

MALADIES RARES MIEUX CONNUES. ET RECONNUES.



Les pathologies rares concernent 7,2% de la population helvétique. Les patients et le corps médical se battent pour développer la recherche et les traitements encore insuffisants.

PAR
JOËLLE CACHIN

« Il y a autant de personnes souffrant d'une maladie rare que de diabétiques en Suisse. Pour le diabète, il y a des spécialistes, des associations, des traitements: un réseau de prise en charge parfaitement organisé. Chez les malades rares, c'est loin d'être le cas. » Pour la présidente de ProRaris, Anne-Françoise Auberson, le combat pour la reconnaissance des maladies rares est sans repos. L'association faitière dénonce le vrai casse-tête que représentent ces pathologies, souvent négligées par la science. Peu de patients par maladie, spécialistes au lance-pierre, recherches rarissimes. «Quelle que soit leur maladie, tous les patients souffrent d'un manque d'information, explique-t-elle. Il faut entre 5 et 30 ans pour poser un diagnostic et 95% des maladies rares n'ont aucun traitement.»

Depuis une dizaine d'années en Europe, les maladies rares gagnent doucement en reconnaissance: sous l'impulsion d'associations de patients, des plans nationaux ont été imaginés pour mettre ces pathologies isolées sur un pied d'égalité avec les autres. En Suisse, les maladies rares font leur entrée au Parlement en

2011, sous la forme d'un postulat. En 2014, le Conseil fédéral inscrit le concept national de maladies rares dans sa stratégie «Santé 2020». Fixée pour 2017, la mise en œuvre accumule déjà deux ans de retard. Il faut dire que les défis sont nombreux: mise en place de centres de référence, amélioration de l'information et de la prise en charge des patients, sensibilisation et intégration psychosociale, financement de la recherche... Le chemin à parcourir est encore long.

CHIFFRES

**5 personnes
sur 10'000**

Taux de prévalence maximum
pour qu'une maladie soit
qualifiée de «rare»

**6'000
à 8'000**

Le nombre de maladies rares
connues et répertoriées
dans le monde

580'000

Le nombre de personnes
souffrant d'une maladie
orpheline en Suisse

Source: ProRaris et OFS 2017



COMPRENDRE LES MALADIES RARES

DU DIAGNOSTIC AU TRAITEMENT

Une maladie est qualifiée de rare lorsque moins d'une personne sur 2'000 en souffre dans le monde. Il y a les pathologies les plus connues, comme la mucoviscidose, les amyotrophies ou certains types de leucémie. D'autres sont plus obscures: «La génétique fait de vous un être humain puissant, explique Andrea Superti-Furga, chef du Service de médecine génétique au CHUV. Cependant, il suffit d'un tout petit changement de lettre sur une séquence d'ADN pour vous détruire d'un coup. Une petite malformation cardiaque ou pulmonaire, l'absence d'une seule enzyme peut causer des dégâts irréparables.» Dans 80% des cas, les maladies rares sont d'origine génétique. Elles peuvent être chroniques, dégénératives, fatales.

L'un des premiers obstacles reste l'identification précise de la maladie. L'errance médicale, cette période au cours de laquelle un diagnostic pertinent se fait attendre, est souvent due à l'absence de connaissances. «Les symptômes décrits par les patients sont souvent nombreux, sans lien direct les uns avec les autres, relève Andrea Superti-Furga. Cela rend la pose d'un diagnostic long et complexe. Il faut un certain nez pour parvenir à identifier une maladie rare.»

À défaut d'y parvenir, les médecins soignent les symptômes séparément, soulagent la douleur et les carences. «Les généralistes mettent souvent du temps à rediriger les malades vers un spécialiste adéquat, parfois par manque d'information, parfois par orgueil», explique le généticien. Dans certains cas, il arrive que les médecins diagnostiquent des maux psychiques. «Le psychosomatique est très fréquent, mais pour quelqu'un touché par une maladie organique rare, l'étiquette de la psychose est terrible.»

«LES FINANCEMENTS DE LA RECHERCHE NE SONT PAS SUFFISANTS»

Par manque de fonds, les traitements contre les maladies rares mettent des années avant de voir le jour. Explications avec le généticien Andrea Superti-Furga.

PROPOS RECUEILLIS PAR
JÔËLLE CACHIN

A

u printemps 2016, une équipe de scientifiques lausannois, dont fait partie Andrea Superti-Furga, a découvert une nouvelle maladie qui provoque un retard de développement sévère et des troubles de la croissance osseuse. Le scientifique se dit confronté au quotidien à des anomalies génétiques. La difficulté reste à comprendre comment elles s'expriment pour parvenir ensuite à mettre sur pied un traitement.

IN VIVO Identifier des maladies inconnues, cela arrive souvent dans la vie d'un généticien?

ANDREA SUPERTI-FURGA Ce n'est pas si rare que ça. Mais il demeure un nombre considérable de patients dont on n'arrive pas à identifier la pathologie. Toutefois, lorsque l'on parvient à déceler des symptômes similaires chez plusieurs personnes, on trouve parfois une mutation génétique commune. On est devenu très fort dans la découverte de gènes



malades. En revanche, trouver des thérapies, c'est paradoxalement plus compliqué.

IV Pourquoi?

ASF Il s'agit de trouver les financements pour des recherches qui concerneront très peu de personnes. Le Fonds national suisse s'investit, mais les aides sont difficiles à obtenir. Il existe aussi des fondations qui financent la recherche pour les maladies rares, mais ce n'est encore pas suffisant.

IV Dans le cas où un projet de recherche est accepté et financé,

combien de temps faut-il attendre avant qu'un traitement soit trouvé?

ASF Le «time gap» entre la découverte de la maladie et l'accès à un médicament fonctionnel est très long. Dans le cas du nanisme, le gène a été identifié en 1995. En 2015, des premiers essais thérapeutiques d'une substance ont été conduits sur des patients adultes. Le résultat positif a montré une croissance augmentée, mais il a fallu vingt ans pour que ce traitement voie le jour!

IV Pourtant ce «time gap» est bien moins long pour des maladies plus communes...

ASF Bien sûr. Il y a ce que l'industrie pharmaceutique appelle les «blockbusters». Une

nouvelle aspirine, un médicament contre les allergies, un traitement pour un certain type de cancer. Prenons quelqu'un tombant malade du cancer avec un pronostic très mauvais. Six mois à deux ans plus tard, un nouveau médicament entre sur le marché ciblant précisément ce type de mutation. La médecine de précision en oncologie fonctionne bien et se facture extrêmement cher. Les industries exploitent cela de manière éclatante.

ANDREA SUPERTI-FURGA EST LE CHEF DU SERVICE DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE AU CHUV

L'identification de la maladie est toujours vécue comme un soulagement. «Une explication médicale permet d'identifier le coupable. Cela déclenche le processus psychologique qui mène à l'acceptation de sa maladie, raconte le médecin. Dans les années 1950, on expliquait parfois un handicap génétique en disant que «le père était ivre au moment de la conception de l'enfant. Ces explications peu honorables demeurent parfois aujourd'hui encore dans l'inconscient collectif.»

Quant aux médicaments destinés au traitement des maladies rares, ils sont eux aussi peu nombreux – la demande étant faible. Afin de stimuler le marché et la recherche, les autorités américaines ont établi des mesures incitatives en 1983, sous la forme d'une loi, l'Orphan Drug Act, qui stipule que les fabricants de médicaments dits «orphelins» bénéficient d'une baisse d'impôt et d'un monopole prolongé. En Suisse, des avantages similaires sont octroyés aux pharmas qui développent de tels médicaments. Parmi ceux-ci, une procédure de mise sur le marché simplifiée et moins coûteuse, ainsi qu'un allègement de la documentation scientifique à fournir à Swissmedic, l'institut chargé de surveiller le marché des produits thérapeutiques.



LE PRIX DES MÉDICAMENTS FAIT DÉBAT

CHERS À DÉVELOPPER, DIFFICILES À REMBOURSER

«Les médicaments orphelins dédiés aux maladies rares coûtent extrêmement cher et

cela ne changera pas. Il faut maintenant trouver un moyen humain de les rembourser.» Anne-Françoise Auberson pointe du doigt les assureurs qui rechignent parfois à rembourser des traitements coûteux.

Le prix des médicaments orphelins fait pourtant débat. Pour Interpharma, association des entreprises pharmaceutiques suisses, le prix de vente est élevé, car le coût de production l'est aussi. Elle se base sur une étude de l'Office of Health Economics, institut anglais de recherche en santé publique, pour estimer celui-ci à 1,3 milliard de francs pour tout type de médicament.

Une somme bien trop importante pour les molécules orphelines, selon d'autres acteurs du milieu. «Ce chiffre est largement exagéré, surtout si l'on prend en compte les avantages financiers octroyés par le statut de médicament orphelin, estime Andreas Schiesser, responsable du projet médicaments au sein de l'asso-

UN MALADE RARE SUR DEUX EST UN ENFANT

Dans les services pédiatriques, les maladies rares font partie du quotidien. Avec des enjeux bien spécifiques. «Les médicaments pour les maladies rares sont généralement autorisés dès l'âge de 12, 16, voire 18 ans, explique Michaël Hofer, médecin adjoint responsable de l'Unité romande d'immuno-rhumatologie pédiatrique. La littérature spécialisée est toutefois suffisante pour permettre de prescrire certains médicaments à nos jeunes patients. Il s'agit ensuite de négocier avec les assureurs pour faire accepter le remboursement du traitement.»

Autre challenge, la transition des jeunes malades vers la médecine adulte. «L'adolescence est un passage délicat. À cet âge, les patients rejettent souvent leur maladie ou refusent de prendre leur traitement. Ils veulent croire qu'en arrêtant d'y penser, la maladie disparaîtra.» Pour assurer une transition en douceur, le pédiatre organise des consultations communes avec le futur spécialiste adulte. «Le but est, d'une part, de construire la confiance du patient envers le nouveau médecin, et d'autre part, d'assurer la bonne transmission du dossier médical.» Une équipe internationale a récemment mis sur pied une check-list pour la transition. Destinée aux différents services pédiatriques, son but est d'améliorer ces transferts.

UN LONG COMBAT POUR LA RECONNAISSANCE

Les scientifiques et les médecins parlent de maladies rares depuis une vingtaine d'années seulement. D'une absence totale de références à la mise en place d'un concept national, ces pathologies se font progressivement une place dans le monde médical suisse.

Création du portail Orphanet en France. Première encyclopédie en ligne des maladies et des spécialistes.

1997

La Suisse intègre le consortium d'Orphanet et commence à répertorier les centres de compétences présents sur son sol.

2001

Création de ProRaris, association faîtière des patients.

2010

«JE ME SUIS CONSTRUITE AVEC CE HANDICAP»

Ségoleine Schmutz est née avec une dysplasie spondylo-périphérique, maladie génétique dont l'un des symptômes est la petite taille.

«Quand les amis de ma fille de 6 ans me demandent pourquoi je fais cette taille, je leur dis que je n'ai pas mangé assez de soupe à leur âge!» À 43 ans, Ségoleine Schmutz mesure 1 m 32. Elle parle de son physique avec humour et résilience. «L'acceptation du regard des autres n'est jamais acquise. Les jours où l'on est fatigué, c'est dur. Lorsque tout va bien, c'est plus simple.» À sa naissance, la Vaudoise souffre de malformations des jambes et des pieds. «On m'a d'abord diagnostiqué une achondroplasie, une maladie des os le plus fréquemment responsable d'une petite taille. Mais je ne me suis jamais retrouvée dans cette étiquette, car mes traits physiques n'y ressemblent pas.»

En 2003, un test génétique pose un nouveau diagnostic, une dysplasie spondylo-périphérique, maladie génétique qui touche moins d'une personne sur un million. «Je savais que cette révélation ne changerait rien au traitement, puisqu'il n'en existe aucun, mais elle a eu un effet sur l'acceptation de mon handicap.»

Aujourd'hui médecin-conseil dans une assurance sociale, Ségoleine Schmutz a dû adapter sa profession à son handicap, les consultations auprès des patients étant physiquement trop contraignantes. Un ajustement parmi d'autres. «Les chariots de courses, les bancomats, rien n'est adapté pour moi. Mais avec de la débrouillardise, de l'humour et un tabouret, on y arrive!»

Il y a 11 ans, Ségoleine Schmutz et son mari se retrouvent face au dilemme de la grossesse. «J'avais 50% de risque de transmettre le gène responsable de ma maladie à mon enfant. La décision n'a pas été évidente à prendre, mais on s'est lancés dans l'aventure malgré tout.» En 2006, elle donne naissance à un garçon en bonne santé. Le couple adopte ensuite une petite fille «pour ne pas tenter le sort une seconde fois».

En 2015, deux étudiantes imaginent une association dédiée aux personnes de petite taille dans le cadre de leur travail de fin d'étude. «Ces jeunes femmes ont donné l'impulsion à la création de l'Association romande des personnes de petite taille, lancée en mai 2016.» Ségoleine Schmutz en prend la présidence. «En partageant avec des parents d'enfants touchés par la petite taille, je prends conscience du parcours que j'ai moi-même accompli. Car malgré l'arthrose et les douleurs, je ne changerais rien à ma situation. Je me suis construite avec ce handicap.»

Première journée suisse dédiée aux maladies rares. Fin 2010, un arrêt du Tribunal fédéral donne raison à une caisse maladie dans sa décision de ne pas rembourser une patiente souffrant de la maladie de Pompe. Les politiques se saisissent de la problématique. Ruth Humbolt (PDC) dépose un postulat devant le Parlement.

2010

Mise en place d'une stratégie romande HUG - CHUV avec la création du portail romand pour les maladies rares. Les deux hôpitaux se profilent comme futurs centres de référence.

2013

Le «Ice Bucket Challenge» («défi du seuu d'eau glacée») a largement contribué à la visibilité de la maladie de Charcot: grâce à la participation de multiples célébrités et à une vaste diffusion sur les réseaux sociaux, 100 millions de dollars ont été collectés.

2014

Délai fixé pour la mise en œuvre du plan national pour les maladies rares. Le projet accumule deux ans de retard. Une coordination nationale est créée pour y remédier.

2017

ciation SantéSuisse. Les prix ne sont pas basés sur les coûts de recherche, mais sur les bénéfices présumés du médicament sur les patients.»

Olivier Menzel, président de la **fondation Blackswan**, spécialisée dans la recherche sur les maladies rares, est du même avis: «La phase la plus coûteuse dans le développement d'un médicament est celle des essais cliniques. Or, dans le cas des maladies rares, les patients impliqués sont tellement peu nombreux que les coûts sont réduits de facto.» De son côté, Interpharma rappelle que les 1,3 milliard constituent une moyenne et qu'il existe de grandes différences selon les indications des médicaments. L'association n'avance cependant aucun chiffre spécifique aux médicaments orphelins. **Olivier Menzel** tempère: «Nous devons aussi faire attention à ne pas complètement castrer les prix des fabricants. Il est important que les firmes continuent à investir dans la recherche pour les maladies rares. Simplement, tout le monde devrait jouer le jeu en fixant des marges financières raisonnables, les fabricants et les assurances.»

REMBOURSEMENTS DIFFICILES

Reste qu'avec des prix très élevés, les médicaments orphelins qui ne figurent pas sur la liste des spécialités de l'Office fédéral de la santé publique ne sont pas systématiquement remboursés par les assureurs. Les critères pour apparaître sur cette liste étant stricts, les recherches sur les maladies rares, limitées en termes de patients et de spécialistes, n'y répondent pas à tous les coups. Pour décider d'un remboursement, les assureurs se réfèrent alors aux critères énoncés dans l'ordonnance sur les médicaments (OAMal). Le traitement doit être efficace, approprié et économique. «Malheureusement, lorsque les pharmas augmentent le prix d'un médicament, certaines assurances refusent ensuite de le rembourser, alors que ces traitements sont souvent vitaux pour les patients», déplore Anne-Françoise Auberson.

Du côté des assureurs, on admet la complexité de ces remboursements. «Certains cas particuliers sont délicats à évaluer, se défend Andreas Schiesser. Quand une maladie n'est pas mortelle, quand la douleur et les inconvénients sont relatifs, où mettons-nous la limite? Rembourser des traitements au prix surfait, ce n'est pas juste non plus pour les autres assurés.» À leur tour, les assureurs se retournent volontiers contre les fabricants: «Prenez le cas du traitement contre la porphyrie (une affection métabolique rare, lire p. 26). Le laboratoire australien qui a développé le traitement n'a même pas déposé de dossier d'autorisation chez Swissmedic, alors que cela permettrait de simplifier les démarches de remboursement», déplore SantéSuisse.

EXEMPLES DE MALADIES RARES

MUCOVISCIDOSE

Prévalence

1/8'000 à 1/10'000 selon les pays

Cause Génétique

Symptômes Troubles digestifs et respiratoires. Sécrétions anormales et infections des bronches et du pancréas

Traitement Aucun traitement curatif



SYNDROME DE MARFAN

Prévalence

1 à 5/10'000 selon les pays

Cause Production insuffisante de fibrilline, protéine composant le tissu conjonctif

Symptômes Dilatation progressive de l'aorte et risques de déchirure, insuffisance cardiaque, apparition de vergetures, complications ophtalmiques

Traitement Prise en charge multidisciplinaire



MALADIE DES OS DE VERRE

Prévalence

1/10'000 à 1/20'000 selon les pays

Cause Génétique

Symptômes Fragilité et parfois déformations osseuses, fractures

Traitement Par l'orthopédie et la kinésithérapie



MALADIE DE CHARCOT

Prévalence 1/20'000

Causes Génétique

Symptômes Paralyse musculaire progressive, dégénérescence des motoneurones, insuffisance respiratoire

Traitement Aucun traitement curatif, prise en charge symptomatique et palliative



MALADIE DE STILL CHEZ L'ENFANT

Prévalence 1/20'000

Cause Inconnue, suspicion d'implications génétiques

Symptômes Fièvres chroniques, arthrose précoce et inflammations systémiques

Traitement Principalement anti-inflammatoire



ATRÉSIE DES VOIES BILIAIRES CHEZ L'ENFANT

Prévalence 1 à 9/100'000 selon les pays

Cause Non connue

Symptômes Obstruction des voies biliaires chez le nouveau-né, évoluant en cirrhose en quelques mois

Traitement Intervention chirurgicale ou greffe de foie





Associations de patients

Les différentes associations de patients ainsi que la faitière ProRaris font pression à tous les niveaux de la chaîne des médicaments. Ils encouragent laboratoires et fabricants à se lancer dans la recherche pour les maladies rares, malgré leur maigre rendement. Ils

manifestent auprès de Swissmedic et de l'OFSP pour simplifier les autorisations de mise sur le marché et les admissions de médicaments orphelins sur la LS. Ils négocient les remboursements auprès des assureurs et entourent les patients dans leur quotidien.



«LA LUMIÈRE ME BRÛLE LA PEAU»

Nadia Coutellier souffre d'une maladie extrêmement rare: la protoporphyrie érythropoïétique (PPE), une intolérance génétique à la lumière du jour. Un traitement coûteux existe, mais son remboursement reste incertain.

La maladie de Nadia Coutellier a été diagnostiquée à l'âge de 5 ans. «Je me souviens d'une sortie en famille dans le petit train de Morges. Mes pieds ont commencé à gonfler, à tel point qu'ils ne rentraient plus dans mes chaussures. Je hurlais et m'accrochais à mon papa, mais le contact même de sa peau me faisait mal. Je brûlais.»

À 26 ans aujourd'hui, la jeune femme, devenue assistante médicale, partage ses souvenirs avec émotion. Son enfance et son adolescence lui ont échappé, dit-elle, à cause des moqueries, des restrictions et de la

douleur physique que lui impose sa maladie, la protoporphyrie érythropoïétique. En Suisse, près de quatre-vingt patients souffrent de la PPE. Selon les cas, quelques minutes d'exposition, même indirecte, à la lumière suffisent à laisser des brûlures pour 4 ou 5 jours.

«Quand j'ai appris qu'un traitement était en cours de recherche, que quelqu'un s'intéressait à ma maladie, c'était magique.» En 2012, le laboratoire australien Clinuvel lance une phase de test pour un médicament inédit. Nadia reçoit Scenesse, un implant sous-cutané à renouveler tous les deux mois. Le changement est radical: «Maintenant, je peux travailler, faire des balades à vélo, skier, sans douleur quotidienne. Vivre comme tout le monde. La seule chose qui peut m'influencer dans une décision c'est le courage, et non plus ma maladie.»

Début 2016, le médicament est officiellement lancé sur le marché. Son prix s'élève à 19'000 francs par dose. L'assurance de Nadia propose de rembourser 7'000 francs. «Je leur ai expliqué que cela revenait à me condamner. J'ai envoyé des lettres, j'ai contacté personnellement le médecin-conseil, qui m'a soutenue.» Après des mois de négociations et de médiatisation, Nadia obtient gain de cause. Le bonheur est de courte durée. Fin 2016, l'assurance annonce la fin des remboursements. Nouveau combat, nouvelle victoire, mais l'épée de Damoclès n'est jamais loin. Quand Nadia en parle, sa voix tremble: «Je ne peux pas envisager mon avenir sans ce médicament. C'est me renvoyer à l'enfer de mon ancienne vie, me priver d'un avenir. M'empêcher d'être moi-même.»

Grâce à la révision de l'OAMal, en vigueur depuis mars 2017, la prise en charge au cas par cas a été améliorée, selon l'avis d'Anne-Françoise Auberson. Sur demande du médecin traitant, l'assureur doit se référer à l'avis de son médecin-conseil et donner une réponse dans un délai de deux semaines. «C'est un progrès, mais il demeure des différences de traitement selon les cantons et il est toujours compliqué de trouver des experts à même de donner un avis pertinent.»



PLAN STRATÉGIQUE NATIONAL

MÉDECINS, PATIENTS ET POLITIQUES S'ORGANISENT

«Ce sont les patients qui se sont pris en main pour sortir de l'isolement et demander des droits, explique Anne-Françoise Auberson.

Les maladies rares sont arrivées sur la table des politiques grâce à un intense travail de lobbying.» Résultat, en 2015, le Conseil fédéral publie un «plan de mise en œuvre du concept national maladies rares». La colonne vertébrale du projet est la mise en place de centres de référence. Ces pôles, répartis dans toute la Suisse, doivent être organisés par types de maladie, afin de grouper les compétences et améliorer les synergies. «On veut des équipes formées de différents spécialistes, cardiologues, pneumologues, psychologues, et en particulier de généticiens, explique Loredana d'Amato Sizonenko, coordinatrice du portail Orphanet en Suisse, partenaire dans la mise en place du plan national. Certaines de ces prises en charge organisées existent déjà, il s'agit maintenant d'accorder et de répartir stratégiquement ces compétences.»

Coordonnés par l'Office fédéral de la santé publique, les acteurs impliqués dans la mise en place du plan national sont nombreux: l'Académie suisse des sciences médicales, les hôpitaux universitaires, la Conférence des directeurs et directrices de la santé représentant les cantons, le Fonds national suisse de la recherche, l'association faîtière des patients ProRaris ou encore le portail Orphanet.

LES HÔPITAUX ROMANDS EN AVANCE

«La mise en place du concept prend du retard, déplore Anne-Françoise Auberson. Il y a beaucoup d'intérêts en jeu. ProRaris, qui défend les patients, n'y est qu'une voix parmi d'autres.» Le directeur médical adjoint du CHUV, Jean-Blaise Wasserfallen, est confiant et croit au réseau développé par les hôpitaux universitaires romands. En 2013, le CHUV et les

UNE PLATEFORME POUR GUIDER PATIENTS ET MÉDECINS

Quelque 6'000 pathologies sont répertoriées sur le portail romand d'information sur les maladies rares (www.info-maladies-rares.ch). Mise sur pied en 2013 par le CHUV et les HUG, la plateforme présente les prestations de prise en charge existant en Suisse romande pour chaque pathologie. Une assistance téléphonique intégrée au site permet d'informer et d'orienter patients et spécialistes. En tant que responsable du portail pour les HUG, Loredana D'Amato Sizonenko souligne le rôle de coordination que revêt la plateforme: «Nous intervenons auprès des spécialistes et les encourageons à travailler ensemble. Il nous arrive d'identifier deux domaines d'expertise qui travaillent sur le même thème sans se consulter. Le but est d'améliorer ces collaborations et d'assurer leur visibilité.» Le portail romand collabore avec l'antenne suisse d'Orphanet, plateforme internationale qui regroupe les différentes ressources utiles pour la gestion des maladies rares dans une quarantaine de pays, dont la Suisse.

HUG ont en effet mis en place une stratégie commune, sous la forme notamment, d'un portail dédié aux maladies rares (lire ci-dessus). «Le but de cette collaboration était de supprimer les barrières qui freinent l'accès à l'information pour les médecins, les patients et le public.»

L'objectif de la collaboration: «Nous comparerons nos différents services sur la base de critères précis et chiffrés: combien de patients sont actuellement traités, quelles compétences sont présentes de part et d'autre, est-ce que l'on publie scientifiquement dans ce domaine, etc.» À titre d'exemple, le CHUV a ouvert en 2013 un centre spécialisé dans les maladies moléculaires, reconnu avec celui de Zurich dans le cadre de la médecine hautement spécialisée.

«Pour la répartition des centres de référence en Suisse, nous sommes censés procéder selon le «gentleman agreement», c'est-à-dire selon les compétences déjà présentes dans chaque hôpital. Je me réjouis de voir comment cela se passera en pratique.» L'objectif étant que, pas à pas, ces maladies ne soient rares qu'en termes de prévalence, mais non plus négligées en matière de prise en charge et traitement. /

INTERVIEW

PROPOS
RECUEILLIS PAR
SOPHIE GAITZSCH

«LE PRIX DES MÉDICAMENTS DEVRAIT ÊTRE FIXÉ EN FONCTION DE LEUR UTILITÉ»

Le médecin alémanique Christian Kind appelle les entreprises pharmaceutiques à prendre leurs responsabilités.

IN VIVO **Les maladies rares sont-elles le parent pauvre de notre système de santé?**

CHRISTIAN KIND Il est difficile de voir les maladies rares comme un tout: la seule chose qu'elles ont en commun est leur rareté. C'est un problème fondamental. Certaines pathologies rares ne font l'objet d'aucune recherche et les patients sont négligés, alors que d'autres sont bien connues et bien traitées, car elles sont intéressantes pour les pharmas et ont le pouvoir de faire avancer la recherche. C'est le cas, par exemple, de certains cancers infantiles, pour lesquels l'industrie s'engage. Il est facile de rassembler des soutiens et des fonds autour de ces drames qui touchent les plus jeunes. D'autre part, il ne faut pas oublier que certaines maladies qui ne sont pas rares, comme l'infirmité motrice cérébrale ou le syndrome de Down (anomalie chromosomique qui provoque la trisomie 21, ndlr), soulèvent beaucoup de questions auxquelles on n'a pas de bonnes réponses, mais n'attirent pas beaucoup d'attention. Rares ou non, les maladies qui n'arrivent pas à trouver une place dans la conscience publique se retrouvent souvent dans une situation de «parent pauvre».

Regard éthique

Christian Kind a présidé la Commission centrale d'éthique de l'Académie suisse des sciences médicales de 2009 à 2016. Professeur en pédiatrie, il a occupé le poste de médecin-chef à l'Hôpital des enfants de Suisse orientale, à Saint-Gall, jusqu'en 2012. Il est coauteur d'un ouvrage sur les diagnostics prénataux et préimplantatoires intitulé «Sélectionner ou accepter?» paru en 2010.

IV **Les traitements pour les maladies rares, lorsqu'ils existent, sont souvent très coûteux.**

Qui doit payer?

CK Aujourd'hui, le principe est le suivant: si l'efficacité du traitement est prouvée, s'il s'agit de l'option la plus économique disponible sur le marché, et si la personne en a besoin, alors notre système d'assurance sociale doit le prendre en charge.

IV **Jusqu'à où la communauté doit-elle payer?**

CK En Suisse, la solidarité fonctionne dans la tête des gens, elle est même très élevée. La population pense que la communauté doit s'engager financièrement aussi pour des traitements coûteux.

IV **Pourtant, certains malades doivent constamment se battre contre leur assurance pour que leur traitement soit reconnu. Comment agir sur ce point?**

CK Dans des situations similaires, il existe de grandes différences d'une caisse maladie à l'autre. En ce sens, l'idée d'une caisse unique constitue une piste intéressante pour rendre le système plus équitable. Mais je pense que le point principal de cette problématique se situe au niveau de l'industrie. Les prix pratiqués pour les traitements ne sont que partiellement justifiés par les coûts de développement. Aujourd'hui, il est important que les entreprises pharmaceutiques prennent leur part de responsabilité.

IV **Comment faire pour que les sociétés pharmaceutiques changent d'attitude?**

CK Des éthiciens et des philosophes appellent à la création d'un modèle international dans lequel le prix des médicaments serait fixé en fonction de leur utilité et non de leurs coûts de développement. Dans un tel système, les sociétés pharmaceutiques ne seraient plus libres de fixer leurs prix

**Christian Kind a
présidé la Commission
centrale d'éthique
pendant sept ans**



DR

comme elles le font aujourd'hui. Le fonctionnement actuel manque de transparence. Mais si l'on compare avec les prix pratiqués à l'étranger, on remarque que l'industrie en Suisse a beaucoup de marge de manœuvre. Cette idée serait évidemment difficile à mettre en œuvre et reste pour l'instant théorique, mais elle déboucherait sur un modèle plus durable. Actuellement, de nouveaux médicaments hors de prix arrivent chaque jour sur le marché et les entreprises pharmaceutiques dégagent des sommes folles. On ne peut pas continuer ainsi.

IV Serait-il possible de rentabiliser différemment les sommes investies pour le développement de tels médicaments?

CK La somme employée pour traiter une seule personne atteinte d'une maladie rare pourrait en principe servir à couvrir les frais de nombreux malades pour une pathologie semblable avec des traitements meilleur marché. Dans un arrêt sur le traitement de la maladie de Pompe (une maladie génétique qui provoque notamment un affaiblissement musculaire

progressif et des difficultés respiratoires, ndlr) rendu en 2010, par exemple, Le Tribunal fédéral a souligné que le montant nécessaire pour soulager de manière limitée une personne atteinte de cette pathologie pourrait financer un meilleur traitement pour de nombreux patients souffrant de problèmes respiratoires chroniques d'une autre nature.

IV Constatez-vous une évolution positive dans la perception des maladies rares?

CK On en parle beaucoup plus que par le passé, ce qui est une bonne chose. Malgré tout, les malades doivent encore souvent parcourir un long chemin jusqu'à ce qu'un diagnostic soit posé. J'espère que le développement de plateformes d'information, prévues par le concept maladies rares de la Confédération (lire p. 27), permettra une amélioration sur ce point et que les patients trouveront plus rapidement le meilleur spécialiste pour s'occuper d'eux. Quant au manque de recherche autour de certaines pathologies, je suis plus sceptique. L'industrie va là où se trouvent les profits, et cela sera difficile à corriger. /