



Maladie rare et maladie orpheline

Une maladie rare est une maladie qui affecte un nombre restreint d'individus et qui, par conséquent, a une prévalence faible dans la population. En Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins de 5 personnes sur 10'000 dans la population générale.

La maladie rare est aussi souvent dite «orpheline», car très souvent dépourvue de réponse thérapeutique, parce que délaissée par les programmes de recherche et par l'industrie pharmaceutique pour des raisons de rentabilité.

Le paradoxe de la rareté

On dénombre aujourd'hui plus de 7'000 maladies rares et la littérature scientifique en rapporte régulièrement de nouvelles. Près de 80% d'entre elles sont d'origine génétique. Elles peuvent être héréditaires ou bien le fruit de mutations spontanées (lorsqu'aucune forme familiale n'a été rencontrée préalablement). Parmi les autres causes, on compte notamment des déficits du système immunitaire ou maladies auto-immunes, des infections, des malformations congénitales, des intoxications, des maladies infectieuses ou encore des formes rares de cancers. Dans bien des cas, l'étiologie de la maladie reste inconnue.

Prises dans leur ensemble, les maladies rares affectent environ 6% de la population, soit 30 millions d'européens. En Suisse, pour une population totale de l'ordre de 8.8 millions d'habitants, le nombre de patients concernés est estimé entre 500'000 et 600'000, soit 1 personne sur 17 révélant le constat suivant:

« Même si les maladies sont rares, les malades, eux, sont nombreux! »

Plus de 75% de ces maladies se déclarent dès la naissance ou pendant l'enfance. Ce sont le plus souvent des maladies chroniques, progressives, invalidantes, pouvant engager le pronostic vital avec un taux de mortalité élevé avant l'âge de 20 ans. Dans deux tiers des cas, elles entraînent un déficit moteur, sensoriel et/ou intellectuel. En raison de leur rareté même, de leur grande variabilité d'expression d'un individu à l'autre et de leur complexité, elles nécessitent généralement une prise en charge pluridisciplinaire. Plus de 90% des maladies rares n'ont pas de traitements spécifiques.

Des maladies diverses, mais des difficultés communes

Encore trop souvent méconnues du grand public, du corps médical, des administrations de santé et des pouvoirs publics, les maladies rares représentent un important défi psycho-social. Quelle que soit leur affection, les patients et leurs familles doivent faire face aux mêmes difficultés, relevant parfois d'un véritable parcours du combattant:

- Quête du diagnostic qui peut prendre plusieurs années
- manque d'information
- Inadéquation de la prise en charge
- Isolement psycho-social, difficultés d'intégration scolaire et professionnelle, stigmatisation et discrimination
- Accès limité aux prestations sociales existantes, soutien pratique insuffisant au quotidien et errance administrative
- Insécurité juridique du remboursement des analyses et des traitements
- Connaissances scientifiques limitées, insuffisance de traitements et manque d'espoir thérapeutique
- Fardeau financier, paupérisation, détresse des familles

Un défi scientifique

Nombreuses et diverses, les maladies rares présentent des difficultés communes à être reconnues par les médecins et à être prises en charge de manière appropriée, parce qu'il y a peu de données scientifiques, et les traitements ne sont pas bien définis voire inexistantes.

Les chances de traitement et l'amélioration de la prise en charge des maladies rares dépendent de la recherche scientifique qui reste insuffisamment soutenue et l'industrie pharmaceutique n'est pas motivée à développer des médicaments en raison du manque d'intérêt commercial que représente le petit nombre de patients concernés.

Le terme «orphelin», inventé aux Etats-Unis, a été utilisé pour exprimer le délaissement vécu par ces malades et le faible intérêt des institutions de santé et de l'industrie pharmaceutique.

Sous l'impulsion des associations de patients, les maladies rares ont obtenu une première reconnaissance politique aux Etats-Unis avec l'adoption en 1983 d'une loi



visant à favoriser le développement de « médicaments orphelins » (Orphan Drug Act) en accordant diverses incitations à l'industrie pharmaceutique, dont des avantages fiscaux et des subventions pour la recherche. Ce concept a inspiré la création de la « Réglementation européenne du médicament orphelin » en 2000, sous l'impulsion de la France.

Orphanet: le pouvoir de l'information

L'accès à de l'information fiable, exhaustive et à jour est une nécessité pour améliorer le diagnostic et la prise en charge des patients concernés. Les maladies sont rares, mais les experts le sont aussi et aucun centre hospitalier, aucun pays ne peut disposer de l'ensemble des connaissances et de toute l'expertise nécessaire. Il faut donc prioritairement partager les connaissances disponibles et combiner les ressources de manière efficace.

Créé par la France en 1997 et soutenu par la Commission Européenne, Orphanet est devenu le portail de référence mondiale pour l'information sur les maladies rares.

Le site internet www.orpha.net, en libre accès destiné à tous les publics et disponible en 9 langues, fournit des informations et un répertoire des ressources expertes sur les maladies rares et les médicaments orphelins dans 40 pays, dont la Suisse. Le répertoire comprend les consultations spécialisées et centres de référence, les laboratoires de diagnostic, les activités de recherche et les associations de patients.

Un enjeu de santé publique

La problématique des maladies rares émerge en Suisse dès 2010 avec la fondation de **ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse**, suivie de deux postulats déposés par Ruth Humbel et Gerhard Pfister au Conseil National, visant à améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares.

En réponse à ces postulats pour soutenir les patients concernés et leurs proches, le Conseil fédéral a adopté le **concept national maladies rares (CNMR)** le 15 octobre 2014 et son plan de mise en œuvre en 2015.

En 2017, la **kosek – coordination nationale des maladies rares** est mise en place pour améliorer la prise en charge des malades avec pour mission de désigner des « centres maladies rares » ainsi que des « réseaux » et des « centres de référence » pour les différents groupes de maladies rares, à l'image de ceux apparus ces dernières années dans presque toute l'Europe. Les travaux accomplis à ce jour ont permis de reconnaître, en 2020 et 2021, 9 centres maladies rares ainsi que deux réseaux pilotes pour les maladies métaboliques et les maladies neuro-musculaires respectivement. De nouvelles procédures sont en cours pour la désignation de réseaux nationaux concernant d'autres groupes de maladies.

Malheureusement, les travaux de mise en œuvre prennent plus de temps que prévus car le financement des mesures ne peut être assuré faute de bases légales.

Fin 2022, la situation politique semble évoluer favorablement, mais il faut être prudent quant à la rapidité d'exécution. En effet, l'adoption à l'unanimité de la motion 21.3978 par le Conseil National et le Conseil des Etats permet d'être confiant à long terme pour un « *financement durable de projets de santé publique du concept national maladies rares* ».

Liens utiles

- Office Fédérale de la Santé Publique – Maladies rares
<https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/krankheiten/krankheiten-im-ueberblick/viele-seltene-krankheiten.html>
- Coordination nationale des maladies rares
<https://www.kosekschweiz.ch/fr>
- Orphanet Suisse – www.orphanet.ch
- Orphanet International – www.orpha.net
- ProRaris – www.prorararis.ch