changé. «J'ai bien sûr le privilège d'être un patron, je peux m'accorder du repos si j'en ai besoin, je sais que ce n'est pas le cas de tout le monde.» Pour autant, elle ne lève pas le pied et continue à présider activement à la destinée de sa société. «Simon, j'aurais fait quoi? Je serais restée sur mon canapé en pyjama toute la journée! Si je pense aux crises, je me mets à pleurer. La journée, je suis debout, je vis, je rencontre des gens, je réalise des choses. Je me suis toujours dit que j'allais trouver une solution, qu'il y avait une solution. Je vois ça comme une bataille, une bataille que la douleur ne pouvait pas gagner.»

Dans sa tête, les douleurs infernales cohabitent avec les idées noires. Les crises durent désormais entre vingt et cinquante minutes, de trois à cinq fois par nuit, toutes les nuits. «J'en suis arrivée à avoir peur de l'obscurité, comme les enfants. Je vivais avec l'angoisse, l'idée de la mort présente au quotidien, la crainte que mon corps ne tienne pas. J'ai rédigé mon testament, réglé la succession de l'entreprise.»

Environ une personne sur 500 ou sur 1000, selon les estimations, serait atteinte d'algie vasculaire de la face. «Souffrir d'une maladie rare est très déstabilisant», constate aujourd'hui Babette Keller, qui a pourtant été très entourée par son mari et ses enfants. Comment en parler, comment faire comprendre aux autres ce qui vous arrive quand



Babette Keller dans sa maison des hauts de Bienne où elle dispose en permanence de quatre bouteilles d'oxygène pour soulager ses crises. Yvain Genevay

«vous rigolez et la minute d'après vous pleurez»? En surfant sur Internet, elle découvre un groupe de malades réunis sur Facebook. Enfin, elle échange avec des gens qui vivent le même calvaire, mais l'expérience se révélera à double tranchant. «Voir tous ces témoignages de personnes qui n'en peuvent plus, qui parlent de suicide, ça me tirait vers le bas et je me suis retirée.» Mais c'est tout de même là qu'elle va trouver le soulagement, grâce à un

Belge dont elle fait la connaissance. S'inspirant de son expérience à lui, elle change le dosage de son médicament contre l'hypertension. C'est désormais cinq fois par jour, toutes les 4 heures et demie, y compris dans la nuit, mais peu importe. Mieux, elle découvre l'oxygène gazeux, capable de stopper ses crises lorsqu'elles surviennent malgré tout. «Ça m'arrive encore d'être réveillée au milieu de la nuit. C'est toujours comme si je recevais un

coup de marteau dans la figure, avant que l'oxygène ne fasse effet. Je sais que c'est une béquille, je ne suis pas guérie. Mais ma situation n'a rien à voir avec ce que je vivais il y a seize mois. Je vais bien, je gère, je sais que je peux arrêter la crise quand elle arrive.» ● **La 5e Journée internationale des maladies rares aura lieu le samedi 28 février à l'Université de Fribourg.**

Tous les renseignements sur www.proraris.ch



Avis de l'expert

Dr Sylvie Chauvet
Algologue, responsable de la consultation migraines et céphalées à l'Hôpital de la Tour, à Genève

«Les causes de la maladie ne sont pas complètement élucidées»

Que sait-on de l'algie vasculaire de la face?

Elle fait partie des céphalées dites primitives, par opposition aux céphalées secondaires, découlant par exemple d'une sinusite ou d'une méningite. Dans la classification internationale des céphalées, l'algie vasculaire entre dans la catégorie des céphalées trigéminales autonomes. On constate un dysfonctionnement du système nerveux central, en lien avec le nerf trijumeau (nerf crânien responsable des sensations de la face) et des vaisseaux qui l'entourent. Les causes de la maladie, toutefois, ne sont pas complètement élucidées.

Mais on sait qu'elle est extrêmement douloureuse...

Oui. La douleur n'a rien à voir avec une migraine, qui peut déjà être très éprouvante. On la compare à celle ressentie lors de coliques néphrétiques ou d'un accouchement. Certains patients me disent qu'à ce moment-là, ils voudraient se jeter par la fenêtre.

Est-elle si difficile à diagnostiquer?

Elle est surtout rare et mal connue. La majorité des médecins n'ont jamais vu de cas d'algie vasculaire de la face. Et la plupart du temps le patient se présente chez eux en dehors des crises. Le diagnostic, cependant, est établi sur le profil évolutif des crises et les signes qui accompagnent la douleur. Les crises durent de quelques minutes à trois heures, elles surviennent de manière récurrente, tous les jours à la même heure ou plusieurs fois par jour, sur une période de quelques jours à quelques semaines, une fois par an ou tous les deux ans, sans que l'on comprenne vraiment pourquoi. Par ailleurs, les crises sont associées à au moins l'un des symptômes suivants: rougeur ou larmoiement de l'œil, congestion ou écoulement nasal, œdème de la paupière, sudation du front ou du visage, rougeur du visage, sensation d'oreille bouchée, resserrement de la pupille ou paupière tombante.

Les malades ont-ils un profil spécifique?

On observe que les hommes sont davantage touchés que les femmes et que l'âge des personnes concernées se situe plutôt entre 20 et 40 ans. Il s'agit souvent de fumeurs, bien qu'on ne sache pas quel est le lien avec le tabac. Les cas familiaux sont plus rares que pour la migraine.

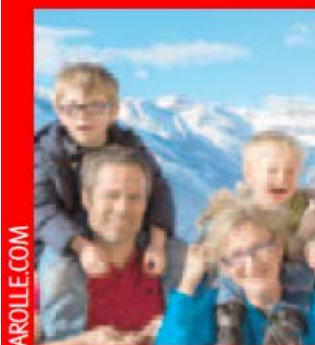
Quels sont les traitements?

Pour soulager les crises, les injections sous-cutanées de sumatriptan, un antalgique spécifique aux migraines, sont efficaces. De l'oxygène à inhaler l'est aussi. Cette alternative est notamment utile pour les patients cardiaques chez qui le sumatriptan est contre-indiqué. Les injections sont, par ailleurs, limitées à deux par 24 heures, or il arrive que les gens souffrent de trois, voire de quatre crises durant ce laps de temps. Il existe également des traitements pour espacer les crises, dont la posologie va être adaptée au patient. Parmi ces médicaments, le vérapamil, utilisé en cardiologie mais dont l'effet est avéré dans les maux de tête chroniques. On ne sait pas comment il agit, mais il agit. Il faut avouer que l'on tâtonne encore dans ce domaine. Il est également possible de recourir à des infiltrations de corticoïdes auprès du nerf grand occipital ou à l'implantation intracérébrale de neurostimulateurs, mais cette intervention est réservée aux formes chroniques et rebelles de la maladie.

«Quand ça m'arrive, je me recroqueville, je me balance. Et puis ça disparaît d'un coup, et là je me mets à pleurer, je suis vidée.»

Babette Keller

JEUDI 19 FÉVRIER 2015 **LE NOUVELLISTE**



AROLLE.COM

SANTÉ **Les maladies rares**

Les parents du petit Zoltan, à Haute-Nendaz, racontent leur parcours du combattant. Leur fils est atteint d'une maladie rare. **PAGE 18**

6000 à 8000

maladies rares sont actuellement répertoriées. Elles concernent plusieurs dizaines de milliers de personnes. Dans 80% des cas, l'origine est génétique.



MALADIES RARES Dans son parcours du combattant face à la pathologie de son fils, la famille de Zoltan a trouvé du réconfort auprès d'autres familles concernées.

Union et partage font la force

LYSIANE FELLAY

«Le médecin nous a dit que nous avions plus de chance de gagner au loto que d'avoir un enfant atteint de cette maladie», raconte Agi Mezösi, la maman de Zoltan. Agé de 5 ans, ce petit garçon souffre du syndrome d'Alfi, une maladie rare. Hypotonique dès sa naissance, son faible tonus musculaire a freiné son développement. «Il a notamment marché tard et a dû tout apprendre comme se tenir assis ou lever les bras», raconte sa maman. Aujourd'hui, il a beaucoup progressé et va à l'école comme les autres enfants de son âge. Son intégration à Haute-Nendaz s'est très bien passée. «Nous avons informé les autres parents d'élèves de l'état de santé de Zoltan. Par contre, nous n'avons pas parlé avec les enfants», note-t-elle. Agi Mezösi et son mari François Panchard se félicitent de voir que les autres enfants n'ont pas vraiment remarqué sa différence ou presque... «En fait, ils le trouvent plus sympa que les autres. Il est apprécié de ses camarades et est invité à tous les anniversaires», raconte-t-elle tout sourire. Les yeux pétillants, Zoltan confirme qu'il ira fêter l'anniversaire d'une copine le lendemain. «Aujourd'hui, nous sommes optimistes et nous essayons d'avoir la vie la plus normale possible avec Zoltan et son petit frère Bazil», note avec philosophie le papa, François Panchard. Pourtant, le parcours n'a pas été évident pour la famille. Ces deux indépendants – lui concepteur multimédia et elle créatrice de bijoux – ont dû faire de nombreux sacrifices pour s'occuper de Zoltan.

Le diagnostic

Le couple apprend assez rapidement que son enfant pourrait avoir un souci de santé. C'est lors d'une visite à la famille d'Agi en Hongrie qu'un pédiatre découvre une anomalie. «Zoltan avait 3 mois et il avait la toux. J'étais inquiète et j'ai voulu consulter un médecin. Il ne s'est pas beaucoup intéressé à sa toux. Il l'a examiné et nous a rapidement dit qu'il était trop «mou» et que ce n'était pas normal. Il nous a conseillé d'aller voir un neuropédiatre» raconte-t-elle. Elle et son mari ne veulent pas trop y croire. «On était révoltés. On pensait qu'il cherchait vraiment la petite bête», avoue François Panchard. Puis s'ensuit un long chemin avant que le diagnostic ne tombe. En Suisse, les médecins ne réagissent pas aussi rapidement que le souhaiterait le couple. Ils font des allers-retours entre la Suisse et la Hongrie pour trouver des réponses. Finalement, un test génétique réalisé en Suisse leur livrera le ver-



François Panchard, sa femme Agi Mezösi et leurs deux enfants, Zoltan et son petit frère Bazil profitent du soleil sur la terrasse de leur chalet à Haute-Nendaz. AROLLE.COM

dict. Il s'agit du syndrome d'Alfi. «A ce moment-là, quand ça nous est tombé dessus, nous nous sommes sentis vraiment seuls au monde», raconte-t-il. Quelque temps plus tard, il lit un article du «Nouveliste» parlant de la Journée internationale des maladies rares – journée qui a lieu le 28 février cette année (voir encadré). Il s'y rend avec la ferme intention de rencontrer l'actuelle vice-présidente de Pro Raris, Alliance maladies rares Suisse, Christine de Kalbermatten. Cette Sédunoise a connu un parcours similaire avec

«Rencontrer d'autres familles concernées par une maladie rare nous a permis de nous sentir moins seuls au monde.»

FRANÇOIS PANCHARD PAPA DE ZOLTAN

sa fille atteinte d'une maladie rare. Elle s'est investie dans cette association qui s'engage notamment

pour obtenir un accès équitable aux prestations de soins de santé pour les malades. «Il y a tout de suite eu une connivence entre nous. Christine m'a donné des conseils et des infos sur les démarches à faire ou les aides que nous aurions pu avoir», note François Panchard. Elle les a fait profiter de son expérience et de son réseau.

L'entraide

Le papa a aussi pu rencontrer d'autres familles touchées par une maladie rare lors de cette journée. «C'est très important pour nous. Nous nous sommes vraiment sentis moins seuls. Nous avons même rencontré trois familles dont un enfant souffrait du même syndrome que Zoltan. Il y en a même une qui se trouve aussi en Valais», continue-t-il. Le partage d'expérience s'est poursuivi lors de soirées de rencontres organisées régulièrement par l'association Pro Raris en Valais. «J'ai moi aussi souhaité parler de notre expérience à d'autres familles nouvellement touchées. Au début, j'aurais rêvé de pouvoir rencontrer une famille dont l'enfant avait la même maladie», explique le papa. Sans aucun doute, le partage les a aidés à parcourir une partie du chemin. Et sur cette voie, le couple a décidé d'avoir un deuxième enfant. La grossesse a été stressante avec la crainte d'un nouveau souci de santé. Finalement, il n'en est rien. Bazil a aujourd'hui 19 mois. Il est en parfaite santé et affiche une belle complicité avec son grand frère Zoltan sur les hauteurs de Haute-Nendaz. ○

PROJET PILOTE VALAISAN VERS UN MEILLEUR ACCOMPAGNEMENT DES FAMILLES

«Souvent les parents se disent qu'ils vont y arriver, qu'ils vont s'en sortir par eux-mêmes. Ils s'épuisent et passent à côté de beaucoup de choses. Ils ne savent pas toujours quels sont leurs droits et de quelles aides ils pourraient bénéficier», explique Christine de Kalbermatten, vice-présidente de l'association Pro Raris. Elle a vécu elle-même un parcours du combattant pour sa fille. Après avoir dû franchir de nombreuses étapes sans soutien, elle souhaite faire profiter de son expérience les familles également touchées par une maladie rare. Sa formation en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et leur famille lui donne l'élan pour monter avec Pro Raris un projet pilote en Valais. Il va démarrer tout

prochainement et s'adresse aux familles nouvellement concernées. Pour les aider, l'association souhaite d'abord informer et sensibiliser les professionnels qui s'occupent du patient ainsi que ses proches sur la maladie rare, sur l'existence du projet pilote et sur les ressources à disposition. Des formations continues seront proposées dans ce but. L'objectif est aussi de mettre l'accent sur l'accompagnement dans les différents secteurs, y compris le domaine social. Il s'agit de donner les bonnes informations et de diriger les familles au bon endroit. «C'est un vrai casse-tête. Tout le monde ne sait pas à quoi prétendre. Certaines familles ne pensent pas à adresser une demande à l'assurance invalidité ou elles pensent à le faire

trop tard. Cela peut les pénaliser.» L'association va également aider les familles concernées à mettre en réseau les différents professionnels qui travaillent avec le patient. «Avec l'accord de la famille, nous pourrions faciliter la communication entre les acteurs impliqués (santé, paramédical, école...)» Elle précise qu'il ne s'agit pas de se substituer aux professionnels, mais bien de faire circuler l'information afin de faciliter la prise en charge du patient. La grande force du projet pilote est de s'appuyer sur l'expérience personnelle de la maladie rare. A cela s'ajoutent les compétences professionnelles des personnes qui le mettent en place. A l'issue du projet, les mesures prévues dans le concept national prendront le relais. ○ LF

28 FÉVRIER JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES

La 5e édition de la journée aura une saveur toute particulière puisqu'elle intervient quelques mois après l'adoption par le Conseil fédéral du concept national maladies rares. La journée est organisée à l'Université de Pélrolles II à Fribourg, le 28 février. «Ce concept représente un très grand défi. Tout reste à faire», souligne Christine de Kalbermatten, vice-présidente de l'association Pro Raris. Cette stratégie nationale vise notamment à assurer un suivi médical de qualité dans toute la Suisse pour les patients touchés. 19 mesures concrètes ont été proposées. Le but est de simplifier la vie du malade en facilitant l'accès à des traitements de qualité ou en le guidant dans les tâches administratives, par exemple. La journée débutera par un point sur l'avancement de ce concept national. Puis, des patients prendront la parole pour témoigner. «Ils expliqueront leurs attentes face aux mesures prévues. Ils diront concrètement ce qu'ils veulent que ça change dans leur quotidien», note Christine de Kalbermatten. L'après-midi sera notamment consacré à l'importance de la coordination des services. Le projet pilote valaisan sera présenté. Il met en avant la nécessité de former, d'informer, d'accompagner et de coordonner (voir encadré). Enfin, sachez qu'une maladie rare touche moins d'une personne sur 2000. Il existe plus de 7000 pathologies rares répertoriées. ○



Lundi 23 février, l'émission «Entrée en EMS: home sweet home» sera diffusée sur Canal 9 à 18 h 30, 19 h 30, etc., puis à 20 h samedi et dimanche soir suivants.

POUR ALLER LOIN...



Vous souhaitez avoir plus d'infos, cliquez...

L'association Pro Raris, Alliance maladies rares peut apporter son soutien aux familles concernées
www.prorarais.ch
 E-mail: projetfac@prorarais.ch



Caisses maladie

Une malade a le choix entre maigrir et payer son traitement

Une assurance demande à une patiente atteinte d'une maladie rare de perdre du poids pour rembourser son médicament

Lucie Monnat Zurich

Le message est des plus clairs. Si cette patiente atteinte de la maladie de Pompe, une maladie rare musculaire, ne perd pas six kilos dans les neuf prochains mois, la caisse maladie Concordia n'assurera pas le remboursement de son traitement dans son intégralité.

Le *Tages-Anzeiger*, qui a relaté mardi l'affaire, a eu accès à la correspondance entre la patiente et l'assurance-maladie. Le calcul de Concordia est simple: un traitement au Myozyme, le médicament prescrit pour la maladie de Pompe, coûte très cher, entre 300 000 et 500 000 francs par an. La posologie dépend, entre autres, du poids du patient. La malade en conflit avec Concordia pèse actuellement 84 kilos. Si elle ne se met pas au régime, l'assu-



«Il n'est pas normal qu'un traitement soit remboursé par une caisse et pas par une autre»

Jean-François Steiert
Vice-président de la Fédération suisse des patients

rance paiera le traitement d'une posologie pour 78 kilos et le reste sera à sa charge. Cela représente environ 35 000 francs par an.

La patiente a déjà perdu 6 kilos en vingt mois à la demande de Concordia et ce, alors qu'elle se déplace en chaise roulante et est incapable de pratiquer un sport. L'assurance estime cependant qu'il ne s'agit que «d'un pas dans



«Les patients sont souvent trop malades pour engager une bataille juridique»

Esther Neiditsch
Secrétaire générale de l'Alliance pour les maladies rares ProRaris

la bonne direction», selon les documents consultés par le quotidien zurichois. Le neurologue de la malade, soignée à l'Hôpital de l'île de Berne, déconseille toutefois ce nouveau régime. Les grosses pertes de poids sont fortement déconseillées chez les malades de Pompe, car leur pathologie entraîne déjà une perte de masse musculaire.

Malgré les protestations des médecins traitants de l'Alémanique, Concordia maintient sa position. Pour des raisons de confidentialité, elle refuse de commenter l'affaire mais précise qu'elle ne demande pas de perte de poids importante et que celle-ci doit se faire uniquement sous la supervision du personnel soignant.

La pointe de l'iceberg

Le cas n'est pas isolé. Le quotidien évoque une autre affaire concernant l'hôpital bernois, où la CPT refuse de prendre en charge le traitement au Myozyme d'un patient. Pour Esther Neiditsch, secrétaire générale de l'Alliance pour les maladies rares ProRaris, les exemples cités dans l'article ne représentent que la pointe de l'iceberg. «Les patients sont souvent trop malades pour engager une bataille juridique», déplore-t-elle.

Le Myozyme, bien qu'il figure sur la liste des médicaments pris en charge par les assurances-maladie par l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), est soumis à des restrictions en raison de son coût. «Et certains assureurs en profitent, s'insurge Esther Neiditsch. Ils essaient de ne pas rembourser ces traitements, même

s'ils sont sur la liste de l'OFSP. Et je ne parle même pas de ceux qui ne figurent pas sur cette liste. Là, ça devient très difficile.»

Lorsqu'un médicament ne figure pas sur cette liste, son remboursement est au bon vouloir de l'assureur. Vice-président de la Fédération suisse des patients, le conseiller national Jean-François Steiert (PS/FR) a déposé une motion pour que les frais ne reviennent plus au patient. «Il n'est pas normal qu'un traitement soit remboursé par la CSS ou Curabilis et ne le soit pas chez Groupe Mutuel ou la KPT», estime l'élu. La motion a été acceptée et doit faire l'objet d'un rapport du Conseil fédéral.

La cause des patients atteints de maladies rares avance peu à peu sous la Coupole. En 2011, un arrêt du Tribunal fédéral (TF) concernant aussi le Myozyme avait créé l'émotion: le TF avait donné raison à Publisana, qui avait refusé de rembourser le traitement d'une mourante. Le TF avait estimé que le rapport entre les coûts et les bienfaits n'était pas «raisonnable». Depuis, le Myozyme a été ajouté à la liste de l'OFSP et l'affaire a fait l'objet de nombreuses questions et postulats de la part des parlementaires.

**Caisse maladie
Maigrir ou payer son
traitement, le choix
imposé à une malade**

Le médicament prescrit pour la maladie de Pompe, une pathologie musculaire rare, coûte très cher: entre 300 000 et 500 000 francs par an. La posologie dépend notamment du poids du malade. Or la caisse Concordia demande à une patiente de perdre du poids si elle veut se faire rembourser la totalité du médicament. **Page 5**

Caisses maladie

Une malade a le choix entre maigrir ou payer son traitement

Une assurance demande à une patiente atteinte d'une maladie rare de perdre du poids pour rembourser son médicament

Lucie Monnat Zurich

Le message est des plus clairs. Si cette patiente atteinte de la maladie de Pompe, une maladie rare musculaire, ne perd pas six kilos dans les neuf prochains mois, la caisse maladie Concordia n'assurera pas le remboursement de son traitement dans son intégralité.

Le *Tages-Anzeiger*, qui a relaté mardi l'affaire, a eu accès à la correspondance entre la patiente et l'assurance-maladie. Le calcul de Concordia est simple: un traitement au Myozyme, le médicament prescrit pour la maladie de Pompe, coûte très cher, entre 300 000 et 500 000 francs par an. La posologie dépend, entre autres, du poids du patient. La malade en conflit avec Concordia pèse actuellement 84 kilos. Si elle ne se met pas au régime, l'assu-



«Il n'est pas normal qu'un traitement soit remboursé par une caisse et pas par une autre»

Jean-François Steiert
Vice-président de la Fédération suisse des patients



«Les patients sont souvent trop malades pour engager une bataille juridique»

Esther Neiditsch
Secrétaire générale de l'Alliance pour les maladies rares ProRaris

rance paiera le traitement d'une posologie pour 78 kilos et le reste sera à sa charge. Cela représente environ 35 000 francs par an.

La patiente a déjà perdu 6 kilos en vingt mois à la demande de Concordia et ce, alors qu'elle se déplace en chaise roulante et est incapable de pratiquer un sport. L'assurance estime cependant qu'il ne s'agit que «d'un pas dans la bonne direction», selon les do-

cuments consultés par le quotidien zurichois. Le neurologue de la malade, soignée à l'Hôpital de l'île de Berne, déconseille toutefois ce nouveau régime. Les grosses pertes de poids sont fortement déconseillées chez les malades de Pompe, car leur pathologie entraîne déjà une perte de masse musculaire.

Malgré les protestations des médecins traitants de l'Allemani-

que, Concordia maintient sa position. Pour des raisons de confidentialité, elle refuse de commenter l'affaire mais précise qu'elle ne demande pas de perte de poids importante et que celle-ci doit se faire uniquement sous la supervision du personnel soignant.

La pointe de l'iceberg

Le cas n'est pas isolé. Le quotidien évoque une autre affaire concernant l'hôpital bernois, où la CPT refuse de prendre en charge le traitement au Myozyme d'un patient. Pour Esther Neiditsch, secrétaire générale de l'Alliance pour les maladies rares ProRaris, les exemples cités dans l'article ne représentent que la pointe de l'iceberg. «Les patients sont souvent trop malades pour engager une bataille juridique», déplore-t-elle.

Le Myozyme, bien qu'il figure sur la liste des médicaments pris en charge par les assurances-maladie par l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), est soumis à des restrictions en raison de son coût. «Et certains assureurs en profitent, s'insurge Esther Neiditsch. Ils essaient de ne pas rembourser ces traitements, même s'ils sont sur la liste de l'OFSP. Et je

ne parle même pas de ceux qui ne figurent pas sur cette liste. Là, ça devient très difficile.»

Lorsqu'un médicament ne figure pas sur cette liste, son remboursement est au bon vouloir de l'assureur. Vice-président de la Fédération suisse des patients, le conseiller national Jean-François Steiert (PS/FR) a déposé une motion pour que les frais ne reviennent plus au patient. «Il n'est pas normal qu'un traitement soit remboursé par la CSS ou Curabilis et ne le soit pas chez Groupe Mutuel ou la KPT», estime l'élu. La motion a été acceptée et doit faire l'objet d'un rapport du Conseil fédéral.

La cause des patients atteints de maladies rares avance peu à peu sous la Coupole. En 2011, un arrêt du Tribunal fédéral (TF) concernant aussi le Myozyme avait créé l'émotion: le TF avait donné raison à Publisana, qui avait refusé de rembourser le traitement d'une mourante. Le TF avait estimé que le rapport entre les coûts et les bienfaits n'était pas «raisonnable». Depuis, le Myozyme a été ajouté à la liste de l'OFSP et l'affaire a fait l'objet de nombreuses questions et postulats de la part des parlementaires.



DARRIN VANSELOW

COMBAT ProRaris soutient les patients atteints de maladie rare, comme Robin qui adore jouer au train avec sa maman, Florence Mayor. L'association revendique une meilleure coordination entre l'AI et les assurances maladie pour soulager les familles.

«On ne se projette pas dans l'avenir. Ça fait trop mal»

Vécu. Robin, petit Vaudois de 4 ans, est atteint d'une maladie rare. Il ne sera jamais un enfant comme les autres. Sa mère raconte leur quotidien, les hauts, les bas et les espoirs.

SABINE PIROLT

Un soleil. C'est le premier mot qui vient à l'esprit quand on pousse la porte de l'appartement de la famille Mayor, au Mont-sur-Lausanne, et que l'on découvre Robin, 4 ans, yeux bleus et cheveux blonds. Le garçonnet est vif et souriant. Il babille et tient absolument à présenter Suzanne, une enseignante spécialisée du Service éducatif itinérant du canton de Vaud. Il peine à prononcer le prénom de celle qui vient jouer avec lui, une fois par semaine, depuis 2011. Décontractée, sa mère, Florence Mayor, vient à son secours. Elle est aussi souriante que son garçonnet. Pourtant la vie ne l'a pas épargnée. Son fils unique est atteint de macrocéphalie-malformation capillaire. Cette

maladie rare (*lire l'encadré ci-contre*) a pour caractéristiques une croissance excessive de la tête et de certaines parties du corps ainsi que des malformations aux niveaux cutané, vasculaire, neurologique et des membres. «Apparemment, ni mon mari ni moi ne sommes porteurs de la maladie. Ce sont des cellules qui ont dégénéré durant la grossesse. C'est la faute à pas de chance.»

SOINS MULTIPLES

Robin a une tête plus volumineuse que les autres bambins de son âge. Il a également un côté du corps plus développé que l'autre, ce qui pose des problèmes pour le chausser et l'habiller. «Il lui faut des souliers orthopédiques. L'AI ne rembourse que deux paires par an», explique Florence Mayor. Ses deux jambes ont

également une différence de 2 à 3 centimètres de hauteur. «De sa maladie découlent encore d'autres problèmes, par exemple un manque de tonus au niveau des muscles. Il a dû faire de l'ergothérapie dès sa naissance et n'a marché qu'à 20 mois. Il n'arrive pas à sauter d'un mur et ne tient pas sur un vélo. Il a également beaucoup de peine à parler. Il ne dit trois mots de suite que depuis quelques mois. Il doit également faire un scanner abdominal tous les six mois, car il a plus de risques de développer des tumeurs aux intestins. Il souffre également d'une grande faiblesse pulmonaire et atterrit souvent à l'hôpital pour une bronchiolite. Retourner à l'hôpital me fiche les boules. Je dois gérer mes vieux démons.»

A la naissance de leur bébé, en septembre 2010, Florence et Patrick Mayor

ne se doutent pas que leur vie va basculer. Agée de 33 ans, la jeune Vaudoise mène une grossesse parfaite jusqu'au sixième mois, suivie par son gynécologue. Mais à la 27^e semaine, elle ressent les premières contractions et est hospitalisée d'urgence au CHUV. Elle reste alitée près d'un mois et demi, avant d'accoucher à 33 semaines. «Avant la naissance, personne n'avait vu que mon bébé avait une tête plus grande que la moyenne.» A peine son premier cri poussé, Robin doit être intubé. «Il est né le matin, mais je ne lui ai pas rendu visite avant 21 heures. J'avais peur de le voir.»

Pour le jeune couple, c'est le choc. «Le monde s'écroule. Dans l'urgence et la peur, nous n'arrivons pas à partager nos sentiments. Nous faisons ce que le personnel médical nous disait de faire. Nous étions en mode survie et n'arrivons pas à réfléchir.» Le nouveau-né restera huit semaines au CHUV. «On nous a dit qu'un truc n'allait pas, que c'était génétique.»

GRUPE FACEBOOK

Le diagnostic tombe lorsque Robin a 3 mois. La généticienne qui les reçoit leur parle de 150 cas dans le monde. «Elle nous a dit: «N'allez pas sur l'internet, mais je sais que vous n'écoutez pas mon conseil.» Et effectivement, nous ne l'avons pas écoutée. La chance de notre vie c'est que le site sur la macrocéphalie-malformation capillaire venait d'être créé en novembre, aux Etats-Unis. Nous avons pu en savoir davantage que ce que les médecins nous disaient sur la maladie et avons pu communiquer avec d'autres parents. Il y a également un groupe sur Facebook. En 2011 nous étions 40 personnes. Aujourd'hui nous sommes 300.» La spécialiste en génétique avertit les Mayor: ils doivent s'attendre à ce que Robin ne marche pas tout de suite. Ou pas du tout. A l'annonce du diagnostic, Florence se sent perdue. «J'ai été directement chez la psy et lui ai dit que je ne savais pas quoi faire de ces paroles. Par la suite, on s'habitue et on prend ce qu'on nous donne.»

Florence Mayor, qui travaille alors dans l'hôtellerie à 80% – elle a fait l'Ecole hôtelière de Lausanne –, doit laisser tomber son poste. Sa vie quotidienne est

ponctuée de rendez-vous chez les spécialistes – ophtalmologue, dermatologue, orthopédiste – et par trois ou quatre séances de thérapie par semaine. A 10 mois, Robin est opéré. «A force de me documenter sur sa maladie, j'ai insisté pour qu'il fasse une IRM.» Les médecins constatent alors que le périmètre crânien du bambin augmente de 1 à 1,5 centimètre par mois. «Il avait aussi une hydrocéphalie. Le chirurgien a misé sur une nouvelle technique d'opération et lui a évité la pose d'un drain à vie.» Tout se passe bien et l'existence de la petite famille reprend son cours.

A 18 mois, Robin se met debout, mais, à cause du poids de son crâne, tombe tout le temps. «Lorsqu'il a commencé à marcher, durant une année, il avait des bleus sur toute la tête et il s'est même cassé une jambe.

Il n'arrivait pas à courir, s'emmêlait les jambes.» En avril 2012, Florence reprend le travail à 40%, comme secrétaire. Son mari est physicien à l'EPFL. Robin, lui, commence la garderie en novembre 2011. «Ça nous a changé la vie. Plus les jours passent, plus nous voyons qu'il arrive à faire les choses comme les autres. Il n'est exclu de rien.» Et les regards dans la rue? «Je les sens moins. Les gens ne demandent rien. Mais on aimerait leur dire: «Posez des questions, on répond

30
MILLIONS
DE PERSONNES
SONT TOUCHÉES
PAR UNE
MALADIE RARE
EN EUROPE.

volontiers.» Il m'est arrivé qu'une personne s'approche de moi et me dise d'un air entendu: «Hydrocéphalie...» et me raconte sa vie.»

L'avenir? Florence Mayor et son mari n'ont pas envie de se projeter. «Les parents disent souvent: on ne sait jamais ce qui arrivera à son enfant. Nous, nous savons que ce sera difficile. Robin ne sera jamais comme les autres. Et ça, c'est dur. J'aimerais qu'il soit autonome et je n'ai pas envie qu'il soit malheureux.» Un petit frère ou une petite sœur? «Tout le monde me pose la question. Nous ressentons la même pression que les autres parents.» Mais, même si la jeune mère sait qu'il n'y aurait quasiment pas de risque qu'un second souffre des mêmes problèmes, elle n'a pas l'énergie. Une année après sa naissance, l'AI a reconnu l'hydrocéphalie de Robin, mais pas sa macrocéphalie-malformation capillaire, qui ne figure pas dans sa liste. «Pour les maladies qui en découlent, c'est l'assurance qui prend les traitements en charge. Il faut faire des demandes pour chaque problème, c'est compliqué. Centraliser la prise en charge, c'est un des chevaux de bataille de ProRaris.» Membre d'un groupe de mères dont l'enfant est atteint de maladie rare, Florence Mayor reprend espoir lorsqu'elle voit à quel point certaines, aguerries par dix ans d'expérience, sont épanouies. «Elles me disent: «Toi aussi tu vas y arriver!» C'est ce que j'espère.» ■

7000
MALADIES RARES
ONT ÉTÉ
RÉPERTORIÉES.

UNE JOURNÉE INTERNATIONALE POUR COMPRENDRE

Selon ProRaris, fondée en 2010 et qui a pour mission de regrouper les associations suisses de maladies rares, ces dernières touchent 30 millions de personnes dans l'Union européenne, soit 6,5% de la population. Une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d'une personne sur 2000. Plus de 7000 maladies ont été répertoriées. Dans 80% des cas, elles ont une origine génétique. La plupart se déclarent tôt dans la vie d'un enfant, mais d'autres surgissent plus tard, à l'âge adulte.

Même si les maladies sont différentes, individus et familles ressentent un même sentiment de désarroi face à l'errance

diagnostique, administrative, mais également face à l'absence d'informations et de recherches scientifiques. Les personnes atteintes déplorent l'insuffisance de traitements et de prises en charge ainsi que l'isolement psychosocial.

Samedi 28 février aura lieu la 5^e Journée internationale des maladies rares à l'Université de Fribourg, Péroilles II, auditorium Joseph Deiss, de 9 h 30 à 17 h, ouverte à tous. Au programme, témoignages de patients, présentation du projet pilote valaisan et table ronde (avec la présence de médecins) sur les différentes facettes des essais cliniques. ■ SP

44 Agenda 2015

Januar/Janvier

- 9.–10. 4. Kongress für Arzneimittelinformation: Der Apotheker als Wissensmanager – mehr Sicherheit für Arzt und Patient, Köln, Deutschland (www.adka-arznei.info)
- 23.–25. 23. NZW onkologisch-pharmazeutischer Fachkongress, Hamburg (www.nzw.de)

FPH-anerkannte Veranstaltungen
Manifestations reconnues par la FPH

 Foederatio
 Pharmaceutica
 Helvetiae **FPH**

Seit 1.1. 2014 ist der Veranstaltungskalender nur noch online unter fph.pharmaSuisse.org → FPH Kurse verfügbar. Sie können ihn auch direkt von der pharmaSuisse Homepage (www.pharmaSuisse.org) via «Agenda FPH» erreichen.

Mittels der praktischen Suchfunktion können Sie Ihre Veranstaltungen nach Ort, Datum, Veranstalter, Kompetenzkreis, Lerntyp und Sprache auswählen. Wir wünschen Ihnen weiterhin viele gute Lernerlebnisse bei der FPH Fortbildung.

Depuis le 1^{er} janvier 2014, le calendrier des manifestations est uniquement disponible en ligne sur fph.pharmaSuisse.org → Cours FPH. Vous pouvez aussi y accéder directement depuis le site www.pharmaSuisse.org, en cliquant sur le bouton «Agenda FPH».

La fonction de recherche vous permet de sélectionner facilement votre manifestation en fonction du lieu, de la date, de l'organisateur, du domaine de compétences, du type de formation et de la langue.

Nous vous souhaitons à l'avenir de suivre des cours enrichissants dans le cadre de la formation continue FPH.

Mitteilungen

Communications

BE: Neues Mitglied

Um die Mitgliedschaft beim Apothekerverband des Kantons Bern bewirbt sich:

Frau Friederike Heininger,
 Amavita Apotheke Shoppyland,
 Industriestrasse 10, 3321 Schönbühl

Allfällige Einsprachen sind innert drei Wochen an die Geschäftsstelle des Apothekerverbandes des Kantons Bern, Münzgraben 6, 3000 Bern 7, zu richten.

pharmaSuisse: Neue Mitglieder
pharmaSuisse: nouveaux membres

Um die Mitgliedschaft bei pharmaSuisse, dem Schweizerischen Apothekerverband, bewerben sich:

Ont posé leur candidature à pharmaSuisse, la Société Suisse des Pharmaciens:

Apotheker/Pharmaciens

Payot Valérie Jacqueline,
 1400 Yverdon-les-Bains VD
 Tamò Federico, 6500 Bellinzona TI
 Stojanovic Jovana, 8003 Zürich ZH

Stud. pharm./Etudiants pharm.

Jermine Mégane, 1027 Lonay VD
 Vorobiev Vassily, 1224 Chêne-Bougeries GE
 Thanei Madlaina, 4104 Oberwil BL
 Flückiger Lee, 5013 Niedergösgen SO
 Amgarten Beatrice, 5425 Schneisingen AG
 Vogel Tatiana, 3008 Bern BE
 Rudi Eléna, FR-01170 Chevry

Einsprachen gemäss Reglement Art. 5 Ziff. 5.2 sind innert 10 Tagen schriftlich mit Begründung an pharmaSuisse, Schweizerischer Apothekerverband, Stationsstrasse 12, 3097 Liebefeld zu richten.

Selon l'art. 5 chiffre 5.2 du règlement, les oppositions éventuelles doivent être motivées et adressées par écrit, dans les 10 jours, à pharmaSuisse, la Société Suisse des Pharmaciens, Stationsstrasse 12, 3097 Liebefeld.

pharmaSuisse unterstützt ProRaris

Zahlreiche positive Rückmeldungen der letzten Jahre haben pharmaSuisse ermutigt, die sonst für Weihnachtskarten eingesetzten finanziellen Mittel erneut an eine gemeinnützige Organisation zu spenden. Dieses Jahr unterstützt pharmaSuisse «ProRaris, die Allianz seltener Krankheiten Schweiz» mit einem namhaften Betrag. Unter anderem haben sie sich folgende Ziele gesetzt:

- Schaffung eines starken Bindeglieds zwischen allen Patientenorganisationen und den isolierten Kranken;
- Information über seltene Krankheiten, um ihre Anerkennung bei den Behörden und in der Öffentlichkeit zu bewirken;
- Anerkennung der Kranken als gleichwertige Partner im Gesundheitssystem und Mitsprache der Betroffenen bei politischen Entscheidungen.

«ProRaris» organisiert am 28. Februar 2015 den Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz. Weitere Informationen: www.prorararis.ch.

Der Vorstand, die Geschäftsleitung und alle Mitarbeitenden von pharma-

Suisse wünschen den Mitgliedern und Partnern auf diesem Weg schöne Feiertage und alles Gute fürs 2015.

PRORARIS

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

pharmaSuisse soutient ProRaris

Les nombreuses réactions positives reçues ces dernières années ont incité pharmaSuisse à verser une fois de plus le montant habituellement dévolu aux cartes de vœux à une organisation à but non lucratif. Cette année, pharmaSuisse soutient «ProRaris – Alliance Maladies rares» qui poursuit les objectifs suivants:

- Créer un collectif fort en offrant aux associations de malades et aux malades isolés l'opportunité de se regrouper;
- Faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public;
- Faire du malade un acteur du système de santé et participer activement à l'élaboration des politiques le concernant.

«ProRaris» organise le 28 février 2015 la Journée des maladies rares en Suisse. Plus d'informations sur www.prorararis.ch.

Le comité, la direction et tous les collaborateurs de pharmaSuisse profitent de ce message pour souhaiter à ses membres et partenaires de joyeuses fêtes de fin d'année et une excellente année 2015.

PRORARIS



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

Internet

Trouver de l'aide quand on a une maladie rare

Romandie Une nouvelle version du portail romand spécialisé est mise en ligne ce samedi à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares.



En Suisse, la Journée internationale des maladies rares a eu lieu à Lausanne en 2012. Fribourg accueille samedi la 5e édition de la manifestation.

Image: ODILE MEYLAN-A

**Par Marie
Nicollier**

Les CHUV et les HUG perfectionnent leur portail romand dédié aux maladies rares, créé en 2013. Une version étoffée du site est lancée ce samedi à l'occasion de la 5e Journée internationale des maladies rares en Suisse, qui se déroule à Fribourg.

Sachant que le manque d'information sur le sujet touche autant les patients que leurs proches, les professionnels de la santé, les scientifiques et les autorités administratives et politiques, le portail romand vise à mettre en réseau toutes les informations et les ressources pour chaque maladie.

Infos et soutiens

En plus de la liste des coordonnées des consultations spécialisées de Suisse romande, les internautes y trouveront désormais des fiches d'informations détaillées sur les maladies et, surtout, les soutiens à disposition dans leur région: associations, groupes de paroles, AI, services sociaux, soins à domicile, aide administrative... Le site donne aussi accès aux informations du répertoire mondial des maladies rares Orphanet, alimenté quotidiennement par 40 pays.

A ce jour, 8000 pathologies rares ont été recensées, dont 80% sont d'origine génétique. On estime que 86 000 personnes en Suisse romande sont touchées, mais beaucoup de victimes sont diagnostiquées tardivement, ou pas du tout.

«Les gens qui appellent la helpline veulent souvent entrer en contact avec d'autres personnes touchées par la même problématique, et aussi connaître les aides à leur disposition»

La helpline mise en service l'an dernier a déjà enregistré 135 demandes. «Ces questions nous ont permis d'identifier les besoins des malades et de leurs proches pour améliorer le site, explique Alessandra Strom, biologiste au Centre des maladies moléculaires du CHUV, qui gère le portail avec une conseillère en génétique des HUG. Beaucoup de gens cherchent des informations validées sur les maladies. Ils demandent aussi souvent à entrer en contact avec d'autres personnes touchées par la même problématique et veulent connaître les aides à leur disposition. Qui peut garder les enfants, par exemple, ou ce que prennent en charge les assurances.»

Autre interrogation fréquente: la possibilité d'un suivi médical multidisciplinaire. «Souvent, ces maladies touchent plusieurs organes et les médecins concernés ne sont pas forcément en contact, explique Alessandra Strom. Il existe, pour certaines d'entre elles, un réseau de professionnels qui assurent une prise en charge de façon globale.» (24 heures)



28 février 2015

Journée des malades



Photo: Keystone

Sommaruga: "Chacun doit trouver sa propre voie pour faire face"

Lorsqu'une maladie grave est diagnostiquée, "il est essentiel de pouvoir se confier, d'avoir une personne proche avec laquelle on peut partager ses craintes et ses soucis", a déclaré samedi la présidente de la Confédération. Simonetta Sommaruga s'exprimait à l'occasion de la Journée des malades.

"C'est une situation que nous avons tous déjà vécue, directement ou dans notre entourage : la vie se déroule normalement lorsque, brusquement, une maladie grave est diagnostiquée chez un père, une conjointe, un ami, un proche. En quelques instants, tout change. L'avenir devient menaçant et incertain, la vie bascule", a résumé Mme Sommaruga dans son allocution télévisée et radiophonique.

"Comment réagissons-nous quand les choses, tout à coup, ne sont plus comme avant? Quand l'anxiété et l'impuissance remplacent la joie de vivre? Quand on est ébranlé dans ses fondements? Il n'y a pas de recette miracle et chacun doit trouver sa propre voie pour faire face à ces situations", estime la conseillère fédérale.

Trouver des réponses

Outre le besoin de pouvoir se confier, la socialiste souligne l'importance d'avoir "quelqu'un qui nous aide à gérer la situation, à trouver des réponses à des questions nouvelles et peu habituelles". Ces situations sont aussi difficiles pour l'entourage. Pour la famille, d'abord, mais aussi pour les amis et les proches, poursuit-elle.

S'occuper d'un malade est une charge qui peut être lourde, qui peut conduire à s'oublier, à ne pas suffisamment prendre soin de soi-même. "Je souhaite donc que nous pensions aussi, en cette journée, à l'entourage des malades", a dit la présidente de la Confédération.



28 février 2015

Pour une personne en bonne santé, il n'est pas toujours facile de savoir comment s'adresser à un malade. Selon Mme Sommaruga, aborder directement des situations difficiles n'est peut-être pas aisé, mais c'est sûrement la meilleure chose à faire. La 76e édition de la Journée des malades était placée sous le slogan "Diagnostic difficile: entre choc et soulagement".

Depuis 1939

La "Journée des malades" est une association d'utilité publique fondée en 1939. En font partie des organisations de patients, les ligues de santé, des associations professionnelles, la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS) ainsi que d'autres organismes actifs dans ce domaine.

Samedi se déroulait aussi la Journée internationale des maladies rares. A cette occasion, l'Université de Fribourg accueillait une manifestation marquée notamment par des exposés, des témoignages et une table ronde.

<https://www.bluewin.ch/fr/infos/suisse/2015/2/28/journee-des-malades--il-est-essentiel-de-pouvoir-s.html>

La reconnaissance des maladies rares s'améliore

JOURNÉE DÉDIÉE — A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, la co-présidente de Proraris Christina Fasser se félicite des progrès accomplis.

Mis à jour le 28.02.2015



Photo prise à l'occasion de la journée internationale des maladies rares 2014, à Berne.
Image: Flickr

A l'occasion de la journée internationale des maladies rares, elle revient sur la rencontre la semaine passée entre la Confédération et les cantons à ce sujet. Proraris n'en avait pas été informée.

«Nous espérons que nous serons invités à la prochaine rencontre, mais nous sommes malgré tout contents qu'on donne enfin plus de poids à ces maladies rares et que les cantons soient impliqués», a déclaré Christina Fasser.

Décidé en octobre, le concept du gouvernement vise à diagnostiquer chaque maladie plus rapidement, à garantir un traitement de qualité durant toute l'évolution de la maladie et à soutenir au mieux les patients et leurs proches.

Quels moyens?

Un point qui inquiète l'association. «L'Etat attend plus d'engagement de notre part, mais ne prévoit pas les moyens financiers pour nous le permettre. Nous restons une organisation bénévole, avec les limites que ça implique», a précisé la co-présidente de Proraris.

Le plan du gouvernement prévoit la création de centres de référence pour maladies ou groupes de maladies orphelines dans les cantons. Le but est de former des professionnels de la santé capables de transmettre leurs connaissances à d'autres spécialistes. Une mesure qui permettra de réduire le temps de diagnostic, espère Christina Fasser.

(ats/Newsnet)

Confédération et cantons planchent sur la prise en charge des maladies rares

› AWP

Berne (awp/ats) – La Suisse doit faciliter la prise en charge des personnes atteintes d'une maladie rare. La Confédération et les cantons ont discuté du concept adopté en octobre par le Conseil fédéral. Berne veut aussi améliorer plus généralement la situation des proches aidants.

Les maladies sont dites rares lorsqu'elles touchent au maximum cinq personnes sur 10'000. En Suisse, près de 580'000 personnes en souffrent. Le concept du gouvernement vise à diagnostiquer chaque maladie dans un délai utile, à garantir un traitement de qualité durant toute l'évolution de la maladie et à soutenir au mieux les patients et leurs proches, a rappelé vendredi l'Office fédéral de la santé publique dans un communiqué.

La Confédération et les cantons devront assumer des tâches importantes. Trois projets concernent particulièrement les cantons. Des centres de référence pour maladies ou groupes de maladies orphelines seront créés. Ils devront s'appuyer sur les centres spécialisés existants et former des professionnels de la santé capables de transmettre leurs connaissances à d'autres spécialistes.

Les cantons devront en outre mettre en place des organes de coordination qui aideront les patients et leurs proches en cas de problèmes juridiques et administratifs. La Confédération et les cantons se répartiront concrètement les tâches de mise en oeuvre et le financement lors d'une prochaine étape.

Début décembre, le gouvernement a par ailleurs approuvé un paquet de mesures pour améliorer les informations et garantir les décharges aux personnes s'occupant de proches malades. Il entend examiner les moyens d'une meilleure conciliation de l'activité professionnelle et des soins et un congé d'assistance, payé ou non.

Ces mesures devront être mises en oeuvre de concert avec les cantons et les communes. Elles ont été discutées dans le cadre du dialogue régulier sur la politique nationale de la santé.

ats/jh

8e Journée Internationale des maladies rares, le samedi 28 février 2015



On dénombre entre 6 000 et 8 000 maladies rares qui concernent 30 millions de personnes en Europe, 3 millions en France. Cette Journée internationale vise ainsi à sensibiliser le public et les politiques aux problématiques liées aux maladies rares.

Pour cette 8e édition, le thème « Vivre avec une maladie rare : ensemble jour après jour » met en lumière l'importance de faire valoir l'accès aux droits communs de tous les malades concernés : accès à l'innovation thérapeutique, aux soins, à l'emploi, à la vie sociale...

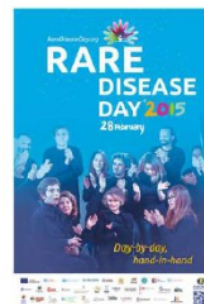
Initiée en 2008 et coordonnée par EURORDIS, l'Organisation européenne des associations de maladies rares, la Journée

Internationale des Maladies Rares a en 2014, mobilisé plus de 80 pays. Cette année encore, de nombreuses manifestations seront organisées partout dans le monde le 28 février prochain.

En 2015, des centaines d'associations de patients mettent en place des événements à travers le monde. En Europe, des initiatives ont d'ores et déjà été mises en place pour améliorer la qualité de vie de tous ceux qui sont atteints d'une maladie rare et leur entourage.

Le site RareDiseaseDay.org propose différentes façons de s'impliquer, permet de télécharger des outils communs et donne la parole aux malades à travers des photos et des vidéos. Ce site recense les événements locaux et nationaux pour que chacun se mobilise.

La vidéo officielle de la journée :



28 février 2015 : un rendez-vous décisif pour un problème de santé publique

La 5ème Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse, organisée par ProRaris, le samedi 28 février 2015 à l'Université de Fribourg, sera placée sous le haut patronage du Conseiller fédéral Alain Berset, Chef du département fédéral de l'Intérieur. Ce rendez-vous marquera une étape-clé suite à l'adoption du concept maladies rares et à la future mise en oeuvre de cette stratégie nationale.

Vuarrens, le 17 février 2015. Le Conseil fédéral a adopté, en octobre 2014, un concept national maladies rares. Pour toutes les associations de patients atteints de maladies rares et les patients orphelins d'associations, il s'agit sans conteste d'une décision capitale par les enjeux et les perspectives qu'elle ouvre enfin. La Journée du 28 février sera donc un événement-phare, consacré à cette étape déterminante. Il sera bien entendu question des conséquences mais aussi des besoins et des ressources nécessaires pour que le concept national puisse répondre efficacement aux attentes des patients. Les maladies rares concernent environ 500'000 personnes en Suisse, soit près de 6 à 8% de la population.

La tâche est aussi colossale que nécessaire

Le concept national constitue un premier succès qui découle en large partie de l'action commune des associations, de leur réunion, de leur volonté et de leur capacité de regroupement. ProRaris, l'Alliance Maladies Rares - Suisse, tient un rôle-clé dans le développement du concept : celui de comprendre et traduire les besoins et les attentes des patients, d'exposer dans sa réalité une problématique méconnue et complexe. Aujourd'hui les efforts doivent redoubler. La mise sur pied d'une stratégie nationale constitue un défi énorme : permettre que des solutions efficaces soient apportées aux personnes concernées. Plus que jamais, ProRaris doit resserrer les liens avec les associations, aider à la représentation des patients orphelins d'associations et travailler avec l'ensemble des acteurs : l'Office fédéral de la Santé publique (OFSP), les professionnels de la santé, les scientifiques, les politiques, les assureurs sociaux, les enseignants, les employeurs et les médias.

ProRaris a été créée pour jouer ce rôle. S'il faut se réjouir que la problématique ait été reconnue au niveau national, s'il faut se féliciter que l'OFSP travaille sur une réponse à apporter en collaboration avec l'Alliance Maladies Rares, il faut s'inquiéter en revanche que ni moyens, ni soutien n'aient été prévus à cet effet.

Journée Maladies Rares 2015

La 5ème édition sera donc une journée charnière. Témoignages, dialogues, rencontres : à la lumière du concept national, pour dire à toutes les personnes concernées par les maladies rares que l'implication est l'élément déterminant afin qu'aboutisse une stratégie développée en fonction d'eux et non pas malgré eux. Oliver Peters, vice-directeur de l'OFSP, répondra en direct aux questions des patients.

Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

Une maladie rare se définit comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2'000 et qui nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. Il existe plus de 7'000 pathologies rares répertoriées. D'origine génétique dans 80% des cas, les autres causes sont infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. La plupart se déclarent au plus jeune âge, alors que certaines se dissimulent pendant de longues années. Les maladies rares concernent environ 500'000 personnes en Suisse, soit près de 6 à 8% de la population.

Informations pratiques relatives à la journée maladies rares 2015

Date : Samedi 28 février 2015 de 9h30 à 17h00

Lieu : Université de Fribourg Pérolles II – Bâtiment 22 – Auditoire Joseph Deiss

Ouverture des portes à 9h30 Boulevard de Pérolles 90 – 1700 Fribourg

Maladies rares

Le samedi 28 février, de 09h30 à 17h00, l'Université de Fribourg accueillera la 5e Journée internationale des maladies rares en Suisse. Thème de cette année: vivre avec, jour après jour, main dans la main. Ou, dit autrement, comment replacer le patient au cœur des débats, et surtout comment mieux l'écouter. Seront présents des personnes touchées, leurs proches, une trentaine d'associations, des représentants politiques et des hauts fonctionnaires de la Confédération.
Ω www.proraris.ch

<http://www.notretemps.ch/news-breves/>

PRORARIS



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

Télévision



Emission « Reportage »

<http://www.latele.ch/reportage>

"La reconnaissance des maladies rares s'améliore en Suisse"

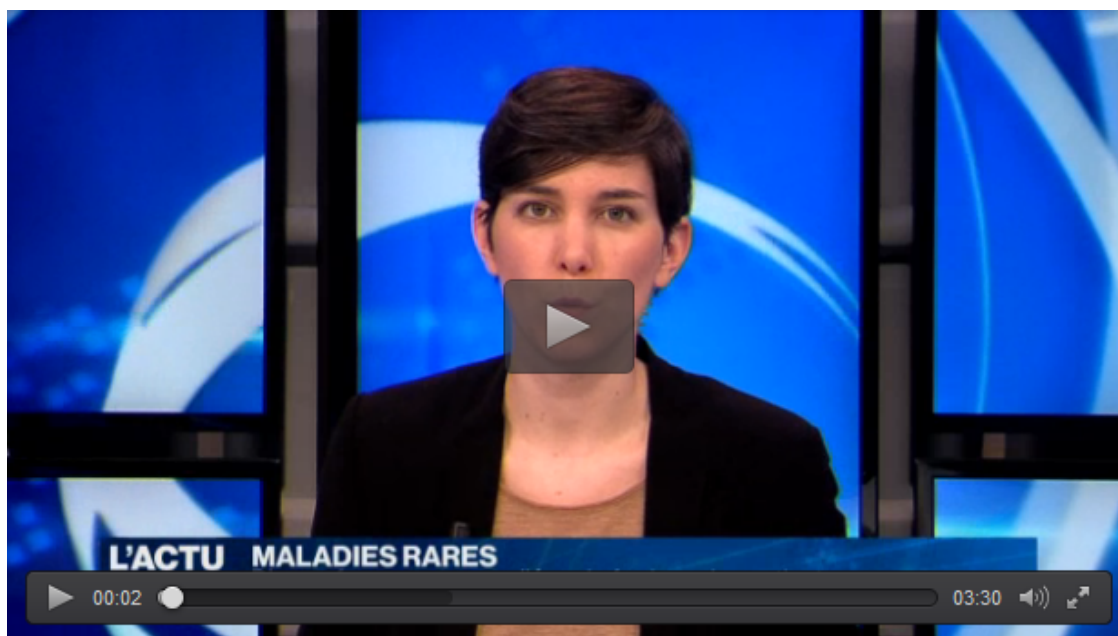


Fribourg a accueilli la 5e Journée internationale des maladies rares en Suisse Le 19h30 / 3 min. / Samedi à 19:30

Près de 600'000 personnes souffrent de maladies rares en Suisse. Le Conseil fédéral a prévu de mettre en place des centres de références nationaux pour améliorer la recherche et les traitements.

TJ - 19h30

<http://www.rts.ch/play/tv/le-19h30/video/fribourg-a-accueilli-la-5e-journee-internationale-des-maladies-rares-en-suisse?id=6579832>



PARTAGER LA VIDÉO

COMMANDER EN DVD

Maladies rares: une lueur d'espoir pour les patients

SANTÉ - 27/02/15

Un demi-million de personnes souffrent de maladies rares en Suisse. Des maladies dites « rares », car chacune d'elles ne concerne qu'un très petit nombre de patients. Ce qui pose des problèmes multiples de prise en charge, notamment pour le diagnostic et le traitement. Demain à Fribourg, se tient la 5e journée des maladies rares, avec pour la première fois, le sentiment d'une avancée: la mise en place d'un catalogue de 19 mesures prévues par la Confédération pour améliorer le sort des patients.

TJ -19h

<http://www.latele.ch/play?i=52115>

PRO RARIS



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

Radio



Les maladies rares à l'Université de Fribourg

27.02.2015

Anne-Françoise Auberson, co-présidente de ProRaris, évoque la journée internationale des maladies rares qui se déroulera samedi à l'Université de Fribourg. Image: proraris.ch

<http://www.radiofr.ch/fribourg/info/eclairages.html>

Où en est le concept national des maladies rares?



Les personnes souffrant d'une maladie rare sont les oubliés de la recherche médicale. [Daniel Coulmann - Fotolia]

Le samedi 28 février 2015 a lieu la 5e Journée internationale des maladies rares, organisée par ProRaris. Cet événement marque une évolution importante dans la reconnaissance des personnes atteintes d'une maladie orpheline.

L'occasion pour Henry Buxant de revenir sur le concept national des maladies rares adopté en octobre 2014 par le Conseil fédéral. Avec Anne-Françoise Auberson, co-présidente de ProRaris,

l'alliance des maladies rares, et Oliver Peters, directeur-adjoint de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP).



↓ télécharger

♥ ajouter à mes playlists

Sur le même sujet

▶ La Journée internationale des maladies rares

▶ Le concept national des maladies rares

Journée maladies rares, enfin du nouveau! - CQFD du 27.02.2015

Où en est le concept national des maladies rares? - 27.02.2015

ON EN PARLE



Journée maladies rares, enfin du nouveau !



Affiche de la 5e Journée internationale des maladies rares [DR]

500 000 personnes souffrent de maladies rares en Suisse, des maladies qui touchent moins d'une personne sur 2000 et demandent une prise en charge pluridisciplinaire et complexe. Ce samedi 28 février 2015, c'est la 5e journée des maladies rares qui se déroule à l'Université de Fribourg, et pour une fois, il y a quelques raisons d'espérer. Depuis quelques années, sous l'égide de Proraris, la voix des patients souffrant de maladies rares s'est faite entendre jusqu'à Berne et depuis le mois

d'octobre 2014, il existe un concept national, une feuille de route au niveau suisse pour permettre aux malades de bénéficier de soins médicaux de qualité et de les aider dans leurs démarches quotidiennes.

"On en parle" a détaillé ce plan national, "CQFD" a choisi de zoomer sur la famille des maladies rares pulmonaires, avec le Docteur Romain Lazor, médecin au service de pneumologie du CHUV.

Sur le même sujet

- ▶ Proraris
- ▶ 5e Journée des maladies rares en Suisse
- ▶ 5e Journée des maladies rares, site international
- ▶ Portail romand des maladies rares
- ▶ Portail suisse des maladies rares
- ▶ CI Maladies rares
- ▶ Organisation européenne des maladies rares
- ▶ Association suisse contre la sarcoidose
- ▶ Où en est le concept national des maladies rares? - On en parle du 27.02.2015

Emission CQFD

7'58

<http://www.rts.ch/la-1ere/programmes/cqfd/6539288-cqfd-27-02-2015.html?f=player/popup>

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

Seltene Krankheiten

Ein erster Erfolg

Anne-Françoise Auberson

Am 28. Februar hat der Verein ProRaris zum 5. Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten eingeladen. An dieser Tagung konnte, dank der Verabschiedung eines nationalen Konzepts Seltene Krankheiten Ende 2014, erstmals eine gute Nachricht überbracht werden. Ziel dieser Strategie ist ein zeitgemässes medizinisches Versorgungsangebot für die betroffenen Patienten.

Nach vier Auflagen, die die Notwendigkeit einer nationalen Strategie für die Seltenen Krankheiten aufzeigten, konnte in der zur Eröffnung des 5. Internationalen Tags der Seltenen Krankheiten an der Universität Freiburg verlesenen Botschaft endlich eine Entwicklung festgestellt werden. Die besagte Notwendigkeit wurde schliesslich vom Bundesrat anerkannt: Am 15. Oktober 2014 wurde ein nationales Konzept Seltene Krankheiten verabschiedet.

ProRaris, die Allianz der isolierten Kranken, darf sich zusammen mit allen ihren Mitgliedern darüber freuen. Dieser erste Erfolg ist zum grössten Teil dem

gemeinsamen Vorgehen und dem Willen und der Fähigkeit zum Zusammenschluss zu verdanken. Die Anerkennung durch den Bundesrat gilt sowohl der Problematik der Seltenen Krankheiten als auch der seit 2010 geleisteten Arbeit der Allianz der Seltenen Krankheiten Schweiz.

Eine nationale Strategie in Form eines Versprechens

Das vom Bundesrat verabschiedete Dokument umfasst einen Massnahmenkatalog mit 19 Punkten, gruppiert in vier Projekten. Die Massnahmen sollen den Erwartungen und Bedürfnissen aller an einer

seltene Krankheit erkrankten Patienten genügen. Die Betreuung des Patienten, seiner Angehörigen und der Patientenorganisationen muss sichergestellt, flankiert und koordiniert werden.

Die wichtigsten Ziele des Konzepts:

- die Diagnosen werden innert nützlicher Frist gestellt und die Kosten vergütet
- Referenzzentren nach Fachgebieten sind definiert und bieten eine therapeutische Betreuung an
- Pflegeleistungen werden von den Sozialversicherungen übernommen
- eine psychosozial Unterstützung ist gewährleistet
- die Rolle der Patientenorganisationen und der betreuenden Angehörigen wird anerkannt und unterstützt
- epidemiologische Erkenntnisse werden weiterentwickelt und die Ausbildung von Fachpersonen garantiert



Am 5. Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten sprachen die Betroffenen von ihren Sorgen, aber auch von den Hoffnungen, die die künftige nationale Strategie weckt.

© ProRaris – Stéphane Dupuis

- die Forschung wird gefördert
- die Versorgung des Patienten verläuft koordiniert und gezielt; sowohl im Spital als auch zu Hause, was das Follow-up der Behandlung betrifft.

Wenn alle diese Ziele erreicht sind, so ist ProRaris überzeugt, werden alle Patienten mit einer seltenen Krankheit gut betreut und die «burden of disease» nach einer Behandlung kleiner sein.

Die Umsetzung – eine riesige Herausforderung

Die nationale Strategie öffnet wohl ein neues Kapitel in der Geschichte einer komplexen und verkannten Problematik, für ProRaris ist es aber unmöglich zu warten, bis dieses ohne die Betroffenen fertig geschrieben ist. Die Allianz muss sich eingeben und die Terminologie mitdefinieren; handelt es sich doch dabei um die Existenzgrundlage von ProRaris. In einem Kontext, der durch erhebliche Informationslücken gekennzeichnet ist, eignet sich ProRaris am besten, um Streitpunkte zu klären, und vor allem, um die spezifischen Schwierigkeiten, mit denen die Betroffenen zu kämpfen haben, sichtbar, hörbar und verständlich zu machen. ProRaris verkörpert das Sprachrohr der Basis und hat somit die klarsten Vorstellungen zur Umsetzung der im Konzept festgehaltenen Grundsätze. Die Allianz wird in jedem Fall die äusserst zahlreichen Besonderheiten im Zusammenhang mit den Seltenen Krankheiten im Auge behalten. Ein Hinweis: Die Anzahl seltener Krankheiten wird einerseits mit 6000 bis 8000 beziffert; Krankheiten, die andererseits alle nur eine sehr kleine Anzahl Kranker betreffen (maximal fünf von 10000 Personen).

Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) hat die Schlüsselrolle der Allianz begriffen: Es hat ProRaris beauftragt, im Rahmen der Umsetzung der beschlossenen Massnahmen, als Vermittlerin zwischen den verschiedenen Organisationen und allen an der Erarbeitung dieser Strategie beteiligten Akteuren zu fungieren.

Für ProRaris ist die Herausforderung riesig: Es geht nicht nur darum, die Stimme der betroffenen Kranken und ihrer Angehörigen hörbar zu machen, sondern auch darum, Voraussetzungen für das Auffinden von Lösungen zu schaffen.

Auf der einen Seite ist diese enge Zusammenarbeit erfreulich, auf der anderen machen sich Bedenken breit, da

weder Mittel noch Unterstützung dafür vorgesehen sind.

Andauernde Diskriminierung

Wie es Tradition ist, kamen an dieser 5. Tagung vor allem die Betroffenen, die sich direkt an Oliver Peters, Vizedirektor des BAG und verantwortlich für das nationale Konzept, wenden konnten, zum Zug. Sie sprachen von ihren Sorgen, aber auch von den Hoffnungen, die die künftige nationale Strategie weckt.

Der Vertreter des BAG betonte, dass die Umsetzung eine Neuverteilung der Verantwortlichkeiten zwischen den verschiedenen Akteuren, eine Neuzuteilung der Budgets, eine Aufgleisung transparenterer, nachvollziehbarer und kontrollierter Prozesse und schliesslich eine mögliche Anpassung der Behandlungskriterien nötig macht.

Nicht überraschend zeugten die Erfahrungsberichte der Teilnehmenden auch von einer starken Diskriminierung bei der Rückvergütung durch die Sozialversicherungen sowie beim Übertritt von der IV zum KVG bei der Volljährigkeit.

Und die ultra seltenen Krankheiten ...

Die Tagung beschäftigte sich auch mit den Patienten mit ultra seltenen Krankheiten ohne Lobbyorganisationen. Während man glücklich sein darf darüber, dass künftig, je nach Zugehörigkeit zu einer Pathologiegruppe, eine adäquate therapeutische Behandlung eingerichtet wird, steht offen, was mit isolierten Kranken geschehen wird. Wie kann ihnen und ihren Familien geholfen werden, wie werden sie von den Versicherungen anerkannt, wo erhalten sie psychologische Unterstützung? Wie kann man ungerührt bleiben beim Bericht einer Mutter über ihren Sohn, der das traurige «Privileg» hat, weltweit der einzige bekannte Fall mit einer bestimmten Pathologie zu sein?

Der Einbezug von Patienten, die von keiner Organisation unterstützt werden, scheint keine Priorität des nationalen Konzepts Seltene Krankheiten zu sein. ProRaris prangert diese Situation an und nimmt jeden auf, der sich bei ihr meldet, weil die Allianz im heutigen Zeitpunkt deren einzigen Zufluchtpunkt darstellt. Diese Patienten dürfen nicht zu den Vergessenen der nationalen Strategie werden; ProRaris stellt Überlegungen an, wie sie aus ihrer Isolation erlöst werden können.

Ein Kampf, der weitergeht

Verglichen mit den Anfängen findet der «Kampf» von ProRaris für einen Zugang zur Pflege im Rahmen einer nationalen Solidarität auf einem Terrain von komplett verschiedener Dimension statt. Die Allianz will ihre Verantwortlichkeit um den Erfolg im Errichten einer Strategie Seltene Krankheiten wahrnehmen und im Stande sein, die Herausforderungen anzunehmen. Mehr denn je muss sie ihre Verbindungen zu allen einschlägigen Organisationen stärken. ■

Kontaktadresse

Anne-Françoise Auberson
CoPräsidentin ProRaris
Chemin de la Riaz 11
1418 Vuarrens
Tel. & Fax: 021 887 68 86
E-Mail: afauberson@proraris.ch

Spenden

Das erste Treffen aller Organisationen, die sich um die Seltenen Krankheiten kümmern, an dem auch die Gründung einer Allianz beschlossen wurde, fand im März 2009 statt. Daraufhin wurde ein konstitutives Komitee ins Leben gerufen, dessen Arbeit im Juni 2010 in der Schaffung von ProRaris Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz mit der Beteiligung von 42 Patientenorganisationen mündete.

Trotz allem bleibt ProRaris auch nach ein wenig mehr als vier Jahren ein fragiler Zusammenschluss, der auf Unterstützung angewiesen ist. Insbesondere wartet mit der Umsetzung des nationalen Konzepts Seltene Krankheiten eine Riesenaufgabe. Mit Ihrer Spende kommen wir dem Erfolg einen Schritt näher:

IBAN: CH2200767000E52524462

PC: 10-725-4

PRORARIS



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

Arzt-Termin



Dr. Jeanne Fürst
TV-Moderatorin
«gesundheitheute»
im Gespräch mit Dr.
med. Fabrizio Branca,
Augenzentrum
Bahnhof Basel

Wieso haben Patienten mit trockenen Augen oft tränende Augen?

Tränende Augen können bei einem Mangel an Fett in der Tränenflüssigkeit entstehen. Der Tränenfilm verdunstet dann zu schnell und die Augenoberfläche trocknet aus. Das Tränen ist ein erfolgloser Versuch, dies zu kompensieren. Das trockene Auge gehört zu den häufigsten Augenerkrankungen und ist nicht ganz einfach zu behandeln. Es muss nach geeigneten Augentropfen gesucht werden. Auch das Fläschchen muss anwenderfreundlich sein – dies wird von Mensch zu Mensch anders beurteilt.

Warum leiden Frauen nach der Menopause oft unter trockenen Augen?

Die Herstellung der Tränenflüssigkeit wird auch durch Hormone beeinflusst. Die Umstellung der Hormone in den Wechseljahren kann somit zu einem trockenen Auge führen. Auch hier helfen künstliche Tränen und sind oft der erste Schritt in der Behandlung.

TV-Tipp: **gesundheitheute** «Das trockene Auge»: SRF 1, Sa., 4.4., um 18.10 Uhr.

Eine Krankheit, die kaum einer kennt

Schon der Name ist kompliziert: **Zentronukleäre Myopathie** heisst die Krankheit, an der die Sekretärin Sandra Kropf (27) aus Bern leidet. In der Schweiz ist sie damit fast die Einzige – und das macht die Sache nicht einfacher.

Von Verena Ingold

Wie ein «Schlampibäbi» war sie, als sie auf die Welt kam, weiss Sandra Kropf. «Mein ganzer Körper war schlaff.» So hat man es ihr später erzählt. Und für ihre Erkrankung ist dieses Erscheinungsbild typisch: Zentronukleäre Myopathie äussert sich durch Muskelschwäche.

Dass etwas mit diesem Baby nicht stimmte, stellten die Ärzte gleich nach der Geburt fest. Mit einem Monat wurde bei Sandra erstmals eine Muskelbiopsie durchgeführt. Über den genauen Namen der Krankheit gab diese Untersuchung allerdings keinen Aufschluss. Prognosen für das weitere Leben des kleinen Mädchens waren zu diesem Zeitpunkt nicht möglich.

Die Genetikerin des Inselspitals in Bern machte den Vorschlag, Sandra einer erfahrenen Physiotherapeutin vorzustellen, um die optimale Therapie für sie zu finden. Die Wahl fiel auf die Methode nach Vaclav Vojta. Das bedeutete für Sandra und ihre Mutter in den nächsten gut zweieinhalb Jahren zweimal täglich eine mit vielen Tränen verbundene Therapie. Doch der Erfolg sollte alle Mühen belohnen: Sandra lernte mit zwei



Sandra Kropf mit ihrem Hund Izzy, einem Cavalier King Charles Spaniel: «Ich ärgere mich nicht über das, was ich nicht kann, sondern freue mich über das, was ich kann.»

Jahren und vier Monaten gehen. Davon hatte man kurz nach ihrer Geburt nicht zu träumen gewagt.

Ihre Gehfähigkeit hat sich im Laufe der Jahre zwar verschlechtert, und sie sitzt heute mehrheitlich im Rollstuhl. Aber sie hat eine kaufmännische Lehre abgeschlossen und arbeitet drei Tage pro Woche im Bürozentrum der Stiftung Schulungs- und Wohnheime Rossfeld in Bern.

Seit zwölf Jahren weiss sie auch, was ihre Krankheit ist. «Als ich ein Kind war, sprach man

einfach von einer angeborenen Muskelschwäche», sagt sie. Vor der zweiten Biopsie fragte sich Sandra Kropf oft: «Was habe ich davon, wenn ich der Krankheit einen Namen geben kann und dann möglicherweise weiss, was das für meine Zukunft und meine Lebenserwartung bedeutet?»

Medikamente gibt es nicht

Späte Diagnosen sind typisch bei sogenannten «seltenen Krankheiten». Weil sie so wenig vorkommen, sind sie den meisten

Ärzten nicht bekannt, werden dadurch nicht erkannt. Oft kennt man auch keine Therapien dagegen. Und für die kostenintensive Forschung sind sie wenig interessant, weil sie wenig kommerziellen Erfolg versprechen.

«Das sollte allerdings nicht so sein», sagt Prof. Michael Sinnreich (Bild), leitender Arzt am Neuromuskulären Zentrum des Universitätsospitals Basel. «Durch die Erforschung seltener Krankheiten lernt man die biochemischen Vorgänge der Zelle kennen, man erhält Einblick in die Physiologie des Menschen und kann dazu beitragen, dass man auch häufigere Krankheiten besser versteht. Auch die pharmazeutische Industrie interessiert sich heute vermehrt für seltene Krankheiten.»

Ein Nachteil ist das seltene Vorkommen allerdings für die Patienten, «weil sie vom System weniger gut getragen werden». Bei Sandras Erkrankung, die in vielfältigen Varianten auftritt, kennt man zwar die Ursachen, die genetischer Natur sind – Medikamente dagegen gibt es allerdings nicht. «Man kennt nur unterstützende Massnahmen», weiss Prof. Sinnreich.

Die nachlassende Kraft in der Muskulatur betrifft nicht nur Arme und Beine: «Schwer kranke Kinder haben Schwierigkeiten mit dem Atmen, mit dem Essen, später auch mit der Haltung. Skoliose ist häufig, die Gelenke versteifen.» Helfen können Physiotherapien, bei orthopädischen

Problemen oft auch operative Eingriffe. Auch Sandra hat einmal pro Woche Physiotherapie, sie war auch schon zur Reha im Paraplegikerzentrum in Nottwil: «Das brachte sehr viel.» Aber wenn sie arbeitet, fehlt ihr die Zeit für mehr, und arbeiten, in ein gutes Team integriert zu sein, bedeutet ihr sehr viel. Auch wenn die Reise im öffentlichen Verkehr für sie als Rollstuhlfahrerin mit einem organisatorischen Aufwand verbunden ist. So muss jede Zugfahrt eine Stunde vor Abfahrt beim Callcenter Handicap der SBB reserviert werden, um jemanden zu organisieren, der beim Ein- und Aussteigen hilft. Auch wenn alles meistens klappt, kam es schon vor, dass Sandra in Zürich landete, weil in Bern niemand da war, der sie aus dem Zug holte!

Sandra hat gelernt, die Nerven zu bewahren, selber Lösungen zu finden – und ihrem Leben das Beste abzugewinnen, was möglich ist. «Ich ärgere mich nicht über das, was ich nicht kann, sondern freue mich über das, was ich kann.» Sie reiste für einen Sprachaufenthalt nach London, engagiert sich im Vorstand der Muskelgesellschaft und liest sehr viel. «Seit ich einen eBook-Reader habe, ist er mein täglicher Begleiter, da ich so keine schweren Bücher mehr rumschleppen muss.» Und sie geht fürs Leben gern auf den Fussballplatz, hat eine Saisonkarte für den FC Thun: «Schutte ist cool!»

Etwas ärgert sie allerdings schon. «Viele Leute haben das Gefühl, wenn man im Rollstuhl sitzt, sei man auch geistig nicht auf der Höhe», hat sie festgestellt. «Wenn ich etwas frage, geben sie die Antwort meiner Begleiterin, nicht mir.» Ihr grösster Wunsch ist deshalb: «Ich möchte für voll genommen werden!»

MEDIZIN-NEWS

Schichtarbeit ist schlecht fürs Hirn

Das sind keine guten Nachrichten für Menschen, die zu unregelmässigen Zeiten arbeiten müssen: Schichtarbeit ist nicht nur für den Organismus eine Strapaze, sie hat auch eine negative Auswirkung auf das Gedächtnis, auf die Reaktionsfähigkeit und auf die Hirnleistung insgesamt. Herausgefunden haben das französische Wissenschaftler, die für eine Langzeitstudie 3000 Berufstätige aus verschiedenen Branchen untersucht haben. Besonders betroffen sind vor allem Menschen, die länger als zehn Jahre Schicht arbeiten.

Drahtlose Überwachung

In schweren Fällen von Epilepsie kann den Patienten manchmal mit einer Operation geholfen werden, bei der Elektroden auf die Oberfläche der Gehirnrinde implantiert werden, die die Gehirnaktivität überwachen und den Epilepsieherd ermitteln können. Forscher der ETH Lausanne haben jetzt ein neues System entwickelt, für das keine äusseren Kabel mehr nötig sind: Es arbeitet mit drahtlosen Mikroelektroden. Zwar geht es auch bei dieser Methode nicht ohne eine Operation, doch die Patienten müssen zur Ermittlung des Herdes nicht im Spital bleiben und die Infektionsgefahr ist kleiner.

Vitamin D gegen Neurodermitis

Wenn Kinder unter geröteten, nässenden Hautstellen leiden, die jucken, so kann Vitamin D helfen, diese Anzeichen einer Neurodermitis zu lindern. Das Vitamin erhöht die Konzentration bestimmter Immunzellen, die eine entscheidende Rolle dabei spielen, dem Körper Allergien «abzugewöhnen». Die Behandlung mit Vitamin D ersetzt nicht die Standardtherapie, sie kann aber eine gute Ergänzung sein.

SELTENE KRANKHEITEN

Rund 500 000 Menschen sind in der Schweiz von einer seltenen Krankheit betroffen – man kennt 7000 seltene Krankheiten. 80 Prozent davon sind genetischer Natur. Seit fünf Jahren gibt es eine Allianz von Patientenstellen, die

sich für die Anliegen dieser Patienten einsetzen: ProRaris, www.prorararis.ch, www.ig-seltene-krankheiten.ch Infos über Muskelkrankheiten: www.muskelgesellschaft.ch

Hooligans verletzten weit mehr Beamte



Rund um das Fussball-Derby zwischen dem FC Zürich und den Grasshoppers kam es am Samstag vor einer Woche zu schweren Ausschreitungen. **Jetzt stellt sich heraus: Bei den Krawallen wurden mehr Polizisten verletzt als bisher bekannt.**

Marco Bisa, Sprecher der Zürcher Stadtpolizei, bestätigt auf Anfrage von Sonntags-Blick: **«Über ein Dutzend Polizisten trugen Verletzungen davon.»** Vier mussten sich ärztlich behandeln lassen: Ein Polizist wegen leichter Kopfverletzungen, eine Polizistin wegen Prellungen und Blutergüssen am Oberkörper. **Zwei weitere Beamte trugen Blessuren an der Hand davon, einer hatte zunächst kein Gefühl in den Fingern.** Marco Bisa: «Zum Glück ist er inzwischen auf dem Weg der Besserung, er kam mit Quetschungen davon.»

Laut Polizeisprecher schleuderten die Chaoten gezielt Flaschen, Steine und Feuerwerkskörper gegen die Einsatzkräfte. **Sie griffen auch mit abgebrochenen Fahnenstangen an,** ein Unbekannter ging sogar mit brennender Fackel gegen einen Motorradfahrer der Stadtpolizei vor; der blieb glücklicherweise unverletzt.

FCZ-Fans von der «Südkurve» warfen der Polizei nach den Ausschreitungen vor, sie habe überreagiert. Bisa weist die Vorwürfe zurück: **Viele Fans seien äusserst gewalttätig aufgetreten, selbst gegen Beamte,** die lediglich zur Verkehrsregelung im Einsatz waren und weder Schutzanzug noch Helm trugen.

Elf Chaoten wurden verhaftet. Einer erhielt einen Strafbefehl. ● WALTER HAUSER

Zitas seltene Krankheit darf nicht ihr Todes-Urteil sein!

Nur 15 Menschen in der Schweiz leiden an **Niemann Pick C.** Eine Betroffene erzählt.

VON WALTER HAUSER UND DEBORAH LACOURRÈGE (TEXT), VALERIANO DI DOMENICO (FOTO)

Zita P. * (26) aus Unterägeri ZG versucht, ein normales Leben zu führen. Die gelernte Textilpflegefachfrau geht dreimal die Woche ins Fitness, um ihre Muskeln zu stärken. Sie liest viel, um ihren Geist wach zu halten. **«Ich will mein Leben so lange wie möglich geniessen»,** sagt Zita. Sie weiss: Sie hat nicht mehr viel Zeit.

Die junge Frau leidet an Niemann Pick C, einer tödlichen Erbkrankheit, die Gehirn, Leber, Milz und Lunge angreift. **Niemann Pick C gehört zu den sogenannten «seltene Krankheiten».** Nur 15 Personen sind in der Schweiz betroffen – darunter Zita, ihre Schwester Alix (32) und ihr Bruder Mathias (35).

Jahrelang blieb die Krankheit bei den Geschwistern unentdeckt. Sie gingen in den Chindsgi, dann zur Schule. **«Im Wirtschaftsgymnasium wurden meine Leistungen plötzlich immer schlechter»,** erzählt Zita. Keiner wusste, warum. Zita und ihre Geschwister wurden von einem Arzt zum nächsten geschickt.

Die Spezialisten gingen zunächst von einer psychischen Erkrankung aus. Erst im Jahr 2010 kam die Diagnose: Niemann Pick C. **Sowohl Zitas Vater als auch ihre Mutter tragen die Krankheit in ihren Genen,** ein absoluter Ausnahmefall – und ein schreckliches Schicksal für die Familie.

Bei Mathias und Alix ist die

Krankheit schon weit fortgeschritten. Mathias ist schwer behindert, muss in einem Heim betreut werden. Alix lebt, wie Zita, zu Hause. Die Eltern pflegen sie.

Der Alltag der Familie ist ein Kampf – nicht nur gegen die Krankheit, sondern auch mit den Krankenkassen. «Die Krankheit ist wie Terror», sagt Vater Christoph. **«Wir fühlen uns wie Geiseln, die nicht mit der Unterstützung der Gesellschaft rechnen können.»**

«Ich habe die Hoffnung auf ein lebensrettendes Medikament noch nicht aufgegeben» Zita P.

Das Problem mit den seltenen Krankheiten: Weil nur so wenige Menschen daran leiden, ist es für die Pharmaindustrie finanziell nicht attraktiv, in die Forschung zu investieren. Medikamente sind deshalb horrend teuer. So auch bei Zita.

Dreimal täglich nimmt sie ein Mittel, das den Verlauf der Krankheit verlangsamt. Es wurde für eine andere Krankheit entwickelt und kostet jährlich bis 240 000 Franken. «Es hilft mir sehr gut», sagt Zita.

Seltene Krankheiten in Zahlen

80%

der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt.

1 Mio.

Menschen weltweit sind an Niemann Pick C erkrankt.

6000-8000

seltene Krankheiten sind mittlerweile weltweit beschrieben worden.

Doch die Krankenkasse zahlt nur, falls die Krankheit frühzeitig diagnostiziert wird. **Zita muss immer wieder die gleichen Fragen beantworten.** Weshalb braucht sie die Therapie? Wie lange dauert sie? Was kostet sie? «Das ist so ermüdend!»

Weil das Krankenversicherungsgesetz nicht definiert, wofür die Kassen konkret aufkommen müssen, entscheidet jede Kasse individuell. Viele berufen sich auf einen Bundesgerichtsentscheid. Demnach darf ein Me-



Zita P. leidet an einer seltenen Erbkrankheit, die Gehirn, Leber und Milz angreift.

dikament nicht mehr als 100 000 Franken pro Jahr kosten.

Leidtragende sind alle, die an einer seltenen Krankheit leiden. **Etwa eine halbe Million Menschen sind es allein in der Schweiz.** Ethiker und Politiker fordern seit langem, dass mehr für diese Menschen getan werden muss.

«Menschen mit seltenen Krankheiten haben keine Chancen auf medizinischen Fortschritt», sagt Ruth Baumann-Hölzle (58), Leiterin des Interdisziplinären Instituts für Ethik im Gesundheitswesen. «Es darf nicht sein, dass nur in Bereichen geforscht wird, die finanziell lukrativ sind.»

Sie fordert, dass der Staat eingreift: **«Er muss mit staatlichen Geldern finanzielle Anreize für die Forschung an seltenen Krankheiten schaffen.»** In der EU ist ein entsprechendes Modell bereits seit 1999 in Kraft – seither wurden über 600 Medikamente für seltene Krankheiten zugelassen. Zudem müssten die Kassen kulanter sein. Das fordert auch

CVP-Politikerin Ruth Humbel (AG, 57): «Das Bundesamt für Gesundheit schiebt die ganze Verantwortung auf die Kassen ab.» Betroffene müssten täglich mit den Krankenkassen um die Finanzierung kämpfen. **Humbel: «Die Finanzierung muss viel unbürokratischer werden.»**

Auch der Bund will jetzt handeln: Im letzten September verabschiedete er das nationale Konzept «Seltene Krankheiten». Darin wird auf die Probleme eingegangen, mit denen die Menschen zu kämpfen haben. **Im Sommer will das Bundesamt für Gesundheit konkrete Strategien präsentieren.**

Ob diese noch rechtzeitig für Zita und ihre Geschwister umgesetzt werden, ist ungewiss. Sicher ist: Die junge Frau lässt sich von ihrer Krankheit nicht unterkriegen. Über den Tod spricht Zita nicht gerne. Sie sagt: «Zwar habe ich eine tödliche Krankheit, **aber die Hoffnung auf ein lebensrettendes Medikament habe ich noch nicht endgültig aufgegeben.»** ●

*Name der Redaktion bekannt

Zum «Tag der seltenen Krankheit 2015» debattieren am Samstag Betroffene, Ärzte und andere Experten im Gesundheitsbereich an einer Tagung in Freiburg. Im Vorfeld haben die FN **Sandra und Christine Schranz** getroffen.

Die beiden Schwestern leiden unter der seltenen Friedreich-Ataxie.

«Ungerecht finde ich das nie»

MIREILLE ROTZETTER

Als die heute 22-jährige Christine Schranz ein kleines Mädchen war, fiel sie häufig um. Sie hatte Mühe, Schritt zu halten mit ihren Kameraden oder beim Spaziergang mit den Eltern. «Es hiess, ich sei faul», sagt sie. «Aber das ist verständlich, es konnte ja niemand wissen, was ich hatte.» Heute sitzt sie im Rollstuhl, genauso wie ihre jüngere Schwester Sandra, 18-jährig. Beide leiden unter der seltenen neurologischen Erbkrankheit Friedreich-Ataxie.

Jedes zweite Wochenende sind die beiden jungen Frauen zusammen in Adelboden beim Vater, wo sie auch aufgewachsen sind. Die Wohnung ist nach ihren Bedürfnissen eingerichtet: keine Treppen, breite Betten, spezielle Toilette. Vater, Grossmutter, Spitex und Entlastungsdienst helfen durch den Alltag. Sandra und Christine Schranz können ihren Rollstuhl selbst anstossen, jedoch nur langsam. In Händen und Armen fehlt die Kraft und sie haben Mühe, die Bewegungen zu kontrollieren. Dennoch bietet Christine dem Gast etwas zu trinken an, holt das Glas aus dem Schrank. Die Krankheit hat bei Sandra stärker als bei Christine das Sprechen angegriffen: Sandra hat Mühe sich zu artikulieren: «Das ist manchmal nervig, denn die Leute verstehen mich kaum.»

«Immer schlimmer»

Bis die Schwestern eine Diagnose erhielten, hat es gedauert. Als Christine Schranz die erste Klasse besuchte, fiel der Sportlehrer auf, dass mit ihr etwas nicht stimmte. Christine machte ein Jahr lang Physiotherapie. «Aber es wurde nicht besser, sondern immer schlimmer», erzählt sie. Es folgten Besuche beim Kinderarzt, der die Familie an das Inselspital in Bern verwies. Dort zeigten Tests, dass Christine krank war; ein weiterer Test ergab, dass Sandra unter derselben Krankheit litt. Am Abend, als die Eltern von der Krankheit erfuhren, war Elternabend. «Die Lehrerin hat

mir später erzählt, dass sie diesen nie vergessen werde», sagt Christine Schranz. Die Schwestern selbst erinnern sich kaum an die Diagnose. «Die Eltern haben von Rollstuhl und anderen Dingen gesprochen, mir hat das damals nicht viel gesagt», so die Ältere.

Christine Schranz besuchte bis zur fünften Klasse die Primarschule in Adelboden, anschliessend die Schule der Stiftung Rossfeld in Bern. Diese ist auf die Bedürfnisse von Kindern mit einer körperlichen Behinderung ausgerichtet. Die Mutter zog mit Sandra in den Sensebezirk, um näher bei Bern zu sein. Sandra war ein Jahr lang in der Primarschule in Heitenried und wechselte dann ins Rossfeld.

Schwierige Pubertät

Sandra Schranz war früher auf Hilfe angewiesen als ihre ältere Schwester. Dies scheint ihr den Umgang mit der Krankheit erleichtert zu haben. «Man gewöhnt sich an alles», sagt sie. Daran, nicht selber aufstehen zu können am Morgen, sich nicht selber waschen zu können, nicht alleine zur Toilette zu gehen, überhaupt alleine nirgends hingehen zu können. «Klar ist es nervig, aber ungerecht finde ich das nie.»

Christine Schranz tat sich vor allem in der Pubertät schwer. «Die anderen wurden selbstständig, begannen ihren Weg zu gehen. Und ich musste in den Rollstuhl.» Ihr sei der Wegzug von Adelboden schmerzhaft, hinzu kam die Scheidung der Eltern. Sie ist zudem nicht gerne mit anderen Behinderten zusammen. «Mir sind gesunde Freunde lieber.» Ganz anders ihre Schwester. Sie hat fast ausschliesslich Freunde, die ebenfalls unter einer körperlichen Behinderung leiden.

Jammern nicht

Beiden jungen Frauen hilft ihr starker Glaube, mit der Krankheit umzugehen. Und jammern liegt ihnen nicht, das wird im Gespräch deutlich. Ob sie sich manchmal über die Blicke der gesunden Leute ärgern? «Manchmal schon», antwortet Christine. Ihr sei es lie-



Christine (links) und Sandra Schranz in ihrem Zuhause in Adelboden.

Bild Mireille Rotzetter

ber, wenn die Leute fragten, statt nur hinzuschauen. «Aber ich weiss nicht, wie ich wäre, wenn ich gesund wäre», sagt sie dann.

Hilft es ihnen, dass sie beide krank sind? «Mir schon», sagt die Jüngere. «Ich weiss es nicht», die Ältere. Für sie sei es schwierig, zuzuschauen. Denn Sandra hat es stärker getroffen, ihre Lunge und das Herz sind angeschlagen, sie muss öfters ins Spital als die Ältere und hat häufiger Schmerzen. «Nur beim Rücken habe ich mehr Theater gemacht», sagt Christine. Beide mussten sich im Rücken eine Stange einsetzen lassen, da sich sonst die Wirbelsäule verkrümmen würde. «Ich musste dreimal operiert werden, weil die Wunde eiterte und die Stange zu lang war.»

Auf die Frage, ob die beiden psychologische Betreuung haben, schmunzeln sie. «Man sagt uns, wir sollten», so Christine. Sandra habe oft Muskelschmerzen, von denen nie-

mand wisse, woher sie kommen. «Jetzt ist es halt psychisch.» Sandra verdreht die Augen. Und Christine erzählt weiter: «Eine Weile gingen wir zum Psychologen. Aber manchmal hatte ich keine Lust, nachmittags um drei, wenn der Termin war, über meine Probleme zu sprechen.» Lieber erzähle sie Freunden von ihren Sorgen.

Keine Angst vor dem Tod

Die beiden Frauen sind noch jung, dennoch ist der Tod ein Thema. Denn Friedreich-Ataxie-Patienten werden oftmals nicht alt. Vor dem eigenen Tod habe sie keine Angst, sagt Christine. Mit ihrer Chefin im Altersheim habe sie mehrmals übers Sterben gesprochen. «Sie hat schon oft Leute in den Tod begleitet und hat mir gesagt, dass das immer friedlich sei.» Doch wenn ein Bekannter an Friedreich-Ataxie sterbe, berühre sie das. Und dann erzählt Christine: Einmal, als es

Sandra sehr schlecht gegangen sei, sei ihr ein Bild im Kopf aufgetaucht. «Zwei starke Hände hoben Sandra vom Ruhebett und zogen sie in den Himmel.» Christine stockt, beginnt zu schluchzen. Langsam fährt Sandra ihren Rollstuhl nahe zu ihrer Schwester. Ihre kraftlosen Hände berühren sich. «Ich habe keine Angst vor dem Tod», sagt Sandra.

Amerika und Lehrstelle

Die beiden Schwestern konzentrieren sich jedoch auf den Moment. Sandra Schranz macht die KV-Lehre in einer speziellen Schule in Luzern, wo sie in einem Wohnheim lebt. Christine lebt in Adelboden, arbeitet dort drei Nachmittage im Altersheim auf dem Büro. Die restliche Zeit ist mit Therapie gefüllt. Auf ihre Wünsche angesprochen, sagt Sandra: «Ich möchte eine gute Stelle finden nach der Schule.» Und Christine: «Ich möchte nach Amerika.»

Mutter:

«Es tut weh, zuzuschauen»

Sie habe den Ärzten zuerst kaum glauben können, dass ihre beiden Töchter unheilbar erkrankt seien, sagt Rita Schranz, Mutter von Christine und Sandra (siehe Haupttext). «Ich wollte es nicht wahrhaben.» Doch die Krankheit nahm bei beiden Mädchen ihren Lauf, immer mehr Hilfe war nötig. Es brauchte viel Therapie, der Rollstuhl war unumgänglich. «Es tut extrem weh, zuzuschauen», sagt die Mutter. Sie und ihr Ex-Mann seien nicht gleich mit der Krankheit umgegangen. «Wir wollten beide so gut wie möglich für die Kinder da sein, aber wir schlugen nicht denselben Weg ein.» Heute lebt Rita Schranz im Sensebezirk, die ältere Tochter in Adelboden beim Vater; die Jüngere besucht sie jedes zweite Wochenende. «Ich habe Mühe, loszulassen. Aber sie müssen auch ihren Weg gehen können.» mir

Definition

Friedreich-Ataxie ist eine Erbkrankheit

Die Friedreich-Ataxie ist eine rezessive Erbkrankheit: Nur wenn beide Eltern Träger sind, können die Kinder erkranken. Sie ist nach dem Neurologen Friedreich benannt, der sie 1863 erstmals beschrieb. Die Krankheit greift das Kleinhirn und die spinocerebellären Bahnen an. Die Folgen sind Gleichgewichts- und Koordinationsstörungen, Ausfall der Muskelreflexe, Muskelschwäche, Verkrümmung der Wirbelsäule, Sprechschwierigkeiten, Herzstörungen. Der Krankheitsverlauf lässt sich nicht aufhalten. Physio- und Ergotherapie sowie Logopädie helfen, die Lebensqualität zu verbessern. Friedreich-Ataxie ist mit einer Blutprobe diagnostizierbar. mir

Zahlen und Fakten

7000 Krankheiten, 500 000 Betroffene

Als seltene Krankheit gilt, wenn weniger als ein Mensch von 2000 betroffen ist. Die Krankheiten können in den verschiedensten Bereichen vorkommen; es können etwa Herzkrankheiten sein, spezielle Krebserkrankungen oder neuromuskuläre Krankheiten. Zu den bekanntesten gehören die zystische Fibrose, die Glasknochenkrankheit oder die sogenannte Schmetterlingskrankheit. Heute sind über 7000 seltene Krankheiten bekannt, etwa 80 Prozent davon sind genetischer Natur. Sie haben oft einen chronischen Verlauf, führen zu Invalidität und sind lebensbedrohend. Die meisten treten bei Geburt oder in der frühen Kindheit auf, andere brechen aber auch erst viel später aus. In der Schweiz leiden

etwa 500 000 Menschen, also zwischen sechs bis acht Prozent der Bevölkerung, unter einer seltenen Krankheit. Ein nationales Konzept soll nun die Situation Betroffener verbessern (siehe Text rechts). Die Organisation Pro Raris gibt es seit dem Jahr 2010, sie setzt sich für die Interessen der Betroffenen ein. Pro Raris engagiert sich für die Gesundheitsversorgung Betroffener und sensibilisiert Öffentlichkeit, Politiker, Behörden und medizinische Institutionen für die Problematik der seltenen Krankheiten. Auch arbeitet Pro Raris eng mit Patientenorganisationen zusammen. Die Mitarbeiter von Pro Raris arbeiten zum grössten Teil ehrenamtlich. Die Organisation lebt in erster Linie von Spenden. mir

Seltene Krankheiten: Tagung in Freiburg

Seltene Krankheiten gebe es Tausende, sagt Esther Neiditsch, Generalsekretärin der Organisation Pro Raris. «Und obwohl sie so unterschiedlich sind, haben die Patienten im Alltag oft ähnliche Probleme», sagt Neiditsch. Diese liegen eben gerade in der Seltenheit begründet. Im Vergleich zu Menschen, die unter häufigeren Krankheiten leiden, haben von einer seltenen Krankheit Betroffene einen deutlich schlechteren Zugang zur medizinischen Versorgung, die Forschung ist weniger weit und das Verständnis in der Gesellschaft geringer.

Als Simulanten abgetan

Das Ganze beginnt bereits bei der Diagnose. «Immer wieder passiert es, dass Menschen mit einer seltenen

Krankheit als Simulanten zum Psychiater geschickt werden, bis endlich eine Diagnose gestellt wird», sagt Neiditsch. Damit verbunden ist auch, dass es für Betroffene schwierig ist, eine Invalidenrente zu erhalten.

Oft seien für eine genaue Diagnose Gentests notwendig, sagt Esther Neiditsch. Die Krankenkassen wollten diese aber nicht bezahlen, mit der Begründung, dass der Test keinen therapeutischen Effekt habe. «Das stimmt aber nicht, eine genaue Diagnose ist wichtig für die richtige Therapie und schliesst Fehlbehandlungen aus.» Und für die Betroffenen sei es eine grosse Erleichterung, wenn es einen Namen für ihr Leiden gebe. Die Patienten seltener Krankheiten sind aber auch benachteiligt, was die Therapien an-

belangt. Es gebe viel weniger Möglichkeiten als bei anderen Krankheiten. Die Krankenkassen würden oft Medikamente nicht bezahlen, da diese nicht auf der Spezialitätenliste des Bundesamtes für Gesundheit stünden. Und auch in der Forschung geschieht gemäss Neiditsch deutlich weniger. Einerseits sei es schwierig, mit so wenigen Patienten klinische Versuche durchzuführen. Andererseits gebe es auch keine besonderen Anreize für die Forschung, da das Potenzial für den Verkauf der Medikamente klein sei.

Nationales Konzept

Im Oktober hat der Bundesrat nun das erste nationale Konzept «Seltene Krankheit» verabschiedet. «Es bildet die Basis, um die Missstände zu beheben», sagt Neiditsch. Am

Konzept arbeiten alle mit, die in irgendeiner Form mit seltenen Krankheiten zu tun haben. Aufgabe von Pro Raris ist es, eine Patientendokumentation zu erstellen.

An der Tagung von kommandem Samstag, die unter dem Patronat von Bundesrat Alain Berset steht und sich um das Konzept dreht, werden neben Ärzten und anderen Experten auch Patienten zu Wort kommen. «Sie sollen sagen können, was sie vom Konzept erwarten, und viele Fragen stellen können.» Ein Ziel der Tagung sei es auch, die Anliegen und Probleme der Betroffenen öffentlich zu machen. mir

Auditorium Joseph Deiss, Universität Freiburg, Perolles 2. Sa., 28. Februar, 10.15 bis 17 Uhr.

Programm und Anmeldung unter: www.proraris.ch.

«Sein Leben war nicht nur Leiden»

GENDEFEKT Ein Kind zu verlieren, ist eine schlimme Erfahrung. Ein Kind wegen einer Krankheit zu verlieren, die so selten ist, dass sie sogar viele Ärzte nicht kennen, ist schlimm und unheimlich dazu. Sarah und Urs Bernhard haben das erlebt.

Ein neblig-kalter Wintertag in Thun. Ein junges Paar schlendert den See entlang. Die beiden sind in ein Gespräch versunken, halten ab und zu inne. Stille liegt über dem Wasser.

Bis heute gehen Sarah und Urs Bernhard manchmal zusammen spazieren, obwohl sie eigentlich kein Paar mehr sind. Aber die beiden 37-Jährigen aus der Region Thun verbindet ein Schicksal: dasjenige von Hendrik, ihrem ge-

«Wir dachten, wir hätten ein gesundes Kind.»

Sarah Bernhard, Mutter von Hendrik (†)

meinsamen Kind, das 2012 mit drei Jahren starb. Es war ein Tod, der – wie es sonst bei alten Leuten heisst – eine «Erlösung» war. Denn der Bub litt an einem Gendefekt, den kaum jemand kennt und der zum frühen Tod führt.

Dabei hat alles so schön angefangen. 2009 kommt Hendrik als erstes Kind des frisch verheirateten Paares Sarah und Urs Bernhard auf die Welt. Nichts deutet darauf hin, dass etwas nicht stimmen könnte. «Wir dachten, wir hätten ein gesundes Kind bekommen», erzählt Sarah Bernhard. Gut, manchmal hat Hendrik Mühe mit dem Trinken, und er weint oft. Ein «Schreibaby» halt, vermuten die Eltern.

Stutzig werden die Ärzte erst, als der Bub mit viereinhalb Monaten einen epileptischen Anfall erleidet. Hendrik muss ins Berner Inselspital zur Abklärung. Zehn Tage wird er dort auf Herz und Nieren untersucht. Dann die Diagnose: Menkes-Syndrom, eine seltene Stoffwechselstörung. Der Mangel des Spurenelements Kupfer hat für die Betroffenen dramatische Folgen: Entwicklungs- und Wachstumsstörungen, neurologische Ausfälle, frühzeitiger Tod, meist vor dem dritten Altersjahr. «Für uns brach eine Welt zusammen», erinnert sich Sarah Bernhard. «Wir hatten keine Ahnung, dass es so etwas überhaupt gibt.»

Unsichere Therapie

Mit einem Fall auf 50 000 Neugeborene gehört das Menkes-Syndrom zu den seltenen und bösartigen Krankheiten. Seltene Krankheiten – davon spricht man, wenn einer von 2000 Menschen betroffen ist – sind allerdings gar nicht einmal so selten. Laut dem Verband Pro Raris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, leiden hierzulande rund 500 000 Menschen an einer seltenen Krankheit. Und es gibt über 7000 seltene Krankheiten; meist sind sie genetischer Natur, aber nicht immer tödlich wie das Menkes-Syndrom. Eine Begleiterscheinung vieler seltener Krankheiten ist, dass die meisten immer noch vernachlässigt würden und die Betroffenen oft auf sich allein gestellt seien, sagt Therese Stutz, Vorstandsmitglied von Pro Raris und selbst Ärztin. «Weil es nur wenige Betroffene gibt, hat die Pharmaindustrie auch wenig Anreize, in diesem Bereich zu forschen.»

Dass es kaum Behandlungsmöglichkeiten gibt, haben auch



Trauerarbeit: Sarah und Urs Bernhard auf einem ihrer Spaziergänge, auf denen sie den Tod ihres Kindes verarbeiten. Der kleine Hendrik starb an den Folgen eines äusserst seltenen Gendefekts.

Beat Mathys



die Bernhards erfahren müssen. Zwar bot die mit ihrem Fall betraute Kinderneurologin am Inselspital eine Behandlung mit Kupferinfusionen an. Sie versprechen zumindest Linderung, allerdings nur bei leichteren Krankheitsformen. Bei schweren Fällen wie bei Hendrik ist die Wirkung dagegen fraglich. Deshalb verzichteten die Bernhards auf eine solche Therapie. «Wir

wollten, dass Hendrik in seiner verbleibenden Zeit noch möglichst viel Lebensqualität hat», sagt Vater Urs.

Pflege rund um die Uhr

Die folgenden Monate sind ein Auf und Ab. Hendrik kann nicht greifen, die wenigen Bewegungen, die er ausführt, sind unkoordiniert. Und immer wieder Atemwegsinfekte, weil er den Schleim nicht auszuwerfen vermag. Ernährt werden muss er da schon längst über eine Magensonde. Die Pflege des Kindes ist zu einer 24-Stunden-Aufgabe geworden. «Hier, sehen Sie», sagt Mutter Sarah und zeigt auf einen Behandlungsplan, den sie aufbewahrt hat: «Alle dreissig Minuten brauchte Hendrik entweder ein Medikament, Nahrung, oder es musste Schleim abgesogen werden.» Trotz Kinder-Spitem und

Spitalaufenthalten eine enorme Belastung für die Eltern. Die letzten Monate seines Lebens verbringt Hendrik im Zentrum für Entwicklungsförderung und pädiatrische Neurorehabilitation in Biel. Dort besuchen ihn die Eltern, die kaum mehr ihrer Arbeit als Lehrerin und Landwirt nachgehen können, fast täglich. Bei aller Mühsal gibt es aber auch schöne Momente. So habe sich Hendrik stets an den Besuchen des Spitalclowns erfreut. Auch Musikklängen lauschte er gerne. Und ganz besonders genoss er es, wenn ihn jemand in der Hängematte schaukelte.

«Sein Leben war bestimmt nicht nur Leiden», ist Mutter Sarah überzeugt. «Mit seiner Freude an den kleinen Dingen hat er auch uns viel gegeben und uns gelehrt, das Leben mit anderen Augen zu sehen.» Stefan Aerni

SELTENE KRANKHEITEN

Politik handelt Menschen mit seltenen Krankheiten haben Nachteile – im Umgang mit Arbeitgebern, Versicherungen, Freundeskreis. Zudem ist die Pharmabranche mangels Renditeaussichten kaum interessiert, Behandlungsmöglichkeiten zu erforschen. Damit sich das ändert, hat der Bundesrat letzten Oktober das erste nationale Konzept «Seltene Krankheiten» verabschiedet. Ziel: eine qualitativ hochwertige medizinische Betreuung für alle Patienten. Damit das Verständnis gefördert wird, findet seit fünf Jahren auch ein **Tag der seltenen Krankheiten** statt, dieses Jahr am kommenden **Samstag, 28. Februar**, in Freiburg (mehr Informationen: www.prorar.ch). sae

Natürliche Strahlung birgt Risiko

KREBS Regionale Unterschiede der natürlichen Strahlung aus dem Boden und dem Weltall können das Krebsrisiko bei Kindern erhöhen. Dies zeigt eine neue Studie der Universität Bern.

In der Schweiz erkranken jährlich etwa 200 Kinder und Jugendliche unter 16 Jahren an Krebs – am häufigsten an Blutkrebs (30 Prozent aller Fälle) und Hirntumoren (20 Prozent). Die Ursachen sind weitgehend unbekannt, aber insbesondere für diese beiden Krebsarten ist ionisierende Strahlung eine bekannte Umweltursache.

Die Berner Forscher kombinierten nun die Daten mit Strahlungskarten der Schweiz, mit denen sie die Dosisleistung (Dosis pro Zeiteinheit) von terrestrischer und kosmischer Strahlung am Wohnort der Kinder zum Zeitpunkt der Volkszählung abschätzen konnten. Mit dem Kinderkrebsregister konnten die Krebserkrankungen nach diesem Zeitpunkt ermittelt werden. Dabei zeigte sich, dass etwa ein Prozent der Kinder in der Schweiz erhöhten Strahlenbelastungen von über 200 Nanosievert pro Stunde aus Gestein oder Kosmos ausgesetzt ist. Bei diesen Kindern wurden elf Leukämien und acht Hirntumore beobachtet. Bei Kindern, die um 100 Nanosievert pro Stunde oder weniger ausgesetzt sind (die im Mittelland übliche Dosis) würde man nur sechs Leukämiefälle und vier Hirntumoren erwarten, erklärte Erstautor Ben Spycher.

Ionisierende Strahlung ist jene Strahlung, wie sie etwa von radioaktiven Materialien ausgeht. Daneben ist die Bevölkerung auch einer allgegenwärtigen, natürlichen Hintergrundstrahlung aus dem Erdboden und dem Weltall ausgesetzt. Eine wichtige Strahlungsquelle sind zudem die medizinische Diagnostik (Röntgen) und lange Flugreisen. sda

Check up

CHOLESTERIN US-Experten geben Entwarnung

US-Experten schätzen Cholesterin nicht mehr als Gefahr für die Gesundheit ein. Künftig soll in den offiziellen Ernährungsratschlägen des Landes nicht mehr vor Lebensmitteln mit hohem Cholesteringehalt gewarnt werden. Bisher galt wegen des erhöhten Herzinfarkt- oder Schlaganfallrisikos die Empfehlung, täglich nicht mehr als 300 Milligramm Cholesterin zu sich zu nehmen, was in etwa dem Gehalt von zwei kleinen Eiern entspricht. sda

STUDIE Saunagänger leben länger

Häufige Saunabesuche senken gemäss einer finnischen Studie das Risiko von Herzinfarkten und Herzkrankheiten deutlich. Männer, die zwei- oder dreimal pro Woche eine Sauna besuchen, haben demnach eine höhere Lebenserwartung und ein um 22 Prozent geringeres Risiko, an einem Herzinfarkt zu sterben. Für die Studie untersuchten Forscher der Universität Ostfinnland über mehrere Jahre hinweg 2315 Männer zwischen 42 und 60 Jahren. sda

TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN

Wer an einer seltenen Krankheit leidet, fühlt sich hilflos: Informationen und kompetente Ärzte sind rar, Behandlungen unbekannt, die soziale Eingliederung schwierig. Um auf die Bedürfnisse Betroffener aufmerksam zu machen, organisiert Pro Raris zum «Tag der seltenen Krankheiten» am 28. Februar in Freiburg eine Informationsveranstaltung.
www.proraris.ch



**Der
Anlass!**

44 Agenda 2015

Januar/Janvier

- 9.–10. 4. Kongress für Arzneimittelinformation: Der Apotheker als Wissensmanager – mehr Sicherheit für Arzt und Patient, Köln, Deutschland (www.adka-arznei.info)
- 23.–25. 23. NZW onkologisch-pharmazeutischer Fachkongress, Hamburg (www.nzw.de)

FPH-anerkannte Veranstaltungen
Manifestations reconnues par la FPH

 Foederatio
 Pharmaceutica
 Helvetiae **FPH**

Seit 1.1. 2014 ist der Veranstaltungskalender nur noch online unter fph.pharmaSuisse.org → FPH Kurse verfügbar. Sie können ihn auch direkt von der pharmaSuisse Homepage (www.pharmaSuisse.org) via «Agenda FPH» erreichen.

Mittels der praktischen Suchfunktion können Sie Ihre Veranstaltungen nach Ort, Datum, Veranstalter, Kompetenzkreis, Lerntyp und Sprache auswählen. Wir wünschen Ihnen weiterhin viele gute Lernerlebnisse bei der FPH Fortbildung.

Depuis le 1^{er} janvier 2014, le calendrier des manifestations est uniquement disponible en ligne sur fph.pharmaSuisse.org → Cours FPH. Vous pouvez aussi y accéder directement depuis le site www.pharmaSuisse.org, en cliquant sur le bouton «Agenda FPH».

La fonction de recherche vous permet de sélectionner facilement votre manifestation en fonction du lieu, de la date, de l'organisateur, du domaine de compétences, du type de formation et de la langue.

Nous vous souhaitons à l'avenir de suivre des cours enrichissants dans le cadre de la formation continue FPH.

Mitteilungen

Communications

BE: Neues Mitglied

Um die Mitgliedschaft beim Apothekerverband des Kantons Bern bewirbt sich:

Frau Friederike Heininger,
 Amavita Apotheke Shoppyland,
 Industriestrasse 10, 3321 Schönbühl

Allfällige Einsprachen sind innert drei Wochen an die Geschäftsstelle des Apothekerverbandes des Kantons Bern, Münzgraben 6, 3000 Bern 7, zu richten.

pharmaSuisse: Neue Mitglieder
pharmaSuisse: nouveaux membres

Um die Mitgliedschaft bei pharmaSuisse, dem Schweizerischen Apothekerverband, bewerben sich:

Ont posé leur candidature à pharmaSuisse, la Société Suisse des Pharmaciens:

Apotheker/Pharmaciens

Payot Valérie Jacqueline,
 1400 Yverdon-les-Bains VD
 Tamò Federico, 6500 Bellinzona TI
 Stojanovic Jovana, 8003 Zürich ZH

Stud. pharm./Etudiants pharm.

Jermine Mégane, 1027 Lonay VD
 Vorobiev Vassily, 1224 Chêne-Bougeries GE
 Thanei Madlaina, 4104 Oberwil BL
 Flückiger Lee, 5013 Niedergösgen SO
 Amgarten Beatrice, 5425 Schneisingen AG
 Vogel Tatiana, 3008 Bern BE
 Rudi Eléna, FR-01170 Chevry

Einsprachen gemäss Reglement Art. 5 Ziff. 5.2 sind innert 10 Tagen schriftlich mit Begründung an pharmaSuisse, Schweizerischer Apothekerverband, Stationsstrasse 12, 3097 Liebefeld zu richten.

Selon l'art. 5 chiffre 5.2 du règlement, les oppositions éventuelles doivent être motivées et adressées par écrit, dans les 10 jours, à pharmaSuisse, la Société Suisse des Pharmaciens, Stationsstrasse 12, 3097 Liebefeld.

pharmaSuisse unterstützt ProRaris

Zahlreiche positive Rückmeldungen der letzten Jahre haben pharmaSuisse ermutigt, die sonst für Weihnachtskarten eingesetzten finanziellen Mittel erneut an eine gemeinnützige Organisation zu spenden. Dieses Jahr unterstützt pharmaSuisse «ProRaris, die Allianz seltener Krankheiten Schweiz» mit einem namhaften Betrag. Unter anderem haben sie sich folgende Ziele gesetzt:

- Schaffung eines starken Bindeglieds zwischen allen Patientenorganisationen und den isolierten Kranken;
- Information über seltene Krankheiten, um ihre Anerkennung bei den Behörden und in der Öffentlichkeit zu bewirken;
- Anerkennung der Kranken als gleichwertige Partner im Gesundheitssystem und Mitsprache der Betroffenen bei politischen Entscheidungen.

«ProRaris» organisiert am 28. Februar 2015 den Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz. Weitere Informationen: www.prorararis.ch.

Der Vorstand, die Geschäftsleitung und alle Mitarbeitenden von pharma-

Suisse wünschen den Mitgliedern und Partnern auf diesem Weg schöne Feiertage und alles Gute fürs 2015.

PRORARIS

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

pharmaSuisse soutient ProRaris

Les nombreuses réactions positives reçues ces dernières années ont incité pharmaSuisse à verser une fois de plus le montant habituellement dévolu aux cartes de vœux à une organisation à but non lucratif. Cette année, pharmaSuisse soutient «ProRaris – Alliance Maladies rares» qui poursuit les objectifs suivants:

- Créer un collectif fort en offrant aux associations de malades et aux malades isolés l'opportunité de se regrouper;
- Faire connaître et reconnaître les maladies rares auprès des pouvoirs publics et du grand public;
- Faire du malade un acteur du système de santé et participer activement à l'élaboration des politiques le concernant.

«ProRaris» organise le 28 février 2015 la Journée des maladies rares en Suisse. Plus d'informations sur www.prorararis.ch.

Le comité, la direction et tous les collaborateurs de pharmaSuisse profitent de ce message pour souhaiter à ses membres et partenaires de joyeuses fêtes de fin d'année et une excellente année 2015.



Showtime! Der kleinwüchsige Nathan Wenger, 11, mit seinen Eltern Philippe, 57, und Roser, 53, und Bruder Samuel, 17 (r.), daheim in der Stube in Sitten VS.

TEXT **THOMAS KUTSCHERA**
FOTOS **KURT REICHENBACH**

Champion!» Nathan streckt seine Arme in die Höhe. «Wir wurden Meister, Schweizer Meister!» Stolz präsentiert der Junge die Medaille. Dann wieselt er husch, husch zur Stubentüre, dort steht sein Rollator. «Soll ich noch die anderen Medaillen holen?» – «Wenn du willst», sagt seine Mutter und schaut ihrem Sohn nach. «Nathan hat ein grosses Selbstvertrauen. Er setzt sich gern in Szene, diese Freude gönnen wir ihm.»

Der Elfjährige ist 14 Kilo schwer und 94 Zentimeter gross – und um etwa drei Köpfe kleiner als seine gleichaltrigen Gschpänli. Nathan Wenger aus Sitten ist kleinwüchsig – bedingt durch seine körperliche Behinderung, die Glasknochenkrankheit. Osteogenesis imperfecta wird sie von den Medizinern genannt, unvollständige Knochenbildung (www.svoiasoi.ch). 300 Menschen in der Schweiz sind von dieser Bindegewebskrankheit betroffen. Die Zellen bilden einen fehlerhaften Leim, die Knochen sind deshalb brüchig, viele auch verformt. Nathans Muskeln haben weniger Kraft als die gesunder Kinder, und auch die Zähne sind betroffen. Sie sind porös und wetzen sich rasch ab. Sein Lieblingessen Rindssteak bekommt Nathan klein geschnitten, viele andere Nahrung püriert. Abgesehen von seinem schwerwiegenden körperlichen Handicap ist Nathan ein ganz normales, intelligentes Kind. Er wird maximal 120 Zentimeter gross werden.

Zwölf Knochen waren gebrochen, als Nathan auf die Welt kam, unter anderem beide Schulterblätter. In den Familien seiner Eltern war die Krankheit noch nie vorgekommen. Roser Wenger, 53, gebürtige Spanierin: «In den ersten paar Monaten hatte ich Angst, wenn ich ihn nur in die Hände nahm.»

Die Mutter hat inzwischen gelernt, wo und wie sie ihren Sohn anfassen darf. «Nur schon ein wenig am Arm ziehen, das geht nicht.» Auf der Toi- ▶

Seine Knochen sind zerbrechlich wie Glas, er misst nur 94 Zentimeter. **NATHAN WENGER** hat die Glasknochenkrankheit. Doch der Elfjährige hat Grosses im Sinn.

Nathan, der Grosse



Chef Nathan geht in die normale Schule, ist ein guter Schüler. Wird auf dem Pausenplatz Fussball gespielt, ist er der Schiedsrichter.



«Ich liebe Sport.» Mittwochs nimmt Nathan in der Goubing-Turnhalle in Sitten VS am Raftball-Training teil. Die Trainerin: «Er will gewinnen!»



Innig Der FC-Barcelona-Fan mit Maman in seinem Zimmer. An der Wand hängen Zeichnungen von ihm. «Nathan wird schnell müde.»



Fleissig Fingertraining beim E-Piano-Spielen. Für eine aufrechte Haltung steht Nathan täglich 30 Minuten in einem speziellen Gestell.



Wer erklärt's hier wem? Am tiefen Pult in seinem Zimmer macht Nathan mit Bruder Samuel Schulaufgaben. «Sam hilft mir, wo er kann.»

► lette, beim Duschen und Anziehen, beim Einsteigen in den Rollstuhl – ihr jüngerer Sohn ist den ganzen Tag auf Hilfe angewiesen, in der Schule kümmert sich eine Betreuungsperson um ihn. Vater Philippe, 57, ist Kunstmaler, die Mutter hat als Krankenpflegerin eine 50-Prozent-Stelle in einer jugendpsychiatrischen Klinik. Vater Philippe: «Unser ganzes Leben dreht sich um Nathan. Das zehrt an unseren Kräften.»

Seit Nathan zwei Jahre alt war, braucht er einen Rollstuhl. Zweimal pro Woche geht er zur Wasser-Physiotherapie, dank ihr schafft er es mittlerweile, zehn Schritte zu gehen – dann muss er sich wieder an etwas festhalten. Eine Flasche und die Haustüre öff-

nen, alleine ein Gschpänli besuchen – für Nathan unmöglich. Nach der Schule ist er daheim, liest, spielt am Computer. Zum Glück habe sein Sohn ein lebensfrohes Naturell, sagt sein Vater. «Doch seit ein paar Monaten ist er sich immer öfter bewusst, was er alles *nicht* kann.» In solchen Situationen wird Nathan traurig – für ein paar Minuten.

«**Hello!**» Mit dem Rollator flitzt Nathan zurück in die Stube, zwei weitere Medaillen hängen um seinen Hals. Geholt hat er sie mit seiner Equipe beim Raftball, einer Ballsportart für Behinderte (www.raftball.ch). Trainerin Ingrid van Geel: «Nathan ist ein Kämpfer, motiviert sein Team immer wieder von Neuem. Ein grosses Vorbild!»



Voll cool! Nathan mit seinem Schulkollegen Noah Cuesta, auch er ist elf.

Vater Philippe kann ihm beim Raftball-Spielen nicht zuschauen: «Wenn jemand auf ihn kippt, würden mehrere Knochen brechen. Wir müssen lernen, mit vielen Risiken zu leben.» Seit der Geburt brachen bei ihm 15 Knochen, meist die in den Ober- und Unterschenkeln – obwohl er in jedem dieser Beinknochen einen Teleskopnagel hat. In einer neunstündigen Operation wurden sie ihm eingesetzt, drei Jahre alt war er da. In beiden Oberarmknochen hat er einen stabilisierenden Metallstift. Der letzte grosse Bruch geschah an Ostern 2013, Nathan war einfach gestolpert und hingefallen. «Wieder der linke Oberschenkel. Das tat fest weh.» Erst nach sechs Monaten wagte er erste Schritte.

Seit seinem dritten Lebensjahr bekommt Nathan für den Knochenaufbau intravenös Bisphosphonat. Dafür muss er zweimal jährlich für einen Tag ins Spital. Dieses Jahr, erzählt der Vater, hätten er und seine Frau das Kind zu 17 Terminen gefahren. In Spitälern, zu Fachärzten, zum Zahnarzt: Knochendichtemessen, Operationen, Stoffwechseluntersuchungen. Nathan sieht das alles sehr gelassen: «Die meisten Krankenschwestern sind nett.»

Die Augen des Buben funkeln. Am liebsten würde er Fussball spielen, am liebsten bei seinem geliebten FC Sion. Vor zwei Jahren ging ein Traum in Erfüllung! Das Lokalradio Rhône FM lud ihn ins Tourbillon ein, das Stadion

des FC Sion. Als Co-Moderator durfte er das Spiel Sion – Luzern kommentieren. Live! Sébastien Rey von Rhône FM: «Nathan machte das wie ein Profi, kompetent, voll Emotionen. Das war grosses Kino.» Seither ist für Nathan klar: «Ich will Sportmoderator werden!»

Sein Vater weiss: Nach der Pubertät wird er weniger Knochenbrüche haben. «Doch mit der Zeit beginnen dann die Gelenkschmerzen.» Es gibt Menschen mit Glasknochenkrankheit, die über 65 Jahre alt werden. Das alles interessiert Nathan zurzeit noch nicht. Er denkt ans nächste Raftball-Turnier! Und wie stets hofft Mutter Roser nur eines – dass seine Knochen heil bleiben. ●

PRORARIS



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

Internet

Der 28. Februar 2015 ist ein entscheidender Termin für ein gesundheitspolitisches Problem

ProRaris organisiert am Samstag, 28. Februar 2015, an der Universität Freiburg den fünften Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz. Der Anlass steht unter dem Patronat von Bundesrat Alain Berset, Vorsteher des Eidgenössischen Departements des Innern. Nach der Verabschiedung des Konzepts seltene Krankheiten und vor der Umsetzung einer nationalen Strategie ist diese Versammlung entscheidend.

Vuarrens, 17. Februar 2015 - Im Oktober 2014 hat der Bundesrat das erste nationale Konzept seltene Krankheiten verabschiedet. Für alle Organisationen von Patienten mit seltenen Krankheiten und für isolierte kranke Menschen ist dies zweifellos ein wichtiger Schritt. Endlich zeichnen sich Lösungen und Perspektiven ab. Das Konzept seltene Krankheiten steht am 28. Februar im Fokus. Der Anlass erhält damit eine besondere Bedeutung. Nicht nur die Folgen für die Betroffenen werden zur Sprache kommen, sondern auch ihre Bedürfnisse und die Ressourcen, die erforderlich sind, um die Erwartungen der Patienten wirksam zu erfüllen. Rund 500'000 Menschen oder 6% bis 8% der Bevölkerung sind in der Schweiz von einer seltenen Krankheit betroffen.

Eine riesige Aufgabe, die unbedingt bewältigt werden muss

Das nationale Konzept ist ein erster Erfolg. Zu verdanken ist er weitgehend dem geeinten Vorgehen der Patientenorganisationen, ihrem Engagement und ihrer Fähigkeit zusammenzuarbeiten. In der Umsetzung des Konzepts spielt ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz eine Schlüsselrolle: Sie erfasst die Bedürfnisse und Erwartungen der Patienten und bereitet sie so auf, dass diese verkannte und komplexe Problematik in ihrer realen Bedeutung wahrgenommen wird. Heute gilt es, diese Anstrengungen zu verdoppeln. Die Umsetzung einer nationalen Strategie ist eine enorme Herausforderung: Für die betroffenen Personen bedarf es wirksamer Lösungen. Mehr denn je müssen ProRaris und die Patientenorganisationen zusammenarbeiten. Es gilt, den isolierten kranken Menschen Gehör zu verschaffen und mit allen Akteuren im Dialog zu stehen: dem Bundesamt für Gesundheit (BAG), den Gesundheitsfachkräften, den Wissenschaftlern, den Politikern, den Sozialversicherern, den Lehrern, den Arbeitgebern und den Medien.

Dies ist der Grundauftrag von ProRaris. Natürlich freut sich ProRaris über die Anerkennung des Problems auf nationaler Ebene; natürlich begrüsst es die Allianz Seltener Krankheiten, dass das BAG gemeinsam mit ihr an der Ausarbeitung von Lösungen arbeitet. Beunruhigend ist jedoch, dass dazu weder Mittel noch Unterstützungsmassnahmen eingeplant wurden.

Tag der seltenen Krankheiten 2015

Der fünfte Rare Disease Day markiert also einen Wendepunkt. Durch Erfahrungsberichte, Dialoge und Diskussionen soll im Zeichen des nationalen Konzepts allen von seltenen Krankheiten betroffenen Menschen bewusst werden, dass sie als unentbehrlicher Faktor in einen zukunftsweisenden Prozess eingebunden sind und eingebunden bleiben müssen. Nur so wird schliesslich die Strategie mit ihren Bedürfnissen im Einklang stehen.

Seltene Krankheiten

Seltene Krankheiten betreffen weniger als einen von 2'000 Menschen und bedürfen spezifischer, pluridisziplinärer therapeutischer und pflegerischer Massnahmen. Heute kennen wir mehr als 7'000 Seltene Krankheiten. 80% sind genetischer Natur, weitere Gründe sind Infektionen, Autoimmunkrankheiten, Krebs oder degenerative Erkrankungen. Sehr oft haben sie einen chronischen Verlauf, führen zu Invalidität und sind lebensbedrohend. Die meisten treten bei Geburt oder im frühen Kindesalter auf, andere brechen erst viel später aus. Rund 500'000 Menschen oder 6% bis 8% der Bevölkerung leiden in der Schweiz an einer seltenen Krankheit.

Praktische Angaben zum Tag der seltenen Krankheiten 2015

Datum: Samstag, 28. Februar 2015

Ort: Universität Freiburg

von 9:30 bis 17:00 Uhr Pérolles II – Gebäude 22 - Auditorium Joseph Deiss

Türöffnung um 9:30 Uhr Boulevard de Pérolles 90 – 1700 Freiburg

PRORARIS



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

Télévision

Check up



Mehr Infos zur Sendung

Das Themenspektrum dieses neuen Gesundheitsmagazins ist vielfältig. So informiert die Sendung regelmässig über die neuesten Entwicklungen und Behandlungsformen der modernen Schulmedizin. Darüber hinaus gibt Check up wichtige Tipps und nützliche Informationen im Bereich der Prävention und für ein gesünderes Leben.



Alle Videos erscheinen im Archiv jeweils ab 20:00 Uhr.

<http://www.tele1.ch/tv-programm/sendungen/check-up.aspx>

PRO RARIS

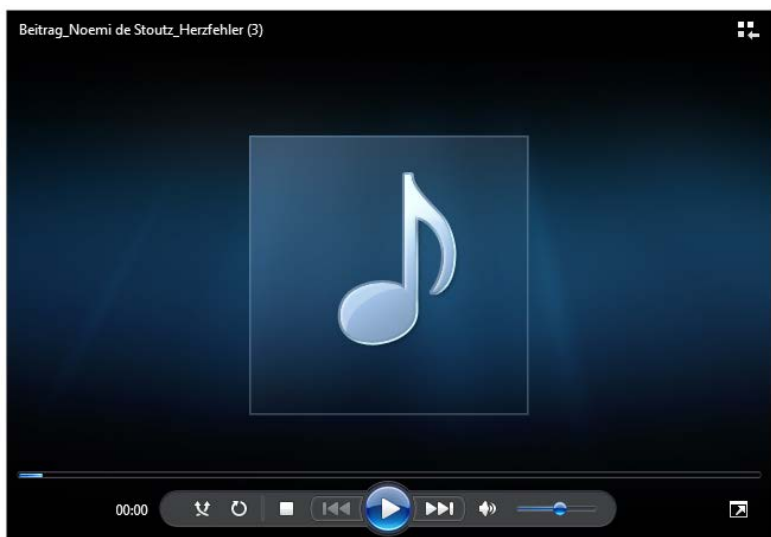
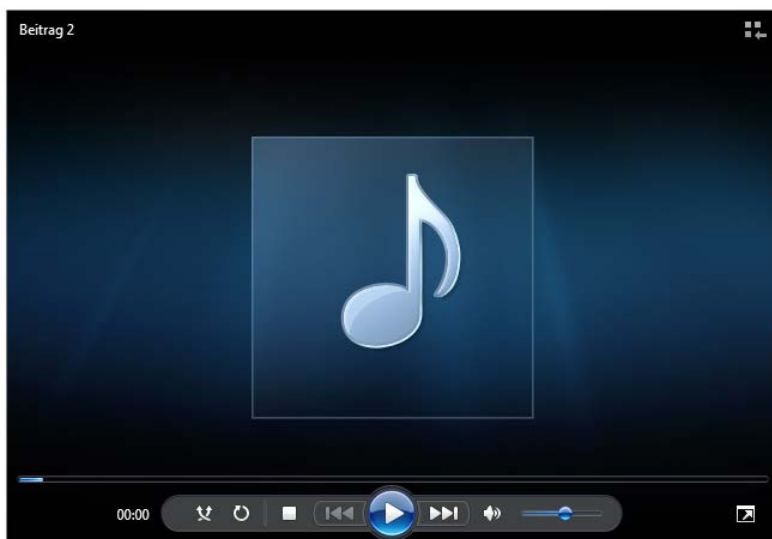


Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

Radio



Beitrag über seltene Krankheiten



Beitrag Noemi de Stoutz

