

# De la fréquence des maladies rares...



Les maladies à faible prévalence sont ce que l'on appelle les maladies rares ou orphelines. En Europe, on considère qu'une maladie est rare lorsqu'elle touche moins d'un habitant sur 2000. Sur les quelque 30000 maladies recensées dans le monde, 20 à 25%, soit 6000 à 7500, peuvent être qualifiées de «rares»; environ quatre sur cinq sont d'origine génétique.

Si l'on extrapole maintenant ces chiffres à l'Europe, les maladies rares ne sont d'aucune façon «rares»: certes, en termes de chiffres absolus, moins de 250000 patients «seulement» sont concernés, mais potentiellement, c'est plus de la population de la Scandinavie qui peut être touchée, soit plus de 25 millions (!) de personnes. La situation semble un peu moins dramatique en Suisse où le chiffre absolu s'élève à 4000 patients pour quelque 8 millions d'habitants. Mais la réalité montre ici aussi que plus de 6% de la population est potentiellement concernée, soit presque 500000 personnes!

## Les maladies rares concernent également la société, notamment par la question du financement.

Hormis le critère de la prévalence, l'expression «maladies orphelines» évoque également quelque chose d'inhabituel, de problématique pour la médecine actuelle, qui n'a d'yeux que pour l'EBM (*evidence based medicine*): peu de cas, peu d'expérience, une saisie des données qui n'est pas systématique, et une perception quasiment inexistante.

Grâce au développement phénoménal du diagnostic moléculaire et de la spectrométrie de masse, des possibilités nouvelles et (plus) sûres en matière de diagnostic se dessinent pour ces maladies jusqu'ici un peu abandonnées. Il est désormais possible de confirmer un soupçon avec plus de précision, et peut-être même que nous pourrions bientôt réaliser des dépistages peu coûteux, à l'instar de ce qui s'est passé avec la phénylcétonurie. La génétique moléculaire présente l'avantage de classer les maladies de manière causale et spécifique. Cette approche pourrait ouvrir de nouvelles perspectives permettant de dresser un aperçu exact de la variabilité des différents groupes de maladies rares et d'élaborer de nouveaux traitements, si possible individualisés.

L'industrie pharmaceutique a également un rôle à jouer. En raison de la faible prévalence de ces maladies et des débouchés réduits que cela implique, l'intérêt de l'industrie est marginal ou du moins retenu. Il serait souhaitable que davantage d'entreprises s'engagent dans des projets de recherche et de développement en faveur des patients atteints de maladies rares.

## Les malades ont besoin de notre solidarité, ainsi que de l'engagement de l'industrie et du monde politique.

Outre les aspects diagnostiques et thérapeutiques, les maladies rares concernent également la société, notamment par la question du financement.

Récemment, un arrêt du Tribunal fédéral a suscité une vive discussion à ce sujet. Selon le Tribunal fédéral, toutes les mesures médicalement possibles ne doivent pas être prises en charge par l'assurance de base. Le Tribunal a ainsi appliqué, en se référant à la littérature spécialisée, un plafond d'environ 100000 CHF par année de vie supplémentaire.

Le diagnostic et le traitement des maladies rares coûtent très cher. Pour pouvoir traiter les patients qui en sont atteints, il s'agit de:

1. sensibiliser le public,
2. encourager de plus larges efforts des chercheurs,
3. emporter le soutien du monde politique,
4. obtenir l'aide de l'industrie,
5. planifier intelligemment les instruments de promotion,
6. et avant tout de permettre aux personnes concernées de se regrouper au sein d'organisations d'entraide.

Ce programme devrait permettre de faire avancer la recherche, de manière à développer de nouveaux traitements qui soient efficaces et si possible économiques.

La Suisse a déjà entamé ce processus, avec la fondation à venir de la communauté d'intérêts «Maladies rares», parrainée par la FMH. Cette communauté permettra aux personnes touchées de se faire entendre et défendra leurs intérêts auprès de l'industrie, du monde politique et du grand public. Par ailleurs, l'Office fédéral de la santé publique élabore en ce moment même un concept de gestion des maladies rares. Car les patients qui en souffrent sont bien plus nombreux qu'on ne le pensait, et eux aussi ont besoin du soutien de la société.

*Dr Gert Printzen, membre du Comité central, responsable du domaine Produits thérapeutiques*