

Susciter l'enthousiasme pour les maladies rares

Saskia R. Karg, Matthias R. Baumgartner, Zurich

Traduction : Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

Les maladies rares ne sont pas rares

On estime qu'en Suisse vivent plus d'un demi million de personnes atteintes par une des environ 7000 maladies rares¹⁾. On dit d'une maladie qu'elle est rare, selon la définition européenne, lorsqu'elle ne touche pas plus qu'une personne sur 2000 au cours de la vie. Mais la plupart des maladies rares sont nettement plus rares, elles sont sévères et incurables.

80% des maladies rares sont d'origine génétique, se manifestent déjà pendant l'enfance et peuvent concerner n'importe quel organe. Bien que ces maladies soient très différentes l'une de l'autre, le vécu est souvent très semblable. Les maladies rares sont souvent difficiles à déceler. Jusqu'au diagnostic cela représente, pour les patients et leurs familles, un parcours du combattant durant des années. Et lorsqu'un diagnostic correct est posé, pour de nombreuses maladies rares n'existe pas de traitement causal. L'objectif est alors de minimiser les effets de la maladie par différentes mesures, p.ex. un régime.

Les multiples défis de la rareté

La rareté statistique influence tous les domaines, du diagnostic à la planification de la prise en charge, de la santé publique jusqu'à la recherche. Le design d'études cliniques se heurte p.ex. au petit nombre de patients, la conséquence étant l'impossibilité de prouver l'efficacité d'un médicament. Une difficulté supplémentaire réside dans le fait que les patients avec une maladie rare n'apparaissent souvent pas comme tels dans les statistiques hospitalières de routine, ces maladies ne figurant pas dans le codage ICD10. De plus ce ne sont pas seulement les patients avec une maladie rare qui sont rares, mais aussi les experts, ce qui peut créer des problèmes lors de la prise en charge.

Maladies rares et formation (post-graduée)

Certaines maladies rares sont effleurées pendant les études de médecine, à notre connaissance manque pourtant, pendant les études et la formation postgraduée, un programme spécifique donnant un aperçu global des «maladies rares». L'importance d'une telle offre a été soulignée par des médecins et des patients²⁾, par des étudiants en médecine³⁾ et dans des initiatives de santé publique^{4),5)}.

radiz – Rare Diseases Summer School

Afin de combler cette lacune l'Université de Zurich propose depuis 2013, dans le cadre d'un pôle de recherche clinique sur les maladies rares, radiz - Rare Disease Initiative Zurich, une *summer school*⁶⁾ annuelle ayant pour sujet les maladies rares. L'objectif est de passionner le plus de monde possible pour les maladies rares.

Pendant 2½ jours un groupe de 30 participants se plonge intensivement dans le sujet. La plus grande partie des participants sont des médecins et scientifiques de Suisse et d'Allemagne. L'échange est multidisciplinaire, animé par des personnes venant de la psychologie, santé publique ou jurisprudence. De l'étudiant en médecine russe avec un projet de recherche au professeur suisse, nous avons pu recevoir les participants les plus divers, tous très motivés, et espérons les avoir motivés à continuer une carrière dans le domaine des maladies rares.

La configuration de la *summer school* offre un cadre pour la création de réseaux et de collaborations. À côté des conférences, ateliers, travaux en groupe et présentations de posters, reste du temps pour des échanges entre les participants et avec la «faculté», formée

d'experts nationaux et internationaux (environ un enseignant pour deux participants).

L'accent est mis sur les sujets globaux, permettant aux participants de reconnaître les défis inhérents à la rareté en dehors de leur spécialité – qu'il s'agisse de créer des modèles animaux spécifiques à une maladie, du choix de points finaux cliniques, du design avec peu de patients, de registres de patients pour la documentation de l'évolution clinique naturelle, de questions de régulation ou de recherche initiée par les patients. L'utilité de l'approche multidisciplinaire a été documentée en Irlande dans le cadre de la formation de médecins ayant pour sujet les maladies rares⁷⁾.

Par les experts issus de la recherche fondamentale, de l'éthique, représentant les patients ou l'industrie pharmaceutique, les participants sont confrontés aux façons différentes d'aborder et de penser le sujet. Dans les «Keynote Lectures» annuelles, des chercheurs cliniciens de renommée internationale (Prof. Hal Dietz, Prof. Leena Bruckner-Tuderman, Prof. Gert-Jan van Ommen, Dr Cynthia J. Tiff, Prof. James R. Lupski) racontent ouvertement leur parcours et peuvent ainsi servir de modèle aux participants.

La *summer school* accorde une grande importance à l'avis des patients. Les personnes concernées ont des maladies rares très différentes mais un vécu souvent semblable, ils en savent p.ex. beaucoup plus sur leur maladie que les soignants, ce qui représente un grand défi pour les deux parties. L'échange avec des «patients-experts» dans le cadre de la *summer school* est toujours très apprécié par tous les participants (résultat de l'évaluation *radiz Rare Diseases Summer School 2013-2016*).

Nous espérons contribuer avec notre *summer school* à la formation postgraduée dans le domaine des maladies rares et nous nous réjouissons de toute inscription provenant de Suisse.

Références

- 1) Bochud M, Paccaud F. Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report. Institute of Social and Preventive Medicine 2014.

- 2) Engel PA, Bagal S, Broback M, Boice N. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: The need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Dis* 2013; 1: 1–15.
- 3) Medić B, Divac N, Stopić B, Savić Vujović K, Glišić A, Cerovac N, Stojanović R, Srebro D, Prostran M. The attitudes of medical students towards rare diseases: A cross-sectional study. *Vojnosanit Pregl* 2016; 73(8): 703–713.
- 4) Kopeć G, Podolec P. Establishing a curriculum on rare diseases for medical students. *JRCO* 2015; 2(3): 74–76.
- 5) Nationales Konzept Seltene Krankheiten, Bundesamt für Gesundheit 26. September 2014.
- 6) <http://www.radiz.uzh.ch/de/Rare-Diseases-Summer-School>
- 7) Byrne PC. Training medical students on rare disorders. *Orphanet J Rare Dis* 2012; 7(Suppl 2): A15.
- 8) Garau R. The medical experience of a patient with a rare disease and her family. *Orphanet J Rare Dis* 2016; 11:19.

Correspondance

Dr. Saskia R. Karg

Abteilung für Stoffwechselkrankheiten

Kinderspital Zürich

Steinwiesstrasse 75, 8032 Zürich

saskia.karg@kispi.uzh.ch

11. Kurs für Systemische Entwicklungspädiatrie

WB-Kurs für angehende und praktizierende PädiaterInnen & AllgemeinpraktikerInnen

Dauer

Vom Do. 14. 9.17 bis Do. 28. 6.18: jeweils donnerstags
10 gemeinsame Kurstage und 4 selbstgewählte halbtägige
Tutoriate in der Praxis

Lernziele

- Theoretische Kenntnisse der normalen motorischen, kognitiven, psychoemotionalen und -sozialen Entwicklung sowie Normvarianten von Kindern und Jugendlichen
- Erlernen und praktischer Einsatz von alters- und praxisingerechten diagnostischen Untersuchungsmethoden zur sicheren Erkennung von Entwicklungsstörungen
- Praktische Werkzeuge, Tricks und Tipps vom Säugling bis zum Adoleszenten
- Überblick und Indikation diverser Therapiemethoden

Kursorte

Solothurn und Baar

Kosten

AÄ in Ausbildung CHF 2700.-,
OÄ und Praktiker als Tutor CHF 3100.-,
Praktiker nicht als Tutor CHF 3500.-

Zertifizierung

Der Kurs ist integraler Bestandteil der Weiterbildung zum Facharzt FMH für Kinder- und Jugendmedizin und wird von der SGP mit 100 Credits anerkannt.

Leitung

Dr. med. Thomas Baumann, FMH Päd.,
spez. Entwicklungspädiatrie, Solothurn,
Dr. med. Romedius Alber, FMH Päd.,
spez. Entwicklungspädiatrie & Systemtherapeut, Baar/Zug

Externe Referenten

Bieri, Caffisch, Gundelfinger, Jenni, Staub, von Siebenthal,
Zollinger, Zuppinger

Mehr Informationen & Anmeldung

<http://www.swiss-paediatrics.org/de/node/9182>

Dr. med. Th. Baumann, ZKSK, Werkhofstr. 17, 4500 Solothurn

Tel: 032 622 86 03, Email: m.honegger@zksk-so.ch

Jetzt anmelden!

Anmeldefrist 1. Juli 2017, Teilnehmerzahl begrenzt