

Maladies rares: progrès des diagnostics et des traitements

Brochure d'information des
entreprises pharmaceutiques suisses
pratiquant la recherche

En coopération avec ProRaris, Alliance
Maladies Rares – Suisse



PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

interpharmaph

Les maladies rares: au total très répandues	4
La recherche progresse	6
Lorsque le diagnostic est complexe	8
Lorsque les cellules sont «poilues»	9
Lorsque les patients fuient la lumière du jour	10
«Nous avons besoin de la liaison avec l'Europe»	12
Recherche	18
Diagnostics et traitements	19
Grandes étapes	20
Informations sur Internet	22

La recherche – le plus sûr moyen contre les maladies

De nouveaux médicaments et traitements améliorent la qualité de la vie et augmentent les chances de survie et de guérison de nombre de patient-e-s. Dans le cas de certaines maladies, par exemple le diabète, ils permettent aujourd'hui de mener une vie quasiment normale. Dans d'autres cas, par exemple le cancer, les médicaments soulagent la souffrance, freinent l'évolution de la maladie ou peuvent même la guérir, par exemple bien souvent chez les enfants.

L'existence de médicaments efficaces contre de nombreuses maladies est le fruit de la recherche de ces dernières décennies. Mais le chemin est encore long. En effet, il reste trop de maladies que l'on ne sait pas encore soulager, il est urgent de trouver de nouveaux agents thérapeutiques.

La mise au point d'un médicament au bénéfice des patients nécessite plus que de l'esprit d'invention. Tout d'abord, le médicament doit passer de nombreux contrôles de sécurité et d'efficacité avant d'être autorisé à la vente par les autorités compétentes. Entre les premières expériences en laboratoire et l'autorisation officielle de mise sur le marché, huit à douze ans s'écoulent en général, voire vingt ans dans certains cas.

Nous continuerons à l'avenir à tout faire pour le développement de nouveaux médicaments et de meilleurs traitements. Car nous sommes certains que la recherche est le plus sûr moyen contre les maladies.

Interpharma, Association des entreprises pharmaceutiques suisses pratiquant la recherche

«Ce nouveau médicament a changé ma vie, car je peux voyager sans m'inquiéter.»

Personne ne savait ce que c'était

Lorsque les premières crises apparurent, A. Briguet avait dix ans. Ses mains, ses pieds et parfois ses genoux gonflaient. Bien sûr, ses parents s'inquiétaient, mais ils n'étaient pas

vraiment surpris: «Mon père souffrait des mêmes symptômes aussi longtemps que je me souviens», raconte la Valaisanne originaire de Sierre, aujourd'hui âgée de 38 ans. Mais personne ne savait ce que c'était. «Mes grands-parents avaient consulté avec lui divers médecins en Suisse romande. Ils étaient même allés dans le Jura pour consulter un naturopathe.» Mais en vain.

Le père de Briguet ne voulait pas faire faire à sa fille la même odyssee. D'autant moins qu'elle n'était au

Les maladies rares: au total très répandues

Chacune de ces maladies est rare, mais comme on en connaît déjà 8000 en tout, de nombreuses personnes sont finalement touchées par une telle maladie. En Suisse, on estime qu'environ 580 000 personnes sont concernées, soit à peu près autant que de diabétiques en Suisse. Mais à la différence du diabète, les maladies rares sont si diverses qu'elles attirent beaucoup moins l'attention. En outre, les patients peuvent rarement être soignés efficacement: on ne dispose d'un traitement autorisé que pour 5% des maladies rares.

On considère comme rare une maladie touchant moins d'un habitant sur 2000 par an. Mais nombre de ces maladies sont encore plus rares, ne touchant qu'un habitant sur 50 000, voire 100 000. Pour certaines maladies, on ne compte même que dix cas dans le monde entier.

Les maladies rares recouvrent un large éventail: 80% sont d'origine génétique. Il existe des maladies rares du système immunitaire ou nerveux, du métabolisme ou encore des cancers rares. Chaque organe et chaque tissu peut être touché. Elles peuvent avoir des symptômes sans gravité ou être mortelles à brève échéance. Les nouveau-nés et les enfants sont touchés, mais aussi des personnes plus âgées. De plus, une même maladie peut être rare sur un continent et fréquente sur un autre.



→

début pas très gênée par les crises. «À l'école, il fallait quand même que je m'adapte. Quand ma main droite gonflait, j'avais du mal à écrire.» Mais cela ne l'empêchait pas d'être bonne élève.

La situation s'aggrava vers la fin de la puberté. Les crises revenaient plus fréquemment. «Alors qu'avant, j'avais deux ou trois fois par an une partie du corps qui enflait, maintenant, c'était une fois par mois», raconte-t-elle. Sa grand-mère avait confiance dans les progrès de

la médecine et insistait pour qu'elle consulte un médecin.

Briguet se rendit chez un allergologue. Pendant un an, il fit régulièrement des prises de sang et put finalement poser un diagnostic. «Pour lui, c'était une victoire, et ma grand-mère était aussi très soulagée.» Elle avait enfin un nom pour cette maladie: angio-œdème héréditaire, une maladie rare dont on estime qu'elle touche une personne sur 10 000 à 50 000. «Le nombre réel est probablement beaucoup plus élevé,

La recherche progresse

John F. Kennedy ou encore le célèbre joueur américain de baseball Lou Gehrig étaient atteints d'une maladie rare. Comme tant d'autres patients, ils durent attendre très longtemps avant de savoir de quoi ils souffraient. Un grand problème des maladies rares est le diagnostic: il n'y a pas de modèle simple, de démarche standard; avec 8 000 maladies différentes, c'est tout simplement impossible. Il faut donc d'innombrables tests et consultations médicales. Bien souvent, le médecin de famille se trouve en présence d'une maladie qu'il n'a jamais vue auparavant. Par conséquent, des années peuvent se passer avant que le patient n'obtienne le bon diagnostic.

Les chercheurs s'efforcent de trouver des traitements efficaces pour ces patients une fois qu'ils sont diagnostiqués. Au cours des cinq dernières années, de nombreux nouveaux médicaments contre des maladies rares ont été autorisés en Suisse, dans l'UE et aux États-Unis. Nombre d'entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques font actuellement des travaux de recherche dans ce domaine, réalisent des essais cliniques et ont des substances actives prometteuses en cours de développement.

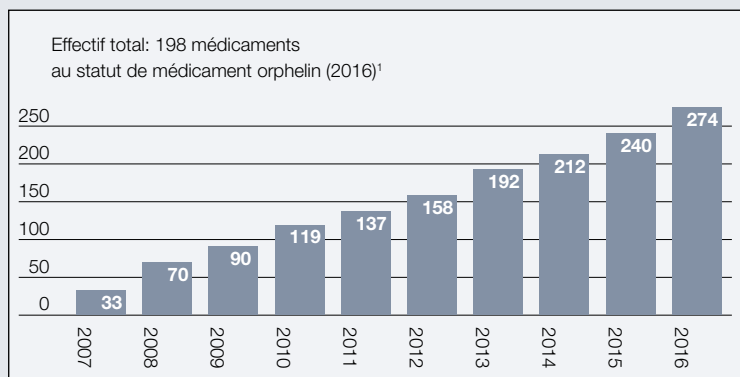
Mais le développement de médicaments contre les maladies rares est complexe. Pour tester une substance active dans le cadre d'un essai clinique, il faut avoir suffisamment de patient-e-s. Les trouver n'est pas chose facile. En outre, ce sont souvent des enfants qui sont atteints d'une maladie rare, d'où des enjeux éthiques particulièrement délicats.

car de nombreuses personnes ne savent pas ce qu'elles ont.» Certaines ont très peu de symptômes. «Mon frère a 45 ans, et il n'a eu que deux crises dans toute sa vie.»

«Il y a des périodes où ça va bien, d'autres où c'est difficile», raconte Briguet. L'œdème se manifeste particulièrement en cas de stress. Pendant les mois qui ont précédé son mariage, elle a dû aller deux ou trois fois par mois à l'hôpital. «Le directeur du service des urgences a fait remarquer que



Nombre d'indications avec statut de médicament orphelin



Source: Swissmedic, 2017

¹ La date décisive est celle à laquelle le statut de médicament orphelin a été décerné. Les médicaments auxquels le statut de médicament orphelin a été retiré n'ont pas été pris en compte.



mon mariage serait certainement le plus cher de tous les temps», se rappelle-t-elle en riant.

L'angio-œdème héréditaire est incurable, mais il y a des médicaments qui soulagent les crises. Au début, il y avait un médicament cher, qu'il fallait administrer par injections intra-veineuses et conserver au réfrigérateur. C'était compliqué, et Briguet ne l'avait pas toujours avec elle. Jusqu'à une crise grave: elle avait de fortes douleurs abdominales, sa gorge était gonflée, elle faillit étouffer.

Une maladie rare: la maladie de Niemann-Pick — **Lorsque le diagnostic est complexe**

En 1914, le pédiatre allemand Albert Niemann observa chez un petit garçon un tableau clinique qu'il n'avait encore jamais vu: le foie et la rate étaient trop gros; au lieu de se développer normalement, l'enfant semblait régresser. Il mourut à 18 mois. Ce syndrome est aujourd'hui appelé maladie de Niemann-Pick, mais de nombreux aspects de cette maladie génétique rare du métabolisme sont encore mystérieux.

Entre-temps, les médecins distinguent trois types de cette maladie, appelés A, B et C. Les patients atteints du type A meurent souvent très jeunes, il n'existe pas de traitement. Les types B et C ont une évolution plus lente, les premiers symptômes apparaissent dans l'enfance. Il y a en Suisse qu'une quinzaine de patients atteints du type C et encore moins du type B.

Poser le diagnostic est particulièrement difficile, car il n'y a pas de symptômes clairs et il faut faire de nombreux tests. Cette maladie a pour effet que les cellules accumulent des graisses et du cholestérol, ce qui a des conséquences graves: les enfants concernés se développent lentement, ont du mal à marcher et à écrire et ont tôt ou tard besoin d'un fauteuil roulant.

Des projets de recherche intéressants et des essais cliniques sont actuellement en cours, en particulier sur le type C. Ce type est particulièrement intéressant du point de vue scientifique en raison de ressemblances avec la maladie d'Alzheimer: des plaques amyloïdes se

«Le médecin m'a bien fait comprendre que j'étais en danger de mort si je n'avais pas le médicament en permanence à portée de la main.» En vacances, elle commençait par chercher un réfrigérateur. Une fois, il n'y avait pas de réfrigérateur dans la chambre d'hôtel, elle dut utiliser celui de la cuisine. «J'ai retrouvé mon médicament derrière une assiette de raviolis.»

Quelques années plus tard, un nouveau médicament arriva sur le marché: il n'a pas besoin d'être



forment, c'est-à-dire des agglutinations de protéines comme on les observe dans la maladie d'Alzheimer. Les scientifiques espèrent que mieux comprendre la maladie de Niemann-Pick de type C leur permettra de mieux comprendre les mécanismes de la maladie d'Alzheimer.

Une maladie rare: la leucémie à tricholeucocytes — **Lorsque les cellules sont «poilues»**

Il existe de nombreux types de cancer rares. Ceci est en partie dû au fait que certains types de cancer, les diagnostics devenant plus précis, ont été répartis entre de plus en plus de sous-groupes. Un exemple en sont les lymphomes (cancers des ganglions lymphatiques): le terme lymphome regroupe aujourd'hui 40 cancers différents, dont certains très rares.

L'un de ces lymphomes rares est la leucémie à tricholeucocytes (du grec *tricho*, poil ou cheveu), une maladie de certains globules blancs (les leucocytes) qui fabriquent alors de fines excroissances, comme s'ils avaient des poils.

Cette maladie ne touche qu'une personne sur environ 500 000, quatre fois plus d'hommes que de femmes. Il est fréquent que les patients n'aient assez longtemps aucun symptôme. Avec le temps, ils ressentent une faiblesse et une fatigue parce que les globules blancs malades prennent peu à peu le dessus sur les cellules saines, d'où une anémie. La maladie se soigne relativement bien, nombre de patients

conservé au frais et s'injecte en intramusculaire. «Cela a changé ma vie, car je peux voyager sans m'inquiéter.»

Le médicament le plus récent, arrivé sur le marché il y a un an et demi, est conçu pour soigner les crises mais s'est aussi avéré efficace préventivement. L'utilisation est relativement complexe: une fois par semaine, le patient doit se faire une injection intraveineuse. Depuis le début de ce traitement, Briguet n'a plus eu que deux ou trois crises.

Elle a deux enfants qui ont hérité de la maladie. Ils sont encore petits et n'ont pas encore de symptômes. Pour ses enfants et pour elle-même, elle espère que le médicament préventif pourra un jour être pris par injections intramusculaires, voire, dans un avenir plus lointain, par voie orale. Elle peut aussi imaginer que d'autres médicaments arrivent un jour sur le marché, «car il y a maintenant de la recherche sur cette maladie».

guérissent complètement. Mais on ne sait toujours pas comment la maladie apparaît, ni pourquoi.

Chez l'enfant, presque toutes les formes de cancer sont rares. Chaque année en Suisse, environ 185 enfants et adolescents de moins de 15 ans contractent un cancer. Les leucémies et les tumeurs du cerveau et de la moelle osseuse sont relativement fréquentes chez l'enfant, tandis que les cancers touchant les yeux et le squelette sont extrêmement rares. Contrairement à beaucoup d'autres maladies rares, les possibilités de traitement des cancers sont bonnes: on guérit aujourd'hui plus de 80% des enfants atteints d'un cancer.

Une maladie rare: la porphyrie — Lorsque les patients fuient la lumière du jour

La protoporphyrie érythropoïétique (PPE) est une maladie rare du métabolisme touchant environ une personne sur 100 000, soit environ 80 en Suisse. La maladie porte atteinte à l'hématopoïèse, c'est-à-dire la production de sang. Les personnes qui en sont atteintes sont extrêmement sensibles à la lumière; même brièvement exposées au soleil, elles ont l'impression de milliers de piqûres d'aiguilles sur la peau. Mais ce n'est qu'au bout d'une exposition prolongée au soleil que des cloques se forment sur la peau. Au début, rien n'est visible, de sorte qu'il est fréquent que les plaintes du patient ne soient pas prises au sérieux. Il est aussi fréquent qu'un diagnostic erroné d'allergie au soleil soit posé.

A. Briguet, 38 ans, est atteinte de naissance d'une maladie rare: l'angio-œdème héréditaire. Elle vit dans le Valais avec ses deux enfants. ●

10 | 11

Comme de nombreuses autres maladies rares, la PPE est héréditaire et les premiers symptômes se manifestent dans l'enfance. Ces enfants ont de graves coups de soleil. Chez certains patients, la maladie porte atteinte au foie. Il n'y a pas de traitement contre les causes de la maladie.

Le diagnostic est difficile mais important, car les personnes touchées doivent impérativement éviter le soleil et s'habiller en conséquence. On teste actuellement différentes substances actives, y compris par exemple pour protéger les patients du soleil et leur permettre ainsi de s'y exposer plus longtemps.



«Nous avons besoin de la liaison avec l'Europe»

Le professeur Matthias Baumgartner enseigne à l'Université de Zurich, dirige le centre de recherche pédiatrique à l'Hôpital des enfants de Zurich et est spécialisé dans les maladies rares. Il a initié radiz (Rare Disease Initiative Zurich), le point fort de recherche sur les maladies rares à l'Université de Zurich, et dirige également le centre des maladies rares à Zurich.

Monsieur Baumgartner, ces dernières années, les choses ont avancé en Suisse dans le domaine des maladies rares. Quelles ont été à votre avis les principales étapes?

Tout a commencé avec le postulat de la conseillère nationale Ruth Humbel qui revendiquait une amélioration de la situation des personnes atteintes de maladies rares, la création de l'organisation de patients ProRaris et de la Communauté d'intérêts Maladies rares dans le but de mieux connecter les patients et les experts. Ces dernières années, les autorités suisses ont élaboré un Concept national maladies rares qui contient plusieurs points forts, par exemple la mise en place de centres de référence, le remboursement des substances actives contre les maladies rares, l'information, la formation et la recherche. Des mesures sont à présent mises en œuvre dans ces domaines.

Où en est la mise en œuvre?

Elle avance, mais nous sommes encore loin du but. Un défi consistera à l'avenir à financer toutes ces initiatives et mesures.



Ces dernières années, on a aussi enregistré des revers...

...et je souhaite souligner à cet égard les relations avec l'UE. Après l'adoption de l'initiative contre l'immigration de masse, nous avons été exclus de plusieurs collèges scientifiques. Ceci est très regrettable, car à l'évidence, dans le domaine des maladies rares, la Suisse ne peut pas faire grand-chose toute seule. C'est bien simple: il y a trop peu de patients dans notre pays pour faire de la recherche clinique sérieuse dans ce domaine. En particulier sur les maladies rares, une coopération européenne et internationale est judicieuse. C'est ainsi que les différents centres de référence européens se sont regroupés sous forme de réseaux, de manière par exemple à pouvoir recruter suffisamment de patients pour des études et rassembler les connaissances. Mais la Suisse ne peut pas y participer parce qu'elle n'a pas signé les accords qui seraient nécessaires à cet effet.

Il est déjà difficile de trouver en Suisse les patients atteints de maladies rares parce qu'il n'y a pas de registre national.

Nous sommes actuellement en train de mettre en place un registre suisse des maladies rares, un peu comme le registre des tumeurs. Il s'agit de consigner si possible tous les patients atteints d'une maladie rare en Suisse. Pour que l'entretien de la banque de données ne demande pas un travail énorme, nous voulons saisir uniquement un minimum de données. Malgré tout, il s'agit d'un défi immense. Mais seul cet instrument nous permettra de jouer dans la Ligue des champions européenne. Actuellement, nous planifions un projet pilote.

Qu'en est-il du financement de projets de recherche dans le domaine des maladies rares? Y a-t-il aujourd'hui plus de fonds disponibles en Suisse?

Je dirais plutôt non. Le programme de la fondation Gebert Rûf qui encourageait des projets de recherche dans ce domaine est terminé. Nous aurions bien besoin d'autres programmes d'encouragement de ce type. Il existe d'autres programmes de recherche, par exemple Horizon 2020, mais il est difficile d'y accéder, car de nombreux bons projets leur sont soumis. Il y a beaucoup de travaux de recherche dans le monde entier, mais ce sont souvent des groupes de recherche isolés, peu connectés entre eux, et la recherche est souvent trop éloignée de la pratique clinique. Il y a aussi des travaux de recherche dans l'industrie, dans les entreprises pharmaceutiques et start-up.

Il est non seulement important de développer de nouveaux médicaments, mais aussi d'élaborer de meilleures conditions cadres. Comment celles-ci ont-elles évolué ces dernières années?

Le concept national et le plan de mesures mettent le doigt sur les problèmes actuels, mais le but n'est pas encore atteint. Il y a encore des problèmes dans le remboursement des tests génétiques. En tant que médecins, contrairement par exemple à un examen par IRM, nous devons à chaque fois justifier de la nécessité d'un test génétique. C'est pénible et prend beaucoup de temps. Chez les enfants, l'AI et les caisses-maladie se renvoient souvent la balle pour la prise en charge des coûts. Les patients sont obligés d'attendre que les deux parties se mettent d'accord sur qui paye quoi.



UNIKHOSPITAL ZÜRICH
Leitender Arzt
Stoffwechsel
Prof. Dr. M. Baumgartner



Pourquoi spécialement pour les tests génétiques?

Les tests génétiques ont énormément progressé. Jusqu'à présent, on analysait essentiellement un seul gène à la fois. Aujourd'hui, nous pouvons observer des groupes entiers de gènes en parallèle, et l'orientation d'avenir apparaît clairement: on pourra analyser directement l'ensemble de l'exome, c'est-à-dire toutes les séquences de gènes, voire le génome, c'est-à-dire le patrimoine génétique complet. Sachant que plus de 80% des maladies rares sont d'origine génétique, cette évolution est judicieuse.

Y a-t-il d'autres grandes étapes scientifiques?

Une autre grande étape est crispr, un instrument qui permet de modifier relativement facilement les gènes. Entre-temps, cette méthode est bien établie en laboratoire, mais elle n'est pas encore aussi facile à manier qu'on l'avait espéré. Malgré tout, cette méthode a ouvert de nouveaux horizons dans le domaine des thérapies géniques: autrefois, la stratégie consistait essentiellement à introduire un nouveau gène sain en laissant l'ancien dans le génome. Cette nouvelle méthode pourrait nous permettre de remplacer le gène malade par un nouveau gène sain. Mais on ne peut pas encore dire si la technique crispr va pouvoir s'établir chez l'être humain.



Où se situent à votre avis les plus grands obstacles dans les prochaines années?

Dans le financement des projets et des structures. Actuellement, on met en place des structures dont on avait besoin depuis longtemps, des réseaux nationaux, des banques de données, des centres de coordination. Mais il faudra financer ces structures à long terme. Autre problème: pour nous, en tant que spécialistes des maladies rares, l'évolution du système de santé prend une tournure dangereuse. En effet, nous ne pouvons pas employer de procédures standard. Le diagnostic d'un patient atteint d'une maladie rare prend du temps, un point c'est tout. Or, le système de santé n'est actuellement pas conçu en ce sens.

Le deuxième grand défi est la liaison avec l'Europe. Pour la recherche suisse, il va être très important d'assurer cette liaison. Pour le bien des patients, il est capital que nous puissions coopérer au-delà des frontières.



Recherche — Contact important avec les patients et les médecins

La recherche sur les maladies rares lutte contre plusieurs difficultés. Bien souvent, seuls quelques groupes de recherche de par le monde travaillent sur une même maladie rare. Les jeunes chercheurs hésitent à entrer dans ce domaine de recherche, car la voie est semée d'encore plus d'embûches; il est plus difficile de publier des articles dans de bonnes revues spécialisées et de trouver des fonds pour des projets de recherche. Un autre obstacle est la réalisation de grands essais cliniques, car il y a en général trop peu de patients.

Pour les scientifiques, il est important d'être en contact avec les patients et les médecins qui les soignent. En effet, contrairement à des maladies très répandues, sur lesquelles on a déjà des connaissances approfondies, dans le cas des maladies rares, ce sont souvent les patients et leurs médecins qui s'y connaissent le mieux.

Par des approches très diverses, les chercheurs des hautes écoles et de l'industrie s'efforcent de développer de nouveaux médicaments contre des maladies rares, par exemple des thérapies géniques ou par cellules souches. Ces deux modèles sont en mesure de guérir une maladie à long terme parce qu'ils remplacent le gène défectueux par un gène sain. Un modèle intéressant pour étudier les maladies rares sont des cellules souches particulières, les cellules IPS. On prélève chez le patient des cellules de la peau et on les transforme par exemple en cellules nerveuses. De telles cellules sont idéales pour tester des substances actives, car il s'agit de cellules du patient et non de cellules animales.



Diagnostics et traitements — De plus en plus souvent, un test génétique permet de poser le diagnostic

Le diagnostic des maladies rares reste un défi de taille. Impossible pour les médecins d'avoir en tête les 8 000 maladies rares. Pour de nombreux patients, cela veut souvent dire des années d'incertitude et des heures dans les salles d'attente.

Les tests génétiques sont porteurs de nouveaux espoirs. Ces dernières années, les méthodes d'analyse du patrimoine génétique ont accompli d'énormes progrès. On peut aujourd'hui analyser l'ensemble du génome beaucoup plus rapidement et à moindres coûts. Grâce à des tests génétiques, de plus en plus de patients obtiennent enfin un diagnostic qu'ils attendaient parfois depuis des années.

À l'avenir, la numérisation pourrait aussi aider au diagnostic: c'est ainsi qu'un grand centre allemand pour les maladies rares a commencé à coopérer avec le superordinateur Watson d'IBM. Ce superordinateur, chargé de milliers de dossiers de patients et d'informations médicales, est capable d'en déduire des diagnostics. Cette approche en est encore à ses débuts, mais les experts la tiennent pour intéressante. De même, des progrès sont régulièrement accomplis dans les traitements, par exemple des traitements servant à remplacer des protéines qui permettent aujourd'hui à certains patients de vivre presque normalement. Grâce à de nouveaux médicaments, on peut soigner aujourd'hui efficacement pas moins de 350 maladies rares. Actuellement, 400 essais cliniques sont en cours sur d'autres substances actives.

Grandes étapes

Créer de meilleures conditions cadres pour le développement de substances actives contre les maladies rares

1983_Orphan Drug Act

En 1983, la loi appelée Orphan Drug Act a été introduite aux États-Unis dans le but d'encourager le développement de nouveaux médicaments contre les maladies rares. Depuis l'introduction de cette loi, plus de 370 produits ont été mis sur le marché aux États-Unis.

2000_Réglementation de l'UE

Suivant l'exemple des États-Unis, l'UE adopte une directive similaire, destinée à faciliter la recherche et le développement de substances actives contre les maladies rares. Actuellement, 96 produits sont autorisés. Il existe en outre 1 700 traitements au statut de médicament orphelin (mais ne disposant pas encore d'autorisation).

2010_ProRaris

Il y a actuellement en Suisse une centaine d'organisations de patients

pour les personnes atteintes d'une maladie rare. En 2010, ProRaris a été créée en tant qu'organisation faîtière pour regrouper les forces et servir de porte-parole de toutes ces organisations.

2011_CI Maladies rares

Fondation d'une large communauté d'intérêts visant à améliorer la situation des personnes atteintes d'une maladie rare. Elle est soutenue par des organisations de patients, des hôpitaux, des associations de l'industrie, etc.

2014_Concept national maladies rares

Le Conseil fédéral adopte un Concept national sur les maladies rares. Actuellement, en coopération avec des partenaires, l'Office fédéral de la santé publique est en train de mettre en œuvre les mesures correspondantes.

2017_Association Coordination

nationale maladies rares (kosek) kosek est un organe national de coordination qui a pour mission de désigner des centres de référence en Suisse pour certaines maladies rares.



Informations sur Internet

Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins
www.orpha.net

L'organisation faîtière de toutes les organisations de patients en Suisse
www.proraris.ch

Le point fort de recherche clinique sur les maladies rares à Zurich
www.radiz.uzh.ch

Chaque année, le dernier jour de février est la journée des maladies rares
www.rarediseaseday.org (en anglais)

La plate-forme pour les patients atteints de maladies rares en Suisse romande
infomaladiesrares.ch

La plate-forme pour les patients atteints de maladies rares au Tessin
<http://www.malattiegeneticherare.ch/>

La plate-forme pour les patients atteints de maladies rares en Suisse alémanique
zentrumseltenkrankheiten.ch

Interpharma
Association des entreprises pharmaceutiques suisses pratiquant la recherche
Petersgraben 35
Case postale, 4009 Bâle

Tél. +41 (0)61 264 34 00
E-mail: info@interpharma.ch
www.interpharma.ch

Équipe rédactionnelle Interpharma:
Sibylle Augsburgger, Sara Käch

Rédaction: advocacy AG, Bâle

Graphisme: vista point, Bâle

Photos: Barbara Jung

Nouvelle édition décembre 2018

