Maladies rares en Suisse: deux pôles de la recherche aux soins

Luisa Bonafé[1], Frédéric Barbey[2], Loredana D'Amato Sizonenko[3], Saskia R. Karg[4], Giatgen A. Spinas[5], Romain Lazor[6], Matthias R. Baumgartner[7]
Traduction: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-fonds

Maladies rares: le problème

En Europe, on définit une «maladie rare» comme une affection qui touche moins d'une personne sur 2000, entraîne un handicap permanent ou un risque vital, et qui nécessite des efforts combinés particuliers pour sa prise en charge. Plus de 7000 maladies rares ont été identifiées à ce jour. Bien que chacune d'entre-elles n'affecte qu'un nombre limité de personnes, ces maladies, prises dans leur ensemble, toucheraient environ 6 à 8% de la population européenne, soit 500'000 personnes en Suisse. Ces maladies sont en majorité d'origine génétique (environ 80%). Leurs premières manifestations apparaissent le plus souvent à l'âge pédiatrique, les deux tiers des malades diagnostiqués étant ainsi des enfants ou des adolescents. La plupart des maladies rares évoluent sur un mode chronique et peuvent être associées à un important degré de handicap.

Le diagnostic de ces maladies est difficile de par leur rareté, expliquant l'absence d'expérience de nombreux médecins et le manque de tests diagnostiques appropriés. De plus, la faible prévalence de chacune d'entre-elles et la dispersion géographique des patients qui en découle, représente également un frein important au développement de programmes de prise en charge et de recherche clinique dans ce domaine. Finalement, le développement de thérapies spécifiques est complexe et très coûteux ce qui, dans un marché considéré comme limité, n'incite en général pas l'industrie pharmaceutique à investir dans ce domaine.

Ces malades, souvent confrontés à un important retard de diagnostic, souffrent en particulier d'un grand isolement face au manque d'informations fiables concernant leur affection et de moyens adaptés à leurs problèmes pratiques quotidiens. A partir des années 1990, la France a joué un rôle de pionnier dans la prise en charge des patients atteints de maladies rares. En 2009, suite à l'adoption de la Recommandation européenne «Maladies rares: un défi pour l'Europe»[1], d'autres pays européens ont développé progressivement des stratégies nationales de santé publique en faveur des maladies rares, aboutissant en particulier à la mise sur pied de centres de références et de réseaux de prise en charge spécifiques. En 2011 en Suisse, l'OFSP a reçu pour mission d'élaborer un concept national pour les maladies rares. L'un des principaux problèmes est de définir les règles de remboursement des tests diagnostiques et des traitements spécifiques, principalement en raison des coûts souvent très élevés de ces derniers. Les maladies rares sont donc maintenant considérées par les autorités sanitaires suisses sous l'angle d'un problème de santé publique. La prise en charge de ces maladies nécessite une approche globale qui doit s'appuyer sur des programmes de recherche fondamentale et translationnelle permettant de déboucher sur des essais thérapeutiques cliniques. Une collaboration entre cliniciens et chercheurs est indispensable pour permettre la mise sur pied de registres, de cohortes et le développement de soins et de traitements spécifiques. De même, le développement d'une collaboration entre malades, associations de malades, santé publique, hôpitaux universitaires et industrie est indispensable.

1) Médecin adjoint, médecine hautement spécialisée dans les maladies rares du métabolisme et de l'ostéogenèse. Division de pédiatrie moléculaire, CHUV, Lausanne.
2) Coordinateur du Portail romand des maladies rares, Division de pédiatrie moléculaire, CHUV, Lausanne.
3) Coordinatrice Orphanet suisse; médecin coordinateur des maladies rares aux Hôpitaux Universitaires de Genève, service de médecine génétique, HUG.
4) Wissenschaftliche Koordinatorin radiz – klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten, Universität Zürich; Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich.
5) Ausschussmitglied radiz – klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten, Universität Zürich; Direktor, Klinik für Endokrinologie, Diabetes und klinische Ernährung, UniversitätsSpital Zürich.
6) Médecin Associé, Unité des pneumopathies interstitielles et maladies pulmonaires rares, Service de pneumologie, CHUV.
7) Leiter radiz – klinischer Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten, Universität Zürich; Abteilung für Stoffwechselkrankheiten, Universitäts-Kinderspital Zürich.

Le portail romand des maladies rares

Depuis quelques années déjà, des réflexions sont en cours en Suisse romande concernant la prise en charge des maladies rares. En effet, les hôpitaux universitaires de Genève et de Lausanne possèdent déjà de nombreuses compétences cliniques et para-cliniques spécialisées dans le domaine des maladies rares. La plupart de ces consultations et/ou tests diagnostiques spécialisés sont actuellement répertoriés dans Orphanet, le portail destiné à la communauté internationale des maladies rares (www.orphanet.ch et www.orpha.net). Cependant, la visibilité des ressources locales/régionales disponibles n'est peut-être pas aussi facilement accessible aux malades concernés, à leurs familles ainsi qu'aux médecins de premier recours. Cette réflexion a débouché sur la mise en service, en février 2013, d'un portail internet commun au Centre Hospitalier Universitaire Vaudois et aux Hôpitaux Universitaires de Genève (www.info-maladies-rares.ch) améliorant ainsi la visibilité de l'expertise clinique au sein des deux institutions.

S'appuyant sur les données déjà existantes du site Orphanet pour la Suisse, ce portail permet d'accéder actuellement à des informations sur les consultations spécialisées disponibles en Suisse romande. Afin de pouvoir également répondre directement aux patients, aux familles ainsi qu'aux professionnels de santé, deux conseillères en génétique aux HUG et au CHUV seront atteignables grâce à la Helpline téléphonique et à la messagerie du portail. Ces deux personnes seront chargées d'écouter et d'orienter les malades et les professionnels de santé vers l'une ou l'autre des consultations spécialisées. Elles contribueront également à la coordination entre les consultations spécialisées des sites du CHUV et des HUG en lien avec les besoins et les attentes des malades. Les deux collaboratrices «chargées d'écoute et d'information» seront soutenues par deux coordinateurs médicaux, soit des médecins cadres au bénéfice d'une longue expérience dans le domaine de maladies rares, qui auront la tâche de coordonner les différents spécialistes actifs dans les diverses consultations spécialisées des maladies rares ainsi que de développer le contenu en information du portail internet.

radiz – pôle de recherche clinique pour les maladies rares de l'Université de Zurich

L'université et les hôpitaux universitaires de Zurich, et tout particulièrement l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich, disposent d'une longe tradition de recherche fondamentale ainsi que de recherche appliquée et clinique des maladies rares héréditaires. Ainsi les premières descriptions de la mucoviscidose, du syndrome de Fanconi ou du déficit immunitaire combiné sévère (SCID) p.ex. ont été faites par les chercheurs de l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich.

Depuis septembre 2012 l'Université de Zurich soutient différents pôles de recherche clinique, dont un concerne les maladies rares – la «Rare Disease Initiative Zurich» (radiz, www.radiz.uzh.ch). radiz réunit les compétences cliniques et de recherche des sites zurichois: hôpital pédiatrique universitaire, université et hôpital universitaire sous le l'égide d'un nouveau pôle de recherche clinique. L'objectif de radiz est d'améliorer la prise en charge et le devenir des patients souffrant de maladies rares et en même temps de positionner Zurich en tant qu'un des centres européens dans le domaine des maladies rares. Afin d'atteindre cet objectif, le pôle de recherche s'appuie sur les forces existantes, tout en créant de nouvelles synergies entre recherche fondamentale et clinique. Cette mise en réseau d'une masse critique de chercheurs aux compétences médicales, biologiques et techniques permettra de découvrir de nouvelles maladies et de nouveaux mécanismes pathologiques et de développer de meilleures stratégies pour les maladies rares. La pathologie des maladies rares se base souvent sur des troubles de processus biologiques élémentaires et de leur régulation, leur compréhension offre donc une occasion unique d'approfondir la connaissance de questions fondamentales de la biologie, de la physiologie ainsi que de la prévention et du traitement également de maladies fréquentes. radiz est un centre de référence interdisciplinaire pour patients avec une maladie rare, ayant pour objectif d'en améliorer la prise en charge et le devenir *(figure)*. Une attention particulière est portée aussi à la transition de la pédiatrie à la médecine adulte, transition qui prend de plus en plus d'importance puisqu'un nombre croissant d'enfants survit à des maladies rares.

Le plan de recherche comprend initialement des projets dans les domaines de la neurologie, de la «body fluid homeostasis» et du métabolisme. Chaque projet se base sur une approche translationnelle et mène depuis le diagnostic et l'exploration des mécanismes pathologiques, au développement de nouvelles stratégies thérapeutiques, aux études cliniques profitant en retour au patient. Un point essentiel du programme est d'affermir à Zurich et en Suisse la conscience des maladies rares et la collaboration locale, nationale et internationale dans ce domaine. Afin de favoriser la relève, la «1st Rare Diseases Summer School» a été organisée pour la première fois en juillet 2013. A côté de sujets scientifiques il a aussi été question d'aspects éthiques, des coûts élevés des médicaments orphelins ou de tests génétiques pré-symptomatiques. Par ailleurs un «grant program» ouvert à tous les chercheurs de l'Université de Zurich permet d'encourager des projets innovants en recherche clinique et translationelle.

Du fait que plus que la moitié des maladies rares se manifestent déjà pendant l'enfance et que l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich possède une longue expérience et tradition dans ce domaine, radiz est coordonné dans le centre de recherche pour l'enfant de l'hôpital pédiatrique universitaire de Zurich.

Conclusions

L'élan politique récent en faveur des maladies rares en Suisse a permis d'initier des démarches pour faire face aux multiples problèmes posés par ces maladies. Certains hôpitaux universitaires suisses ont pris l'initiative de proposer des réponses concrètes à la problématique des maladies rares, et en particulier sur le plan de la recherche clinique et fondamentale et d'une synergie étroite avec les patients et les professionnels de la santé. Une collaboration étroite entre les hôpitaux mandatés par les Cantons pour développer une médecine hautement spécialisée dans le domaine des maladies rares est fondamentale pour la réussite de ce projet. De plus, des collaborations internationales avec les réseaux européens déjà existants sur les maladies rares doivent être encouragées afin de pouvoir partager leur expérience et s'intégrer aux projets européens sur les maladies rares.

Liens utiles

www.info-maladies-rares.ch
www.orphanet.ch et www.orpha.net
www.proraris.ch
www.eurordis.org
www.radiz.uzh.ch

Références

1) Romain Lazor, Loredana D'Amato Sizonenko: les maladies rares affectent 30 millions de personnes en Europe. Bulletin des Médecins Suisse, 89: 15, pp 636–638 (2008).
2) http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF.

Les auteurs certifient qu'aucun soutien financier ou autre conflit d'intérêt n'est lié à cet article.

Correspondance

Prof. Luisa Bonafé
Division de Pédiatrie Moléculaire
CHUV - CI 02-35
Av. P. Decker 2
1011 Lausanne
luisa.bonafe@chuv.ch

