

Erreurs innées du métabolisme (EIM)

D. Ballhausen, L. Bonafé und O. Boulat, Lausanne
B. Fowler, Bâle

Société de la discipline médicale:

Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM)

Président 2008:

Prof. Brian Fowler, Bâle

Lien internet:

www.ssiem.org/societies.asp

Nombre de membres:

20

Examen de spécialiste: –

Activités principales:

1. Mise en réseau des services cliniques et des laboratoires spécialisés.

Un des objectifs principaux du SGIEM est la mise en réseau de professionnels impliqués dans le suivi clinique (médecins, diététiciens) et biochimique (spécialistes en analyses de laboratoire) des patients. Le dialogue continu des membres du SGIEM assure un fonctionnement de ces deux pôles d'activité (clinique et analytique) et crée une synergie des savoirs très spécialisés qui bénéficie au patient. Le SGIEM est reconnu par la Société Suisse de Pédiatrie (SSP) et par la Société Suisse de Chimie Clinique (SSCC).

2. Recommandations pour le dépistage néonatal des EIM.

Le SGIEM conseille le Collège des Médecins Chefs des cliniques A en Suisse en matière de dépistage néonatal des EIM. En 2005, le SGIEM a recommandé et soutenu d'une part l'introduction d'une nouvelle technologie (la spectrométrie de masse en tandem) pour le dépistage néonatal, d'autre part l'élargissement du dépistage néonatal au déficit en MCAD (medium-chain acyl-CoA déshydrogénase). L'innovation technologique permet de recueillir beaucoup plus d'informations que celles qui sont rendues par le «test de Guthrie» et l'accès à ces informations non transmises est régie par une procédure d'«ouverture des données»

déclenchée lors de suspicion d'EIM sur demande d'un spécialiste clinicien. Ceci permet le diagnostic d'un trouble du métabolisme intermédiaire dans un délai de quelques heures. En Suisse, les perspectives du dépistage néonatal sont une extension du dépistage à d'autres EIM pour lesquelles il existe des évidences en faveur d'une mise en œuvre d'un traitement en phase pré-symptomatique de la maladie. Le SGIEM participe actuellement à la «Task Force» travaillant à la mise en place du dépistage néonatal de la Mucoviscidose.

3. Développement d'approches thérapeutiques harmonisées des EIM.

C'est un fait bien connu qu'il y a très peu de protocoles thérapeutiques *evidence-based* dans le domaine des maladies rares. En conséquence, selon les centres de prise en charge, les patients peuvent recevoir des informations inhomogènes et être pris en charge selon des protocoles thérapeutiques différents. Le SGIEM a pour objectif de garantir aux patients EIM une approche thérapeutique homogène dans tous les centres Suisses et ceci le plus possible en lien avec les recommandations d'autres pays européens. Le SGIEM a formulé des recommandations suisses pour le traitement de la phénylcétonurie et participe au workshop «Development of a European Consensus on diagnosis and treatment of PKU». Il participe également au groupe de travail suisse pour les maladies lysosomales (SALS : Schweizerische Arbeitsgruppe für Lysosomale Speicherkrankheiten).

4. Travaux pour obtenir une garantie de remboursement des analyses de laboratoire et des traitements «orphelins».

Un des problèmes majeurs des patients atteint d'EIM en Suisse est l'absence de remboursement, par l'Assurance Invalidité et/ou les Caisses Maladies, d'une part des analyses biochimiques et génétiques effectuées à l'étranger (nécessaires au diagnostic), d'autre part des traitements médicamenteux et dié-

tétiques spécifiques de ces affections. Le SGIEM oeuvre actuellement auprès de l'Office Fédéral de la Santé pour faire reconnaître ces tests et traitements «orphelins», afin d'en faciliter la prise en charge financière et que celle-ci soit homogène de canton à canton en Suisse.

5. **Formation continue.** Depuis 2004, le SGIEM organise une session annuelle d'une demie journée de formation continue. Ouverte à un cercle élargi de professionnels suisses et des pays limitrophes cette session propose une mise à jour des principales nouveautés (cliniques, biochimiques, recherche fondamentale, nouvelles EIM, etc.) de la discipline. Le meeting est aussi une occasion de faire connaître les travaux de recherche et les domaines de pointe de chaque centre EIM de suisse. Le SGIEM a été chargé d'organiser le symposium annuel de la «Society for the study of Inborn Errors of Metabolism» (SSIEM) en 2011 à Genève (Co-Chairmen: Nenad Blau, Zurich et Brian Fowler, Bâle).

Correspondance:

PD Dr. Luisa Bonafé
CHUV, Division de Pédiatrie Moléculaire
1011 Lausanne