

PRORARIS



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

MALADIES RARES

Réalités suisse et valaisanne

Une conférence de l'association 

14 avril 2015

Dr Didier Genoud

Christine de Kalbermatten

PLAN

Fondamentaux

- Maladies rares (MR)
- ProRaris
- Orphanet
- Info maladies rares

En Valais

- Exemple de la SLA (sclérose latérale amyotrophique) ou maladie de Charcot
- Situation de la famille de K.
- Situation de familles valaisannes

Et maintenant ?

- Etat des lieux
- Projet-pilote VS

FONDAMENTAUX

MR : généralités

- Définition : prévalence inférieure à 1 personne/2'000
- 6'000 - 8'000 maladies rares/6 - 8% de la population
- Origine génétique (80%)
- Chroniques, invalidantes, pronostic vital engagé
- Effets au niveau moteur, sensoriel, mental
- Prise en charge pluridisciplinaire
- Peu/pas d'espoir thérapeutique
- Plus de la moitié touchent des enfants

MR : difficultés rencontrées

- **Manque d'information à tous les niveaux**
- Errance diagnostique
- Errance administrative
- Insécurité juridique et administrative (remboursement)
- Insuffisance de recherche et de traitement
- Inadéquation de la prise en charge
- Isolement psychosocial (intégration scolaire et professionnelle)



- Création en juin 2010
- ProRaris fédère :
 - les associations de patients concernés
 - les patients orphelins d'associationProRaris agit avec eux et pour eux
- Membre d'Eurordis
- Indépendante, politiquement et économiquement
- Comité : personnes concernées



Mission de ProRaris :

- Sensibilisation et information
- Engagement pour un accès équitable aux prestations des soins de santé :
 - diagnostic
 - traitement
 - remboursement
- Voix des patients atteints de MR en Suisse

Fribourg 28 février 2015

5^{ème} journée internationale des maladies rares



www.orphanet.ch

- Portail d'information sur les MR, gratuit, en libre accès
- Créé en France en 1997 – en Suisse depuis 2001
- Existe en différentes langues
- Objectifs : - améliorer l'information sur les MR
- faciliter le diagnostic et la prise en charge
- Public visé : professionnels, patients, grand public
- Inventaire, classification des MR, encyclopédie, répertoire de services (consultations, labos, projets de recherche, registres, essais cliniques, associations de patients), médicaments orphelins, newsletter



Suisse

- > Page d'accueil
- > Contact
- > Comité scientifique
- > Sponsors et Partenaires
- > Liens utiles
- > Revue de presse
- > Publications médicales
- > Journées Internationales des Maladies Rares en Suisse
- > Enregistrer votre activité

Sélectionner une langue

Fourni par Google Traduction

ACTUALITÉS

Portail Romand des Maladies Rares et Helpline [✓]

S'abonner à la newsletter d'Orphanet France (français) [✓]

S'abonner à la newsletter d'Orphanet Europe (anglais) [✓]

NOUVELLES INTERNATIONALES

ESH-ENERCA training course on haemoglobin disorders: laboratory Diagnosis and clinical management- 23-24/01/2015- Barcelona, Spain [✓]

European Forum for Good Clinical Practice Annual Conference 2015 - 27-28 January, 2015 - Brussels, Belgium [✓]

Colloquium on Therapeutic Patient Education (TPE) - 29 January, 2015 - Paris, France [✓]

Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment - 23-24 February, 2015 - Rome, Italy [✓]

Development of Medicines For Paediatric And Rare Diseases - 3-4 February, 2015 - Basel, Switzerland [✓]

Services d'Orphanet international

- o Un inventaire et une classification des maladies rares
- o Une encyclopédie
- o Un répertoire de services : consultations, laboratoires, projets de recherche, registres, essais cliniques, associations de patients.
- o Un inventaire des médicaments orphelins
- o Des recommandations et des rapports
- o Une newsletter

Accéder à ces services en: → OK

Bienvenue sur le site d'Orphanet Suisse !

Cette page présente les actualités, les événements et les documents de portée nationale sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Retrouvez sur le site d'Orphanet (www.orpha.net) toutes les informations sur les maladies rares, les médicaments orphelins et les services experts, y compris en Suisse.



Actualités sur les maladies rares en Suisse

L'association **ProjetSanté**

organise une conférence sur les maladies rares

le **mardi 14 avril 18h 30** 2015 à Sierre (entrée libre)

"Les maladies rares ou orphelines"

www.projet-sante.ch

Publié le 13.04.2015

Rencontre entre parents d'enfants atteints de maladie rare

La prochaine soirée d'échange et de discussion aura lieu:

le **lundi 30 mars 2015 à Branson (Valais) à 20h**

Pour davantage d'informations, vous pouvez contacter Mme Christine de Kalbermatten:
022 321 27 47 projetfac@proraris.ch

Publié le 09.03.2015

www.info-maladies-rares.ch

- Portail romand d'information sur les maladies rares
- Informer les (proches de) patients et les professionnels sur les ressources utiles et les consultations spécialisées en Suisse romande
- Helpline : lundi-jeudi 9h-12h et 14h-16h
- Téléphone : 0848 314 372 (tarif local)
- E-mail : contact@infomaladiesrares.ch

• Partenariat



orphanet

Le portail romand d'information sur les maladies rares

Informer et orienter les patients, leurs proches et les professionnels vers les consultations spécialisées en Suisse romande et vers les ressources utiles.



Un partenariat   

Rechercher une maladie, une consultation, un médecin spécialiste.

ex: myopathie, neurologie, nom de médecin

Rechercher

A B C D E F G H I J K L M N O P Q R S T U V W X Y Z

Les informations contenues sur ce site ne sont pas exhaustives, mais sont mises à jour régulièrement. N'hésitez pas à nous contacter !


Patients et Proches

- Trouver des informations sur votre [maladie](#)
- Rechercher des [professionnels](#) qui connaissent votre maladie
- Orienter les patients sans [diagnostic](#) établi
- Proposer des [ressources](#) administratives et sociales
- Accéder aux [associations de patients](#)
- Informer sur la [recherche](#) en lien avec votre maladie

Professionnels de la santé

- Orienter les patients vers les [spécialistes](#)
- Demander un [deuxième avis](#)
- Evaluer et orienter les patients sans [diagnostic](#) établi
- Proposer des [recommandations](#) de prise en charge
- Informer sur les dernières [recherches](#) et les essais cliniques
- Faciliter le travail en réseau

 Appelez-nous au **0848 314 372** (tarif local)

 Ecrivez-nous par email

Prochains événements

- 1 jul 2015** **Rare Diseases Summer School**
ZURICH
- 26 avr 2015** **Groupe romand LUPUS**
LAUSANNE
- 22 avr 2015** **Epilepsie et confiance en soi**
FRIBOURG
- 30 mar 2015** **Rencontre entre parents d'enfants atteints de maladie rare en Valais**
BRANSON (VS)
- 25 mar 2015** **Conférence EUPATI: l'académie européenne des patients**
LAUSANNE

[Voir tous les événements »](#)

Dernières actualités

- Nouveau site internet de l'association neurofibromatose**
Posté le 9 mars 2015
 - Nouveau site internet du portail romand des maladies rares**
Posté le 2 mars 2015
 - Journée internationale des maladies rares 2015**
Posté le 19 février 2015
 - Concept National Maladies rares**
Posté le 23 octobre 2014
 - Nouvelle association au Tessin**
Posté le 19 septembre 2014
- [Voir toutes les actualités »](#)

EN VALAIS

Exemple : SLA

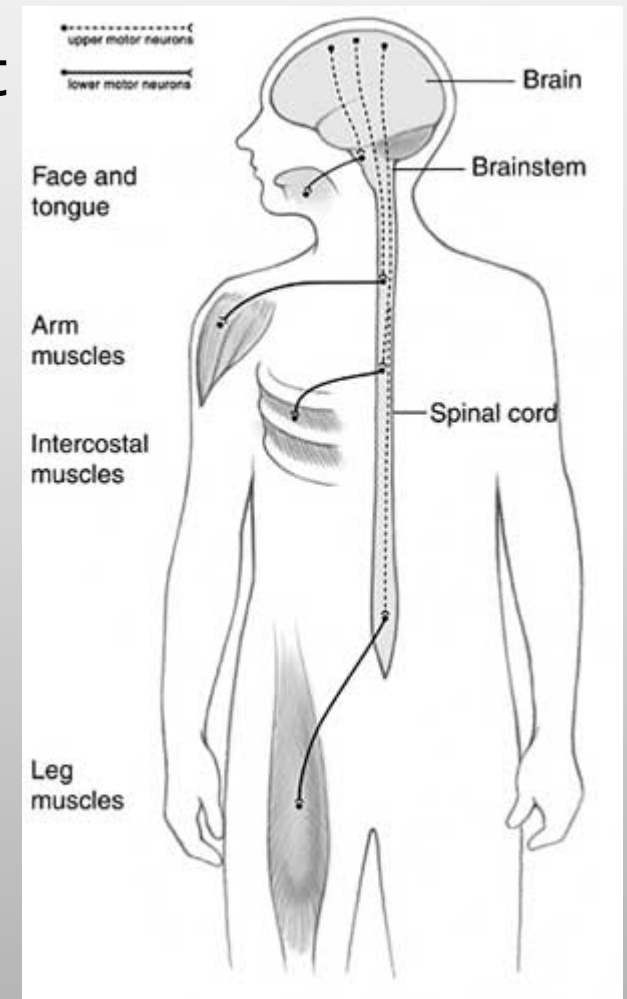
Sclérose latérale amyotrophique

Synonyme : maladie de Charcot

Prise en charge multidisciplinaire au sein de
l'Hôpital du Valais

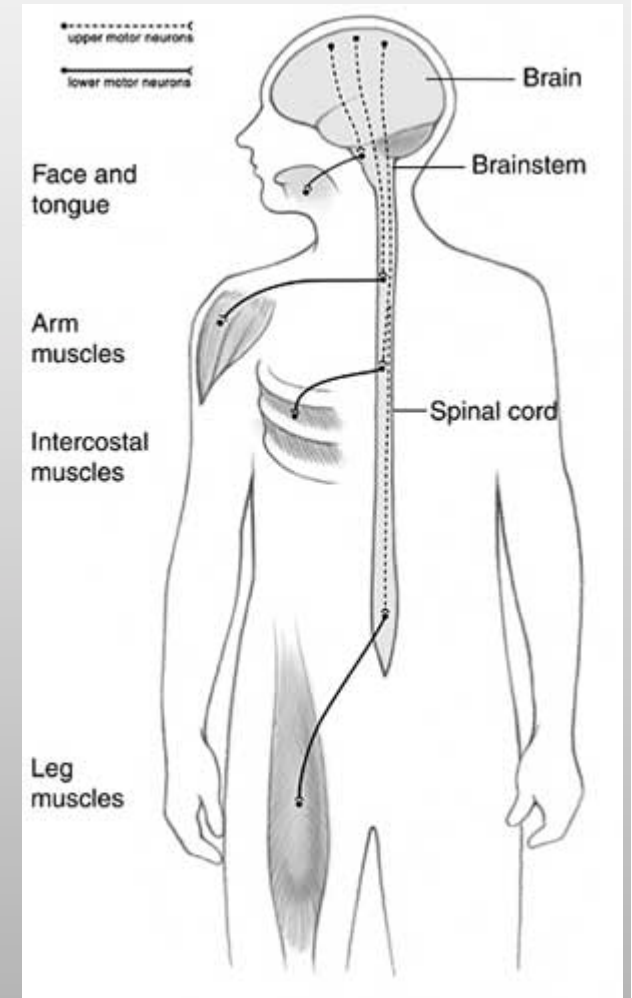
La sclérose latérale amyotrophique (1)

- Maladie neurodégénérative invalidante et létale, sans traitement curatif
- Incidence annuelle de 4-6/100 000 habitants
- Médiane de survie 48 mois (6 mois – 15 ans)
- Âge moyen de début 55 ans (20-80 ans)
- Evolution vers une paralysie progressive des membres associée à des troubles de la parole et de la déglutition (« maladie des mille adieux » - pertes successives)



La sclérose latérale amyotrophique (2)

- L'atteinte respiratoire conditionne le pronostic vital
- 5-10 % associés à une démence fronto-temporale
- > 50% des patients présentent un degré de dysfonction cognitive de type frontal
- Affection rare, complexe par ses répercussions psycho-sociales; lourd retentissement sur les proches et les soignants; besoin important de soutien à domicile



Objectifs thérapeutiques (1)

- Compenser les **incapacités** dans la vie quotidienne
 - Motricité
 - Parole
 - Réaménagement du domicile
- Favoriser le maintien de l'**autonomie** à domicile
- Suppléer les **fonctions vitales**, notamment nutritionnelles (PEG : gastrostomie percutanée) et respiratoires (VNI : ventilation non invasive)

Objectifs thérapeutiques (2)

- Soutenir les proches en offrant une **éducation thérapeutique** au patient et à son entourage tout au long de la maladie
 - Développement de compétences
 - Soutien psychologique
- Prendre en charge des **symptômes** secondaires à la maladie (crampes, douleurs, dépression, hypersalivation, symptômes affectant la qualité de vie liés à l'insuffisance respiratoire avant altération des paramètres pneumologiques...)

Objectifs de la consultation multidisciplinaire SLA (1)

- Synchroniser les **évaluations**
- Faciliter l'accès aux **examens spécialisés**
- Capitaliser une **expertise**
 - Amélioration de la prise en charge des malades
 - Formation (soins hospitaliers, extra-hospitaliers, CMS, aides à domicile)
- Anticiper les **complications**
- Etablissement des **directives anticipées**
- Accélérer les **démarches administratives**, notamment auprès de l'AI
- Améliorer la transmission des **informations** entre les différents intervenants

Objectifs de la consultation multidisciplinaire SLA (2)

- Favoriser la mise en place d'un **réseau de soins coordonné** grâce à une collaboration étroite et privilégiée avec le médecin généraliste et les services de soins à domicile
- Optimiser la **prise en charge** sur les lieux de vie et lors d'hospitalisation dans les services de soins aigus par la transmission des informations, la formation et la coordination
 - Réduction des consultations au service des urgences
 - Réduction des hospitalisations non planifiées

Objectifs de la consultation multidisciplinaire SLA (3)

- **Suivi** du patient, des proches dans les différentes étapes de la maladie
 - Organisation si nécessaire de séjours de répit afin de prévenir l'épuisement des aidants
 - Education thérapeutique
 - Déplacement sur le lieu de vie lorsque le patient ne peut plus se déplacer (EMS)

Impact de la prise en charge multidisciplinaire

Special Article



Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review)

Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology



Neurology 2009; 73:1227-1233

- Augmentation de la **durée** de vie
 - 7.5 mois en général
 - 9.6 mois pour la forme bulbaire
 - Diminution de la mortalité à 1 ans de 29.7 %
- Amélioration de la **qualité** de vie
 - Diverses échelles utilisées

Programme d'une journée type

- 08h00 Accueil en hôpital de jour
- 08h15 Consultation de soins palliatifs
- 10h00 Fonctions pulmonaires et consultation de pneumologie
- 11h00 Bilan de physiothérapie
- 12h00 Repas avec protocole de logopédie
- 13h00 Consultation de diététique
- 13h45 Bilan d'ergothérapie
- 14h30 Bilan de logopédie
- 15h15 Consultation de neurologie
- 16h00 Réunion de l'équipe multidisciplinaire (+ réseau domicile)
- 16h30 Synthèse de la journée avec le patient et son entourage

Synthèse de la journée

- Etablie lors d'une réunion regroupant les différents intervenants médicaux et paramédicaux, ouverte aux membres du réseau ambulatoire (infirmières du CMS, physio, ergo, médecin traitant,...)
- Transmise au patient et à ses proches
- Rapport médical
 - Synthèse ≠ addition des rapports individuels des intervenants
 - Transmission des discussions/propositions au médecin traitant et autres intervenants en ambulatoire
 - Aborde des aspects spécifiques de la SLA, permet au médecin traitant de garder son rôle
- Directives anticipées
- Délai de la prochaine consultation (3-6 mois)

Activité 2012-2014

- En chiffres
 - 29 patients pris en charge
 - 83 journées multidisciplinaires (1-7/patient)
+ nombreuses consultations/interventions (CMCE, SI, Chirurgie, ...) : travail de réseau
 - 13 décédés (EMS 4, USP 4, Gériatrie 1, SI 2, domicile 1)
- Rencontres du groupe
 - Débriefing
 - Formation continue
- Soutien du groupe valaisan de l'association SLA suisse (rencontres malades et proches)
<http://www.sla-suisse.ch/fr>



Situation de la famille de K.

Julie, 16 ans, tétrasomie X

→ difficultés caractéristiques des MR



Formation en psychologie/psychopathologie

**« Accompagnement des personnes
atteintes de maladie génétique
et de leur famille »**

Diplôme de l'Université Pierre et Marie Curie
Faculté de médecine Pitié-Salpêtrière (Paris)



Situation de familles valaisannes

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

Une nouvelle forme d'accompagnement
à instaurer ?

Besoins et attentes

- **Coordination**
- Information sur les prestations et aides disponibles, sur les droits des patients
- Soutien administratif et juridique
- Soutien psychologique
- Espaces de parole, d'échange et de discussion
- Structures de répit
- Référent scolaire, accompagnement après l'OEI

De nouvelles compétences

- Formation et expérience spécifique MR
- Parcours de vie
- **Coordination** des interventions
- Facilitateur du travail en réseau, en équipe interdisciplinaire
- Sensibilisation, information et formation
- Poursuite du travail de l'OEI
- Dénomination, cadre et nature de l'activité à préciser
 - coordinateur maladies rares


ET MAINTENANT ?

Etat des lieux CH

- 2013 : requête urgente de ProRaris à l'OFSP :
concept national maladies rares qui englobe une
coordination efficace
- 2014 : workshops de l'OFSP avec ProRaris :
 - définition des objectifs du concept
 - définition des mesures du concept
 - **validation du principe de coordination**
 - ➔ approbation par le Conseil Fédéral (15.10.2014)
 - ➔ début des travaux de mise en œuvre (21.10.2014)
(prévus jusqu'à fin 2017)

Etat des lieux VS

Depuis l'automne 2012 : mise en place

- Plus d'une centaine d'interlocuteurs différents : professionnels, partenaires et donateurs potentiels, associations et (proches de) patients
- Près de 100 séances, présentations, participations à des manifestations de partenaires/donateurs potentiels
- Téléphones par centaines, courriels par milliers
- Soutien de la  Fondation Compétences Bénévoles

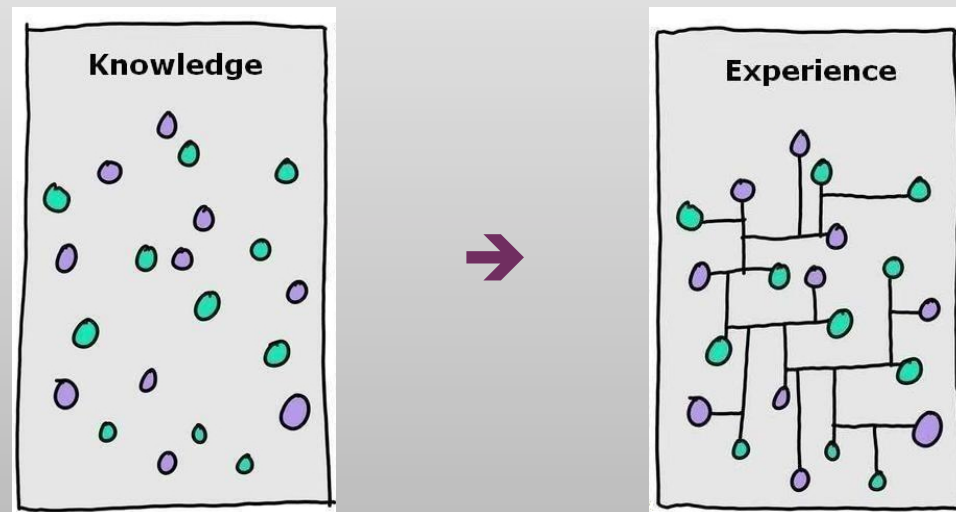
Depuis l'automne 2013 :

- Espace de parole, d'échange et de discussion (parents)

Projet-pilote VS

- Postulat de base :

synergies entre les compétences professionnelles et l'expérience personnelle des (proches de) patients





FORMER
ACCOMPAGNER
COORDONNER

Axes d'intervention

- FORMATION (CONTINUE) et SENSIBILISATION des intervenants

depuis avril 2013

- ACCOMPAGNEMENT des (proches de) patients

depuis juillet 2013

- COORDINATION globale du parcours des (proches de) patients

à mettre sur pied

Objectifs du projet-pilote

- Simplifier et accélérer le parcours de vie et de santé des patients
- Améliorer l'accompagnement des patients et de leurs proches
- Instaurer une coordination efficace de la prise en charge
- Sensibiliser, informer et former les professionnels
- Mettre en réseau les professionnels
- Pérenniser le projet en formant à la coordination de futurs professionnels

Bénéficiaires du projet-pilote

- PATIENTS
- PROCHES DE PATIENTS
- PROFESSIONNELS (y compris les assureurs)

PUBLIC-CIBLE :
Familles nouvellement concernées

Principaux enjeux

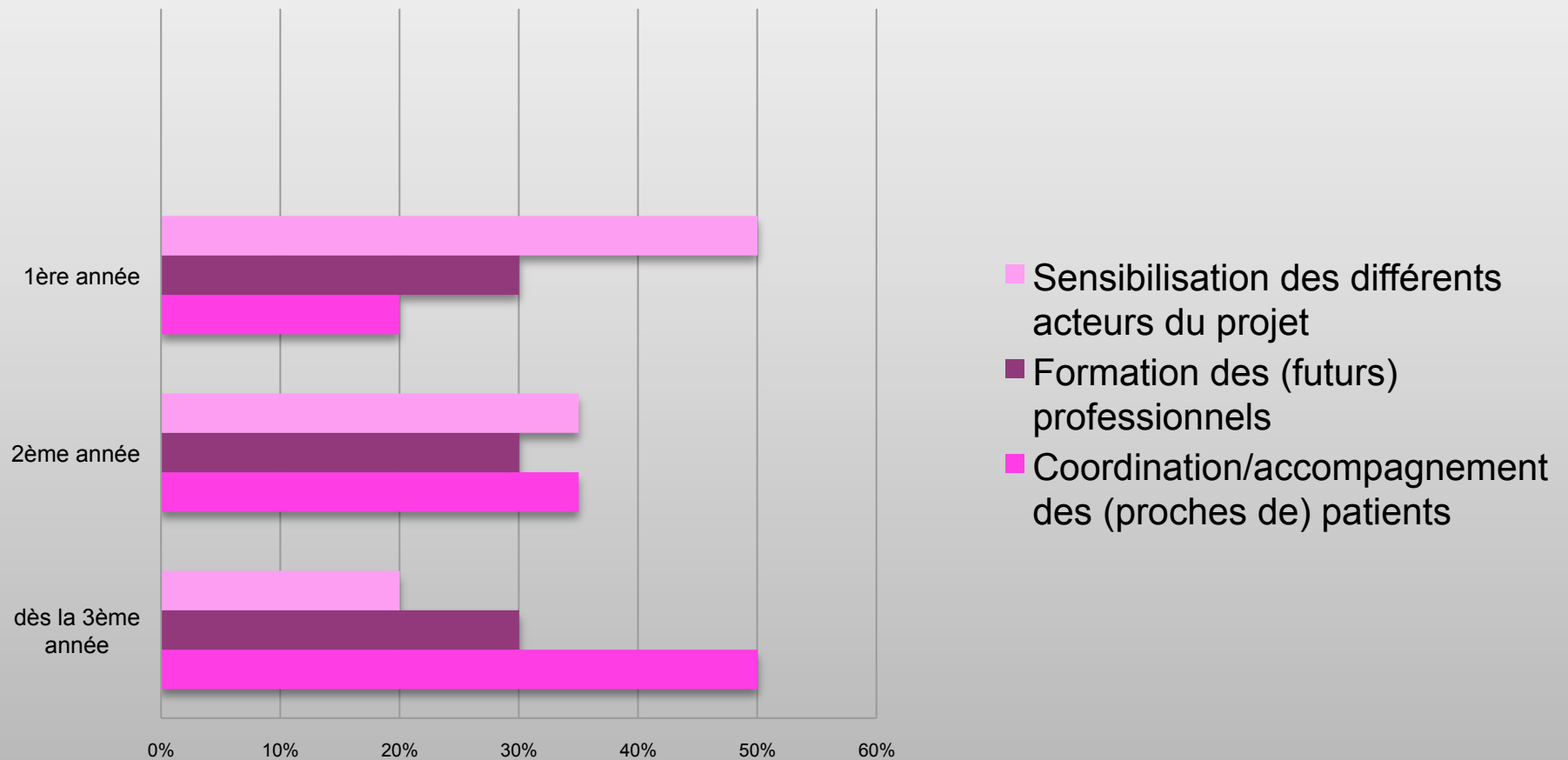
- (Proches) de patients :
plus-value en terme de soutien
→ amélioration de la prise en charge
- Professionnels :
plus-value en terme de formation et d'efficience
→ amélioration de la connaissance de la problématique
amélioration du partage des compétences
circulation de l'information
- Canton du Valais :
→ rôle de pionnier
modèle reproductible (OFSP, CDS, autres cantons)

Résultats escomptés

- Simplification du parcours des (proches de) patients
- Accélération du parcours à tous les niveaux (gain de temps)
- Rationalisation des coûts grâce à l'adéquation de la prise en charge
- Mise en réseau des professionnels

Durée du projet

1 EPT (100%)



Conditions de réalisation

- Caution « morale » du canton du Valais :
commission cantonale de promotion de la santé (CCPS)
- Financement mixte :
 - fonds récoltés par ProRaris
 - fondations privées
 - entreprises valaisannes
- Evaluation du projet (HES-SO et UniFR) :
fonctionnement et potentiel de pérennisation
- Organisation :
 - création d'un groupe de travail
 - création d'un comité de parrainage

Groupe de travail

- Service social handicap Emera
- Office de l'assurance-invalidité
- Office éducatif itinérant
- Office de l'enseignement spécialisé
- Service de la santé publique
- Service de l'action sociale
- Hôpital du Valais
- Société Médicale du Valais
- Neuropédiatre
- pharmaValais
- Groupement valaisan des centres médico-sociaux
- Parents concernés
- ProRaris

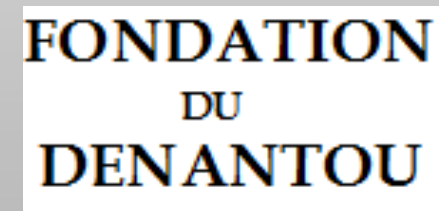
Comité de parrainage

- Dr. Armand Bottani, généticien
- Prof. René Tabin, pédiatre
- Prof. Daniel Schorderet, généticien, IRO
- Dr. Michèle Stalder, hémato-oncologue
- Dr. Simon Fluri, pédiatre
- Stéphane Rossini, conseiller national
- Christophe Darbellay, conseiller national
- Pascal Couchepin, ancien Président de la Confédération

***La Société Médicale du Valais (SMV)
est marraine du projet.***

Budget

- CHF 610'000.-/3 ans
- Couverts : environ CHF 300'000.-
 - fonds propres
 - délégation valaisanne à la Loterie Romande
 - fondations et associations diverses
 - prix 2014 de la Fondation CSS



Informations pratiques

- Responsable du projet Christine de Kalbermatten
- Courrier Ave Ritz 33, 1950 Sion
- E-mail projetfac@proraris.ch
- Téléphone 027 321 27 47
- Questionnaires en ligne www.proraris-vs.ch
- Site web www.proraris.ch
- Locaux Hôpital du Valais (Sion)
- IBAN - BCVs CH60 0076 5001 0234 9290 2