

La kosek joue un rôle central

Pour une prise en charge coordonnée des personnes atteintes de maladies rares

BERNE – En Suisse, plus d’un demi-million de personnes sont atteintes d’une maladie rare. Même si leurs tableaux cliniques sont souvent très différents, beaucoup d’entre elles sont confrontées à des problèmes similaires en matière de diagnostic ou d’accès aux soins médicaux. La Coordination nationale des maladies rares (kosek) apporte une solution.



Selon les définitions internationales, une maladie est considérée comme rare lorsqu’elle touche moins de cinq personnes sur 10 000. Une maladie donnée ne touche donc qu’un petit nombre de personnes. Cependant, comme il existe entre 6 000 et 8 000 maladies rares, le nombre total de personnes concernées est élevé. On estime à environ 580 000 le nombre de personnes vivant en Suisse avec une maladie rare.

Un défi aux multiples facettes

Les maladies rares sont souvent des affections complexes, potentiellement mortelles ou entraînant une invalidité chronique. Bon nombre d’entre elles apparaissent dès la naissance ou pendant l’enfance – 75 % d’entre elles sont diagnostiquées

pendant l’enfance – et sont d’origine génétique. Selon l’état actuel des connaissances, il n’existe aucun espoir de guérison pour la plupart des personnes concernées.

Les personnes atteintes d’une maladie rare sont confrontées à diverses difficultés, notamment en ce qui concerne l’établissement du diagnostic, la disponibilité d’informations pertinentes et l’accès à des structures et à des professionnels spécialisés. La collaboration de toutes les parties prenantes et l’accès à l’information sont donc essentiels.

Les maladies rares constituent également un défi complexe pour le système de santé : même les médecins disposent de trop peu d’informations sur ces maladies ainsi que sur les structures de soins et de diagnostic. Les données épidémiologiques font défaut et les maladies rares sont à peine recensées à l’aide des outils habituels (par exemple, la CIM-10). En raison du faible nombre de cas par maladie, le remboursement des examens médicaux, des traitements et des mesures d’accompagnement thé-

rapeutiques constitue souvent un défi. Il est souvent nécessaire de mener des recherches approfondies sur la maladie, de solliciter des expertises spécifiques et d’engager des procédures complexes de prise en charge des coûts auprès des assureurs, ce qui exige beaucoup de temps et d’énergie de la part des prestataires de soins et des personnes concernées.

En réponse à cette problématique complexe, le Conseil fédéral a adopté en 2014 le concept national sur les maladies rares. L’objectif était d’améliorer la prise en charge des personnes concernées tout au long de l’évolution de la maladie. Pour atteindre cet objectif, le concept national a mis en œuvre différentes mesures, parmi lesquelles la création et la reconnaissance de structures de soins spécialisées. Cette mesure et quelques autres continuent d’être suivies par l’Office fédéral de la santé publique (OFSP), mais le concept national a pris fin en 2019.

Le concept de prise en charge de la kosek

La Coordination nationale des maladies rares (kosek) a été fondée en 2017 sous la forme d’une association¹. Elle accompagne la mise en place de structures de prise en charge et les reconnaît au moyen d’une procédure d’assurance qualité.

La kosek a pour objectif d’organiser la prise en charge de sorte à ce que les personnes concernées disposent de différentes structures, selon qu’elles ont reçu un diagnostic ou non. Cela permet de garantir un accès aussi rapide que possible à l’offre adaptée, s’appuyant sur des connaissances spécifiques à la maladie :

Si le diagnostic d’une maladie rare est posé, les personnes concernées sont prises en charge au niveau spécifique à la maladie, notamment au sein de réseaux de soins, dans des centres de référence ou des centres associés. Des réseaux et des centres de référence sont mis en place dans toute la Suisse et sont axés sur des groupes de maladies spécifiques. Le regroupement des maladies rares en grands groupes de maladies permet d’avoir une meilleure vue d’ensemble des soins et d’identifier les lacunes existantes en matière de prise en charge, dans le but de les combler.

En l’absence de diagnostic et si le patient ne peut être rattaché à une maladie ou à un groupe de maladies spécifique (et ne peut donc être pris en charge par aucun service spécialisé), des examens sont effectués à un niveau transversal : les centres pour les maladies rares assument ce rôle. Les personnes sans diagnostic peuvent s’adresser à neuf centres pour les maladies rares². Ceux-ci ont été reconnus par la kosek et couvrent toutes les régions du pays ainsi que les trois principales langues nationales. Ils garantissent ainsi une prise en charge de qualité pour l’ensemble de la population suisse.

Début 2026, la kosek avait reconnu au total 78 centres de référence pour treize groupes de maladies différents. D’autres reconnaissances concernant de nouveaux groupes de maladies devraient suivre dans les années à venir. La prise en charge ainsi organisée doit être de haute qualité et répondre au plus grand nombre possible de besoins des patients atteints d’une maladie rare.

Une base légale est nécessaire

Grâce à ses activités, la kosek s’est imposée comme un acteur majeur dans le domaine des maladies rares. Elle a réussi à amener différents



Christine Guckert Delasoie
Directrice générale de la kosek
Photo : kosek

prestataires à collaborer sur une base volontaire et à associer les personnes concernées et leurs organisations afin d’améliorer leur prise en charge.

Toutefois, pour améliorer durablement la situation des personnes concernées, une base légale est nécessaire. Celle-ci doit être mise en place afin de garantir à long terme le financement des « projets de santé publique » dans le domaine des maladies rares. Cela comprend :

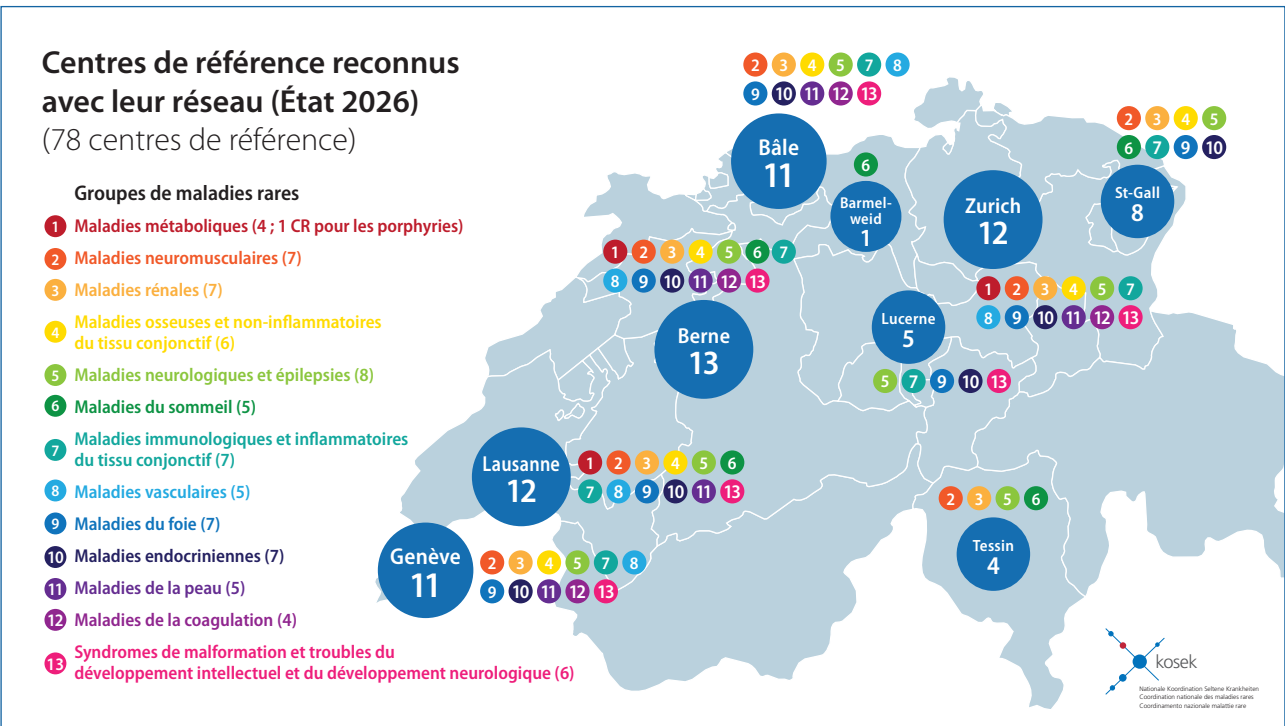
- les projets nationaux visant à coordonner la prise en charge au sein de réseaux, de centres de diagnostic et de centres de référence pour les maladies rares (projets de la kosek) ;
- des outils de codage pour le recensement des maladies rares ;
- une plateforme d’information (Orphanet) ;
- le Registre suisse des maladies rares.

L’Office fédéral de la santé publique a élaboré cette loi et la consultation à ce sujet a eu lieu fin 2025. Il s’agit d’une première étape importante vers la mise en œuvre de la loi, en vue d’une amélioration durable de la situation des personnes concernées.

Christine Guckert Delasoie, directrice générale de la kosek

1. Ses membres sont les associations de patients, par l’intermédiaire de leur organisation faitière ProRaris, la Conférence suisse des directeurs cantonaux de la santé (CDS), l’Académie suisse des sciences médicales (ASSM), l’Association des facultés de médecine universitaires suisses, l’Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses (AllKidS) et une association regroupant les hôpitaux et cliniques non universitaires.
2. Tous les centres de maladies rares en un coup d’œil : www.kosekschweiz.ch/fr/offre-specialisee/centres-maladies-rares

Vous trouverez ici tous les réseaux en un coup d’œil :
www.kosekschweiz.ch/fr/offre-specialisee/reseaux-et-centres-de-reference



TRIBUNE MÉDICALE
L'hebdomadaire suisse du médecin
© 2026
MedTriX Group
Éditeur:
MedTriX AG

Elisabethenanlage 11
CH-4051 Basel
Téléphone 058 958 96 96
Télécopie 058 958 96 90
www.medical-tribune.ch
ch-info@medtrix.group

Directeur général/
Président du conseil d'administration:
Oliver Kramer

Directeur de rédaction/Rédacteur en chef:
Dr Theo Constanda

Direction:
Andreas Maier (Marketing)
Biagio Ferrara (Vente)
David Jentzen (PAO & production)
Fabienne Sigrist (Service interne)
Francesco Bellanza (IA & services digitales)
Katharina Weixelbraun (HR)
Marc Philipp (Développement produits)
Maria Stemberger (Gestion)
Tobias Hottiger (Rédaction)

Rédaction:
Dr Isabelle Ruchet
Dr Petra Genetzky
Dr Tobias Hottiger
Dr Lennart M. Rasch
Hugues Blöchliger
Magali Lindemann

Correspondants permanents:
Dr Christian Werler
Dr Arnd Fussinger
Dr Renate Weber

Secrétaire générale du Prix Galien:
Dr med. Petra Genetzky

Annonces:
Daniela Chevrolet, Tél. +41 58 958 96 57
Dominique Hess, Tél. +41 58 958 95 19
medizin-media@medtrix.group

Vente:
Direction des ventes:
Biagio Ferrara, Tél. +41 58 958 96 45
biagio.ferrara@medtrix.group

Direction du développement produits:
Marc Philipp, Tél. +41 58 958 96 43
marc.philipp@medtrix.group

Key Account Managers:
Kathrin Jäggi, Tél. +41 58 958 96 42
kathrin.jaeggi@medtrix.group

PAO: Michael Köb

Diffusion: Patricia Keller, mtch-abo@medtrix.group

Impression:
Strube Druck & Medien GmbH,
DE-34587 Felsberg

Coordonnées bancaires:
IBAN: CH210020420430701601D

Conditions de vente:
Prix unitaire CHF 12.-, Abo annuel CHF 169.-
Étudiants CHF 123.- (port et TVA inclus).
L'abonnement peut être résilié par écrit moyennant un préavis de quatre semaines

ISSN: 0170-1894

Tous les droits, en particulier le droit de reproduction et de diffusion ainsi que la traduction des contenus publiés par nos soins (textes, photos, graphiques, etc.), sont soumis à la protection des droits d'auteur. Aucune partie de l'ouvrage ne peut être reproduite sous quelque forme que ce soit ou enregistrée, traitée, copiée, exploitée, diffusée ou vendue à l'aide de systèmes électroniques sans l'autorisation écrite et expresse de MedTriX AG et sans la mention de la source. En outre, MedTriX AG se réserve expressément le droit d'utiliser ses contenus à des fins commerciales de text and data mining (TDM) au sens du droit d'auteur.

Par l'envoi d'un manuscrit, l'auteur donne son accord pour une publication intégrale ou partielle de son texte dans toutes les éditions, publications spéciales ou supports électroniques MedTriX GmbH et des maisons d'édition associées de MedTriX Group. Aucune responsabilité ne peut être assumée pour les manuscrits et les photos envoyés sans demande préalable.

Maladies rares

Dermatoses auto-immunes bulleuses

Des directives pour une prise en charge structurée

Les dermatoses auto-immunes bulleuses sont nettement moins fréquentes pendant l'enfance qu'à un âge plus avancé. En l'absence ou presque d'études prospectives ou basées sur la population portant sur les enfants et les adolescents, les données épidémiologiques et les données thérapeutiques font défaut. Jusqu'à récemment, cela valait également pour les recommanda-

tions relatives à la prise en charge de ces maladies. Une publication issue d'un consensus de l'Académie européenne de dermatologie et de vénéréologie vient désormais combler cette lacune. Les experts ayant dû se passer en grande partie des données issues d'essais randomisés, ils se sont appuyés sur des séries de cas bien documentées pour établir ce consensus.

Page 10

Pemphigoïde bulleuse de la main d'une fillette de 4 ans.

Éditorial du président de la kosek



Foto: zvg

Dans son éditorial, le Dr Jean-Blaise Wasserfallen, président de la kosek, aborde notamment les étapes importantes franchies dans la prise en charge des maladies rares. Malgré des progrès tels que les stratégies nationales et les centres de référence, le financement et la mise en œuvre restent des défis majeurs.

Page 2

Troubles hémorragiques congénitaux



Le Registre suisse de l'hémophilie recense depuis 2015 les traitements dispensés aux patients atteints de troubles hémorragiques congénitaux. L'analyse des huit premières années met en évidence l'évolution de la prise en charge de cette population au cours de cette période.

Page 11

Les principes actifs contre la PPE sous la loupe

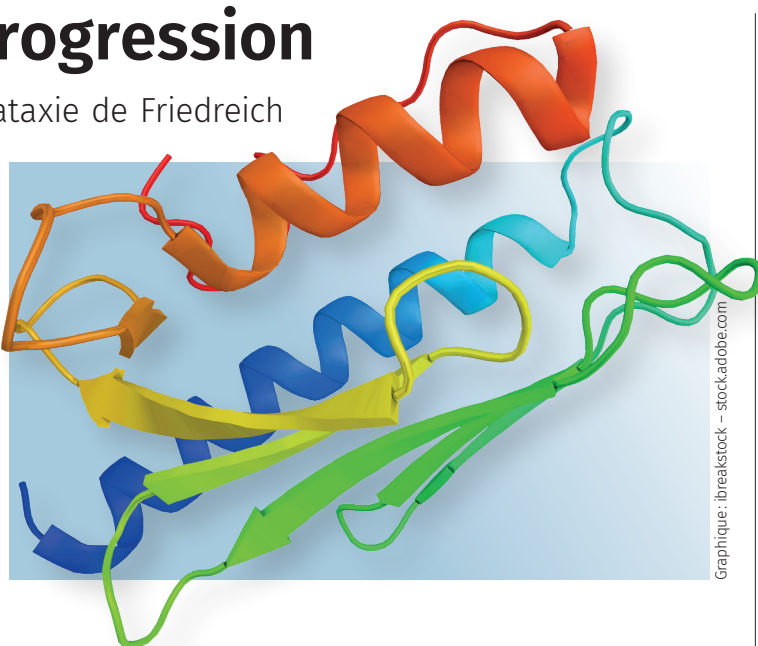
Comment les nouvelles substances utilisées dans le traitement des protoporphyries érythropoïétiques (PPE) se comparent-elles à l'afamélanotide? D'après une analyse de 16 essais cliniques, il n'est actuellement pas possible d'apporter une réponse fiable à cette question. La diversité des critères d'évaluation, la représentativité limitée des populations étudiées et des préoccupations d'ordre éthique restreignent la pertinence des données.

Page 14

Freiner la progression

L'omavéloxolone dans l'ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich est une maladie neurodégénérative rare, d'origine génétique et évolutive. Elle est causée par une mutation du gène de la frataxine, qui entraîne une diminution de la production de la protéine mitochondriale frataxine (voir illustration). Celle-ci intervient dans le métabolisme mitochondrial; sa carence augmente la sensibilité des cellules au stress oxydatif. La maladie s'accompagne d'une ataxie sévère ainsi que de nombreuses atteintes extra-neurologiques telles qu'une cardiomyopathie, une scoliose ou un diabète. Depuis quelques



Graphique: iStockphoto - stockadobe.com

années, l'omavéloxolone, le premier traitement modificateur de la maladie, est disponible pour les patients âgés de 16 ans

et plus. On dispose désormais de nouvelles données à long terme sur son efficacité et sa sécurité.

Page 6

Plus d'un demi-million de patients

Les maladies rares en Suisse

En Suisse, près de 580 000 patients ont une maladie rare. Bien que chacune d'entre elles ne touche qu'un petit nombre de personnes, elles constituent globalement un défi majeur pour le système de santé. De nombreux patients vivent un parcours du combattant de plusieurs années avant d'obtenir un diagnostic, reçoivent des diagnostics erronés et rencontrent des difficultés pour accéder à une aide médicale et sociale. Dans

cette interview, le Dr Loredana D'Amato Sizonenko, directrice du Centre des maladies rares de l'Hôpital universitaire de Genève et coordinatrice d'Orphanet Suisse, explique la situation des personnes concernées, l'importance des associations de patients ainsi que l'organisation des soins en Suisse. Elle met également en avant les priorités qui seront au cœur des efforts futurs pour améliorer le diagnostic, les soins et la coordination.

Page 2



Photo: mäd



Ces maladies sont le plus souvent chroniques, évolutives et s'accompagnent de handicaps considérables.

Sous le patronage de



Nationale Koordination Seltene Krankheiten
Coordination nationale des maladies rares
Coordinamento nazionale malattie rare

Une initiative spéciale de Medical Tribune. Financée par le sponsoring de l'industrie pharmaceutique – sans coût pour le partenaire du patronage.

Évolution de la prise en charge des maladies rares

Ou pourquoi il faut savoir jouer à « Hâte-toi lentement »

Les patients atteints de maladies rares doivent faire face encore aujourd'hui à une prise en charge difficile, quand bien même ils représentent au total pas loin de 8% de la population, et ce n'est pas faute d'avoir manqué de soutien pour que la situation évolue. Mais le système de santé suisse se caractérise par une grande complexité qui génère une inertie impressionnante. C'est la raison pour laquelle il faut saluer l'initiative de la Tribune médicale de consacrer un numéro spécial à ce sujet.

En introduction, j'aimerais rappeler quelques dates qui jalonnent l'évolution de la reconnaissance du besoin d'amélioration de prise en charge des patients dans ce domaine, démarche qui n'a pas encore atteint son but.

En 2010, l'association faitière ProRaris – Alliance pour les maladies rares – est fondée, et un postulat déposé, demandant l'élaboration

d'une stratégie nationale pour les maladies rares.

En 2016 est publié le Concept national Maladies rares et un plan de mise en œuvre des 19 mesures identifiées, sous l'égide de l'OFSP. Dans ce cadre, la kosek est créée, en 2017, pour mettre en œuvre des Centres maladies rares (reconnus en 2021-2022), ainsi que des Centres de référence et leurs réseaux (dès 2023).

En 2021, une motion est déposée pour demander un financement durable des projets de santé publique dans le domaine des maladies rares, et en 2022, une autre motion demande un soutien financier pour les organisations de patients. Acceptées à une très large majorité, ces motions débouchent sur un premier projet de loi en 2024, qui devrait être soumis au parlement à fin 2026.

En cas d'acceptation, la mise en œuvre de cette loi prendra encore

quelques années, de sorte que les Centres de référence nécessaires pour couvrir l'ensemble des domaines des maladies rares aura été mis sur pied avec un soutien financier de santé publique minimal, avant tout grâce à l'engagement de personnes et d'institutions convaincues de la nécessité d'améliorer le système de prise en charge de ces patients.

Mais ce financement sera indispensable pour soutenir le travail d'information des organisations de patients atteints de maladies rares, assurer la pérennité du système mis en place, et l'exploitation d'un registre national des maladies rares, qui, pour sa part, fait face, depuis plusieurs années, à de multiples difficultés d'ordre juridique et éthique.

Si cette longue route peut paraître décourageante, les compétences et l'engagement des spécialistes en maladies rares sont remarquables

et valent la peine d'être mis en lumière dans ce numéro spécial qui leur est consacré.

Merci aux rédactions de Tribune Médicale et à tous les contributeurs à ce numéro, et bonne lecture!

Dr Jean-Blaise Wasserfallen,
Président de la kosek



ÉDITORIAL



Le zèbre est le symbole international des maladies rares. La Suisse compte environ 580 000 de ces « zèbres », dont plus de la moitié sont des enfants.

LES MALADIES RARES EN SUISSE

Rares prises individuellement, mais nombreuses au total. Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche moins de 5 personnes sur 10 000. On recense plus de 7000 maladies rares, la plupart sont d'origine génétique, apparaissent dès l'enfance et ne font l'objet d'aucun traitement spécifique.

LES FAITS ESSENTIELS

> 7000
MALADIE RARES

95 %
SANS TRAITEMENT SPÉCIFIQUE

80 %
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE

> 50 %
DÉBUTENT DANS L'ENFANCE

UN DÉFI MONDIAL

DANS LE MONDE
300 MIO.
de PERSONNES

EN EUROPE
30 MIO.
de PERSONNES

EN SUISSE
580 000
de PERSONNES

Les maladies rares sont encore trop largement méconnues

Un état des lieux en Suisse

GENÈVE – Le Dr Loredana D'Amato Sizonenko est médecin-chef, directrice du Centre des maladies rares, Hôpital universitaire de Genève (HUG) et coordinatrice d'Orphanet Suisse. Dans cet entretien, elle évoque les défis auxquels sont confrontées les personnes touchées, l'importance des structures de soins spécialisées et le rôle des associations de patients.

? Définition : à partir de quand parle-t-on de maladie rare ? Combien de personnes sont concernées dans le monde et en Suisse ?

Les maladies rares, également appelées maladies orphelines en raison du manque fréquent de traitements efficaces, sont individuellement peu fréquentes mais représentent un enjeu majeur de santé publique.

En Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000. On dénombre aujourd'hui plus de 7000 maladies rares, dont environ 80 % sont d'origine génétique. Les autres comprennent notamment certaines formes rares de cancers, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales et des maladies infectieuses.

Prises dans leur ensemble, elles concernent 4 à 8 % de la population, soit environ 300 millions de personnes dans le monde, 30 millions en Europe et près de 580 000 en Suisse. Ces maladies sont généralement chroniques, évolutives, invalidantes et nécessitent une prise en charge multidisciplinaire.

? Quels sont les défis auxquels les patients sont confrontés ?

ENTRETIEN



Dr Loredana D'Amato Sizonenko, MD
Hôpitaux Universitaires de Genève
Photo: mäd

Les maladies rares restent encore insuffisamment connues du grand public, des professionnels de santé et des autorités. Les patients et leurs proches sont souvent confrontés à des retards ou erreurs de diagnostic, à une errance dans le système de soins, à un manque d'information et à des difficultés d'accès aux prestations médicales et sociales.

Il s'écoule encore en moyenne près de cinq ans avant le diagnostic

Malgré les progrès réalisés, une enquête européenne menée en 2024 auprès de plus de 6500 personnes dans 41 pays a montré qu'il faut encore en moyenne près de cinq ans pour obtenir un diagnostic. Près de trois quarts des répondants ont connu au moins une erreur diagnostique et 22 % ont consulté huit professionnels de santé ou davantage avant d'obtenir une réponse. Ces difficultés entraînent souvent une charge psychologique, sociale et financière importante pour les patients et leurs familles.

? Quel est le rôle des associations de patients ?

Face à la rareté de leur maladie, les patients et leurs familles développent souvent une expertise unique fondée sur leur expérience et leurs recherches. Les associations de patients jouent un rôle essentiel en offrant un soutien psychologique, social et informationnel, en facilitant l'accès aux centres d'expertise et en contribuant au financement de la recherche.

Grâce à leur action collective, elles sont devenues des acteurs influents des politiques de santé. Elles ont contribué à l'émergence de mesures majeures telles que la réglementation européenne sur les médicaments orphelins, les plans nationaux maladies rares et les Réseaux Européens de Référence (ERNs, *European Reference Networks*). Elles veillent également à ce que la voix des patients soit prise en compte dans l'organisation des soins et de la recherche.

En Suisse, ProRaris – l'Alliance Maladies Rares Suisse – a été fondée

en 2010 et a contribué à l'adoption du Concept national maladies rares en 2014. Elle représente les patients et leurs familles auprès des instances nationales.

? Comment la prise en charge est-elle organisée en Suisse ?

Dans le cadre du Concept national maladies rares, la Coordination nationale des maladies rares (kosek) a été créée en 2017. Inspiré du modèle européen des ERNs, ce réseau coordonne les centres diagnostiques, les centres de référence spécialisés, le Registre suisse des maladies rares, Orphanet Suisse et les associations de patients afin d'améliorer le diagnostic, l'accès à l'expertise et la qualité des soins.

? Quels développements seront importants pour l'avenir ?

Selon un rapport publié par le Parlement européen en février 2026 qui définit un cadre stratégique pour un futur plan d'action de l'UE à l'horizon 2030, six priorités se dégagent : réduire l'errance diagnostique, garantir un accès plus équitable aux traitements, accélérer la recherche et l'innovation, développer des systèmes de données interopérables (ORPHAcodes), renforcer le soutien aux patients et aux aidants, et améliorer la coordination de l'expertise aux niveaux national et européen. L'objectif est d'assurer des diagnostics plus rapides, des soins de meilleure qualité et une plus grande équité pour toutes les personnes vivant avec une maladie rare.

Entretien : Dr Lennart Rasch