

Communiqué de presse

S'UNIR POUR ÊTRE ENTENDU, LE DÉFI DE PRORARIS. NAISSANCE DE L'ALLIANCE SUISSE DES MALADIES RARES

C'est à l'occasion de la 3^{ème} journée internationale des maladies rares, le 28 février 2010, que l'Alliance des maladies rares Suisse sera lancée sous le nom de ProRaris. Cette alliance permettra de regrouper la centaine d'associations de maladies rares existant en Suisse, afin de sortir les patients de leur isolement et de sensibiliser le grand public, les autorités politiques et les institutions de santé à un phénomène qui concernerait près de 500'000 personnes en Suisse.

Genève, le 22 février 2010 - Etre malade est une épreuve. Ne pas savoir de quoi on souffre ou comment guérir ne fait qu'ajouter de la souffrance à la douleur. C'est le lot commun de tous ceux qui sont victimes d'une maladie rare. Et c'est le début d'un long processus qui vous conduira de médecins en médecins, de spécialistes en spécialistes, d'erreurs de diagnostic en absence de constat médical. Un véritable chemin d'errance diagnostique amplifié par l'isolement et le manque d'information.

L'erreur de perception que chacun d'entre nous peut faire par rapport à ce phénomène mondial tient à sa qualification. Tout ce qui est rare paraît exceptionnel, voire introuvable. Or, le fléau dont on parle ne concerne pas moins de 30 millions de personnes rien qu'en Europe, atteintes par une des 7'000 maladies rares recensées au niveau mondial. Une extrapolation à l'échelle suisse permet de penser que 500'000 personnes sont concernées dans notre pays, soit 6.5% de la population.

Des chiffres qui permettent de relativiser la notion de rareté et qui justifient la démarche entreprise par plusieurs responsables d'organisations concernées de fonder **ProRaris**, l'Alliance des maladies rares en Suisse. Car s'il existe déjà une centaine d'associations suisses, la représentativité des patients atteints de maladies rares souffrait de l'absence d'un organe fédérateur capable d'être un interlocuteur crédible et influent auprès des pouvoirs publics. *« En Europe, de nombreux pays ont déjà pris des mesures spécifiques de grande ampleur, telles que l'adoption de plans nationaux pour lutter contre les maladies rares. En Suisse, ce sujet est encore largement méconnu. Il était donc important de rassembler l'ensemble des personnes concernées afin d'améliorer la visibilité et la compréhension de ce problème dans notre pays »*, explique **Loredana D'Amato Sizonenko**, Coordinatrice d'**Orphanet Suisse** et co-fondatrice de ProRaris.

Symboliquement, c'est donc le 28 février 2010, date de la Journée Internationale des Maladies Rares, que sera annoncée officiellement la création de l'alliance **ProRaris**. Contrairement à la plupart des pays européens où existe déjà ce type d'alliance, la Suisse ne bénéficiait d'aucune structure représentative à l'échelon national.

Les objectifs de **ProRaris** sont multiples. La priorité est de devenir le porte-parole de l'ensemble des associations suisses de maladies rares mais également des patients isolés afin de les représenter auprès des différents organismes publics, de développer le travail en réseau chez les professionnels de la santé, de rassembler l'expertise nécessaire pour innover en matière de santé publique et de promouvoir la recherche médicale. D'autre part, pour accroître son efficacité et bénéficier de la puissance d'un réseau international, **ProRaris** aura un lien étroit avec l'organisation européenne **Eurordis** à laquelle elle adhèrera dès sa création.

« *Nous allons enfin faire sortir les malades de l'ombre, défendre leurs intérêts communs et faire entendre leurs voix au plus haut niveau pour les sortir de leur isolement et de leur détresse. C'est ce qui nous motive et justifie la création de ProRaris* », explique **Bhira Meyer**, Vice-présidente de l'**Association Enfance et Maladies Orphelines** (AEMO), cofondatrice de l'alliance.

Qu'est ce qu'une maladie rare ?

Une maladie rare se définit comme une affection invalidante ou menaçante pour la vie qui touche moins d'une personne sur 2000 et nécessite des efforts combinés spéciaux pour sa prise en charge. D'origine génétique dans 80 % des cas, les autres causes sont infectieuses, environnementales, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Ces maladies sont souvent chroniques, progressives, dégénératives et entraînent des handicaps qui altèrent la qualité de vie. Toutes les spécialités médicales sont concernées. Les problématiques récurrentes auxquelles les patients doivent faire face sont les retards et erreurs de diagnostic, le manque d'informations, la souffrance psychologique liée à l'isolement et au manque d'espoir thérapeutique, ainsi que l'absence de soutien pratique dans la vie quotidienne.

Charlotte, 6 ans, atteinte du syndrome de Sanfilippo

« *Incurable !* ». Le mot est lâché et c'est tout un monde qui s'écroule. Charlotte a 4 ans quand ses parents, domiciliés à Genève, apprennent finalement que leur fille est atteinte d'une maladie orpheline incurable et dévastatrice, le syndrome de Sanfilippo, après 2 ans à enchaîner les consultations chez différents spécialistes sans obtenir de diagnostic. L'espérance de vie est réduite pour Charlotte et c'est là que le combat commence. « *On ne peut accepter la mort annoncée de son enfant*, témoigne Frédéric, le papa de Charlotte, *c'est impossible. Quand le diagnostic est tombé, on m'a simplement conseillé de me renseigner sur le site internet de l'existence d'une association française...* ». Pour cette maladie rare, comme pour beaucoup d'autres, la recherche existe uniquement parce que des parents refusent la mort annoncée de leurs enfants et se battent pour recueillir des fonds et financer des chercheurs. « *Ce n'est malheureusement qu'une première étape. Après, il faut encore réussir à convaincre une société pharmaceutique de bien vouloir donner une suite aux travaux des chercheurs* » explique Frédéric. Et c'est notamment à ce niveau que la création d'une alliance suisse va être utile. « *ProRaris va enfin nous apporter l'aide que nous attendions en Suisse pour faire pression au plus haut niveau des pouvoirs publics, afin que cette cause soit mieux entendue et mieux soutenue* », conclut Frédéric.

Liens utiles

- Orphanet, le portail de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe: www.orphanet.ch
- Organisation européenne des maladies rares: www.eurordis.org
- Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org
- Association Enfance et Maladies Orphelines: www.aemo.ch

Contact

Orphanet Suisse
Service de Médecine Génétique - HUG
Dre Loredana D'Amato Sizonenko
Tél: 022 379 56 96
E-mail: loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch

Association Enfance et
Maladies Orphelines (AEMO)
Mme Bhira Meyer
Tél: 024 473 20 10
E-mail: info@aemo.ch