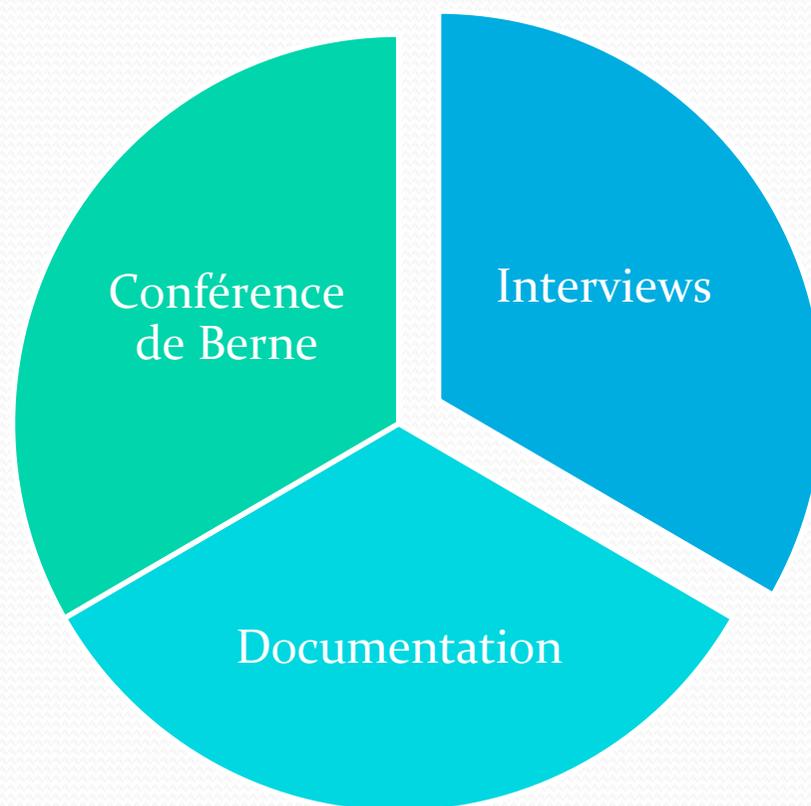


Maladies Rares et Médicaments Orphelins

Parcours d'une patiente atteinte de la maladie de
Sanfilippo



Méthodologie



Thèmes abordés

- Des premiers symptômes au diagnostic
- Le développement d'un médicament orphelin
- Le remboursement des médicaments
- Considérations éthiques

Définitions

- Maladie rare :
définie par une faible prévalence dans la population générale ($< 1/2000$)
- Médicament «orphelin» :
est dit orphelin du fait de son faible intérêt économique

Charlotte, une petite fille atteinte de la maladie de Sanfilippo



- 1ers signes à la naissance: relation
- Troubles du sommeil
- Inhibition sociale
- Faciès caractéristique
- Parcours difficile de 4 ans jusqu'au diagnostic
- Père très engagé: fondation, contacts pharmaceutiques, politiques, médecins,...
- Pas de traitement

Des premiers symptômes au diagnostic

L'errance diagnostique

Le diagnostic et son impact dans la vie du patient

La stigmatisation du patient

« le psychiatre augmentait régulièrement les doses du médicament car il n'y avait pas de résultats et me disait : monsieur, vous êtes aussi malade, c'est moi qui ai fait des études et pas vous ! » *Christoph P.*

Systeme de santé
inapproprié

« on a été éduqué, quand on étudiait, dans le principe qu'il n'était pas possible de ne pas poser de diagnostic » *Prof. CHUV*

Délai entre l'apparition
des premiers symptômes
et l'établissement
du diagnostic

Caractéristique des
maladies rares

« après que le généticien m'ait annoncé le diagnostic, il ne savait plus trop quoi faire »
F. Morel

PRORARIS



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



FONDATION
SANFILIPPO
Suisse

associations

Engagement

« Quand une famille découvre quelque chose, il y a une communication entre les familles pour s'informer autour des éventuels médicaments disponibles » F. Morel

Patients-experts

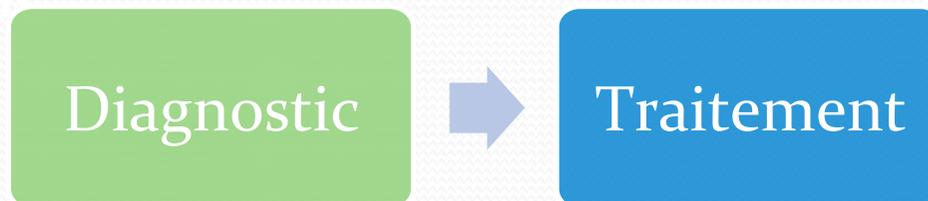
Le diagnostic et son impact dans la vie du patient

- Soulagement, légitimation et espoirs de guérison

« Le diagnostic a soulagé. Ça a justifié ce que j'ai eu [...] enfin on allait chercher dans la bonne direction, enfin ça ira mieux »

Adrien, jeune sportif de 21 ans

- Soulagement et choc



Stigmatisation du patient

Méconnaissance
à tout niveau

Inégalité
d'accès au
soin

*« La maladie ne figurait pas sur la liste
des maladies couverts par l'AI. Donc l'AI a
conclu que l'enfant n'était pas malade »
C. Poincillt*

étiquette

isolement

Peur d'en parler

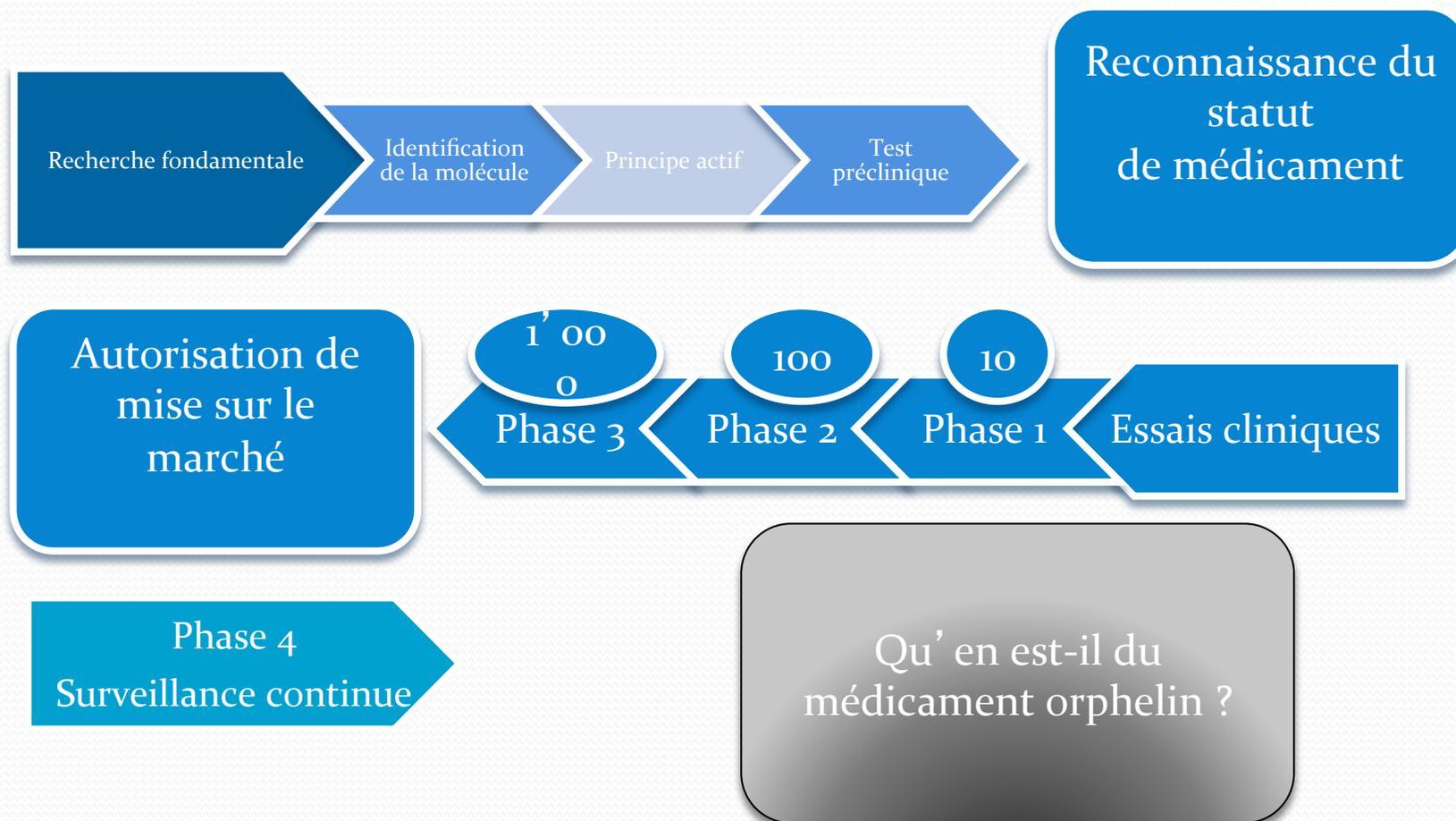
Le développement d'un médicament orphelin

Généralités

Problématique des médicaments orphelins

Législation Suisse sur l'«orphan drug»

Généralités



Problématique du médicament orphelin

Difficultés techniques
dans les essais

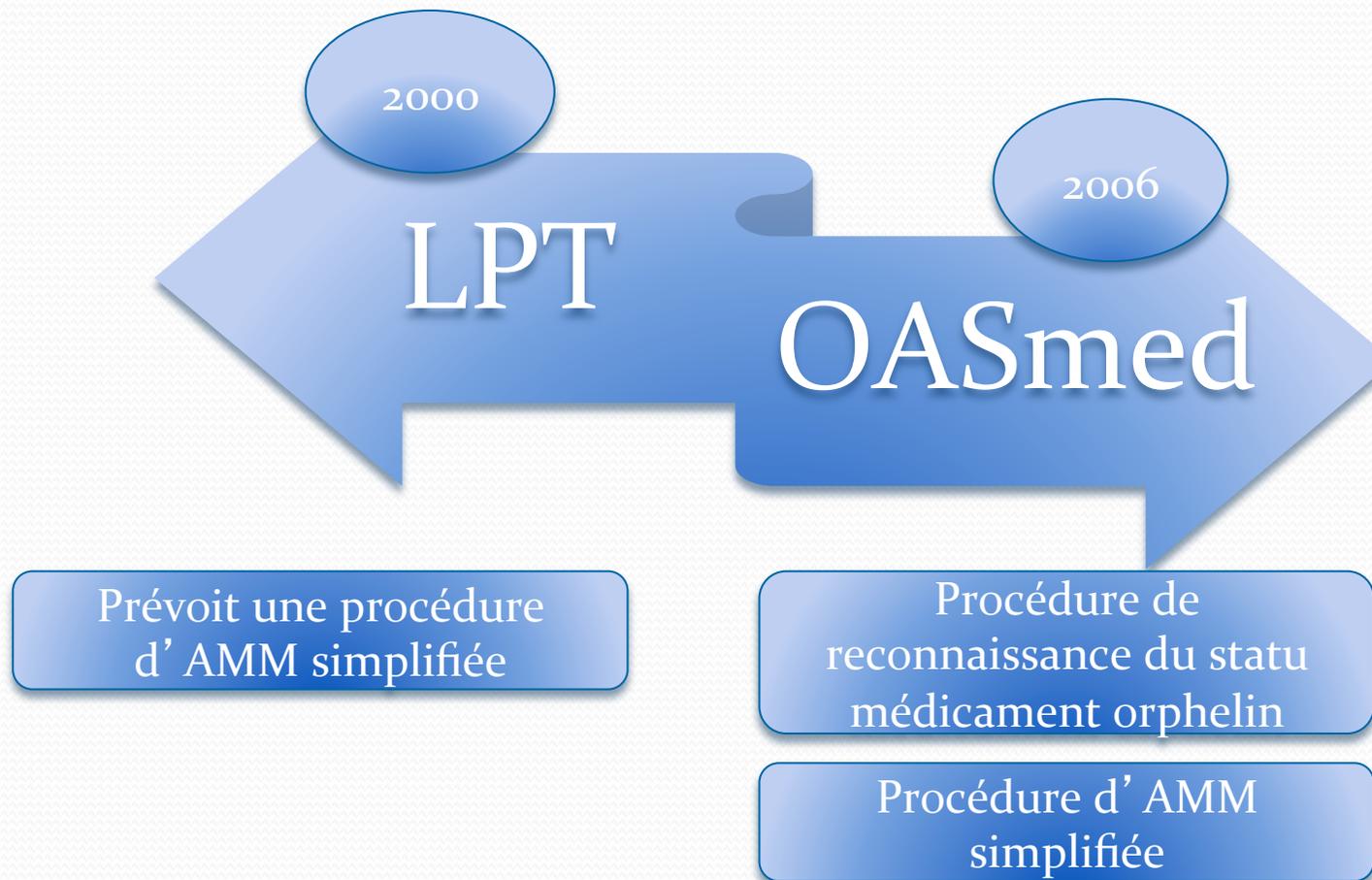
Mise en marché peu
rentable pour les
industries
pharmaceutiques

Faible prévalence
de patients

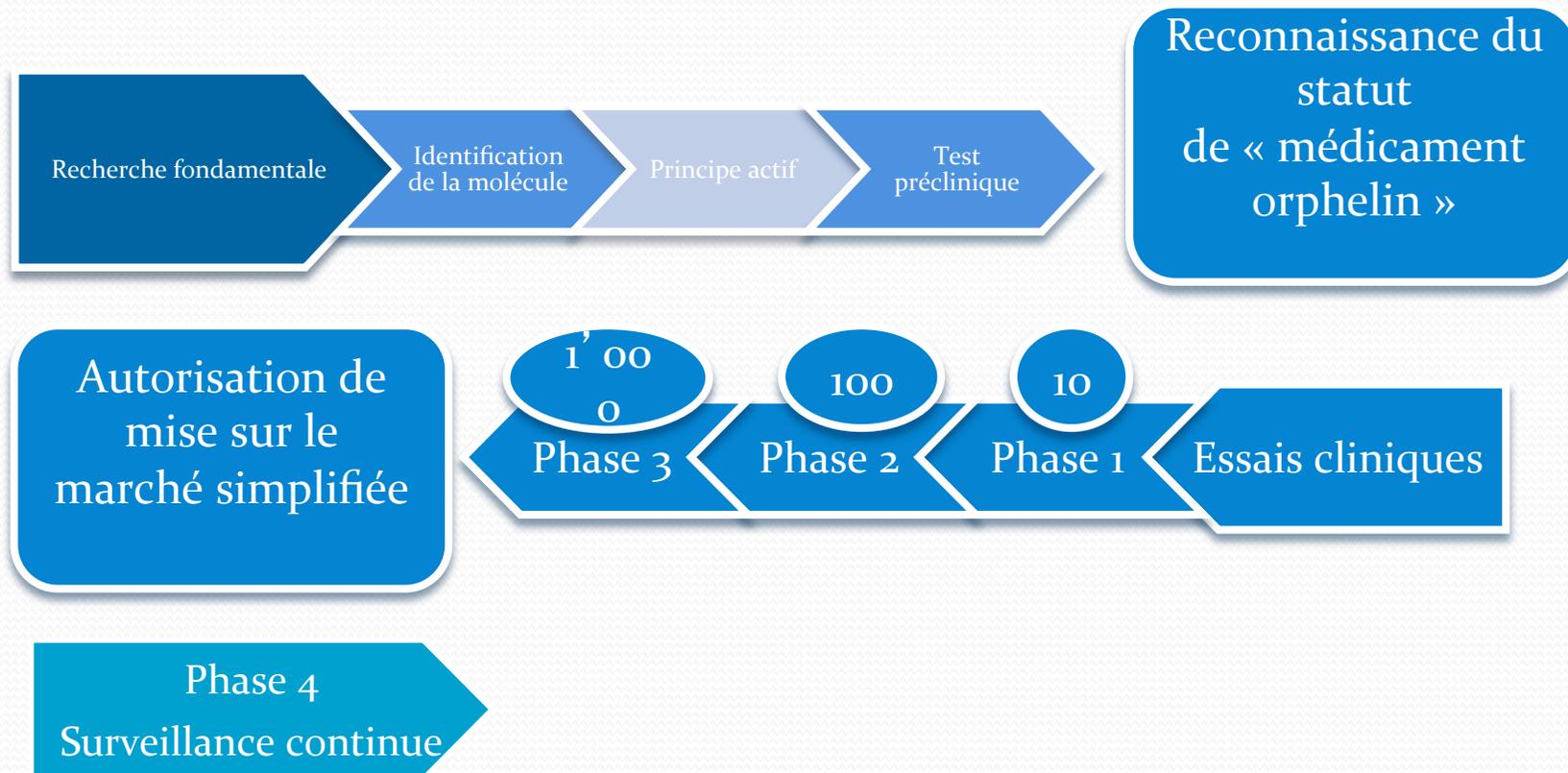
Peu de recherche
fondamentale

Médicament coûteux
sur le marché

Législation suisse de l'«orphan drug»



Développement d'un médicament orphelin



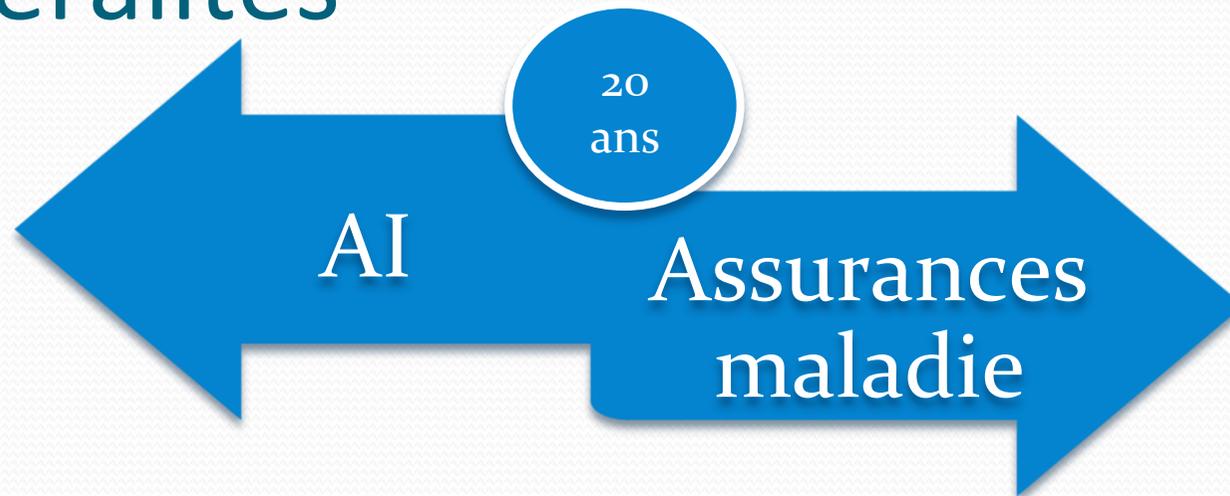
Le remboursement des médicaments

Généralités

Médicaments «off-label»

Problématique des médicaments orphelins

Généralités



L'AI prend entièrement en charge les maladies congénitales à condition que celles-ci figurent sur la liste et que le soin prodigué soit approuvé scientifiquement ¹

L'assurance maladie prend en charge les médicaments figurant sur la liste des spécialités. Pour figurer dans cette liste, l'outil thérapeutique en plus de l'AMM prodigué par Swissmedic doit recevoir l'aval de l'OFSP ²

1. L'ordonnance concernant les infirmités congénitales du 9 décembre 1985 (état le premier janvier 2010).
2. <http://www.medecins-conseils.ch/manual/chapter10.html> (consulté le 7 juin 2011).

Médicaments «off-label»

Engage la responsabilité du médecin

Nécessaire pour traiter les populations orphelines de recherche

Médicament utilisé pour une indication autre que celle reconnue par les autorités compétentes

Remboursement négocié avec le médecin conseil des assurances

Utilisés énormément en pédiatrie

Problématique des médicaments orphelins

Peu de malades

Peu de retour sur investissement

Peu de recherches

Malgré l'AMM simplifiée

« off-label »

Considérations éthiques

Le procès de Pompe comme paradigme d'un choix de société

Présentation du procès de Pompe

«En ce qui nous concerne, notre assureur refuse de nous soutenir, alors qu'il s'était engagé avant l'arrêt du tribunal fédéral à nous donner son aide». C. Poincilit

Grundversicherung soll Medikament für 300 000 Franken bezahlen

Das Bundesgericht hält ein Medikament gegen Muskelschwund für zu teuer. Nun müssen die Kassen wohl trotzdem dafür aufkommen.

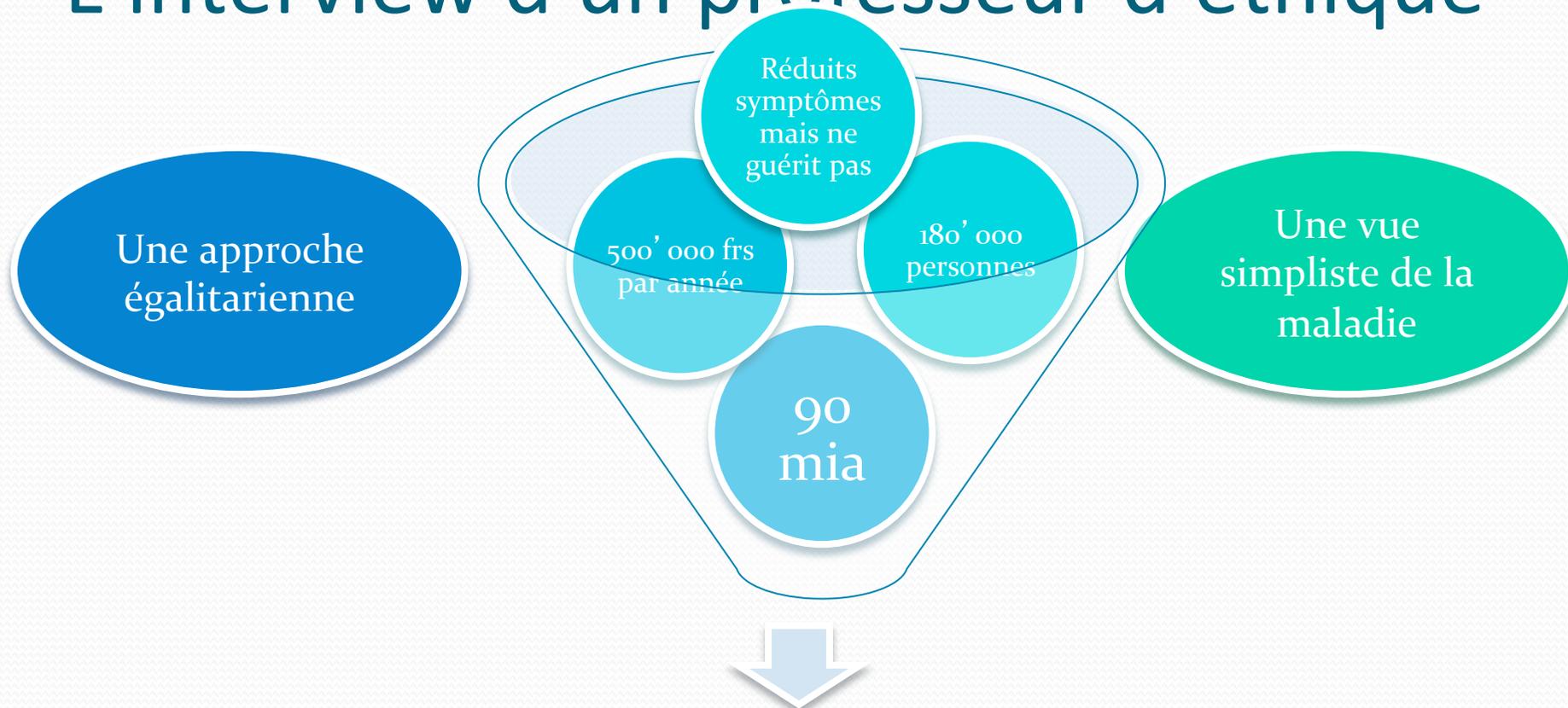
Sarah Nowotny

reichbar. Von entscheidender Bedeutung ist der Beschluss des Arzneimittel-Gremiums für die rund 20 Personen, welche in der Schweiz an der Stoffwechselkrankheit Morbus Pompe leiden und auf das teure Medikament Myozyme angewiesen sind.

Erst Ende 2010 hatte das Bundesgericht entschieden, die Grundversiche-

Forme adulte 1/57'000 environ

L'interview d'un professeur d'éthique



Arrêt du tribunal fédéral statuant pour le déremboursement d'un médicament orphelin, Myozyme[®], dont bénéficiait une patiente de 70 ans.

Arrêt du tribunal fédéral 9c_344 du 23 novembre 2010
Statisches Jahrbuch der Schweiz de 2010

Discussions politiques

11.5157 – Heure des questions. Question

Prise en charge des coûts des thérapies des maladies rares

Déposé par



Humbel Ruth

Date de dépôt

14.03.2011

Déposé au

Conseil national

Etat des délibérations

Liquidé

11.3306 – Interpellation

Une limite de coûts de 100 000 francs pour les thérapies médicales?

Déposé par



Gutzwiller Felix

Date de dépôt

18.03.2011

Déposé au

Conseil des Etats

Etat des délibérations

Non encore traité au conseil

11.3218 – Postulat

Combien vaut une année de vie?

Déposé par



Cassis Ignazio

Date de dépôt

17.03.2011

Déposé au

Conseil national

Etat des délibérations

Non encore traité au conseil

Conclusion

Les personnes atteintes de maladies rares subissent des inégalités d'accès aux soins alourdis par un manque de reconnaissance général.

Le développement du médicament orphelin est problématique et nécessite des incitations économiques.

Le remboursement des soins constitue, la plupart du temps, un obstacle important pour ces patients.

La thématique des maladies rares constitue un problème d'éthique complexe, dont la réponse fera l'objet d'un choix de société.

Certains acteurs de la scène politique appuyés par les patients essaient de trouver des solutions.

Bibliographie

- L'ordonnance concernant les infirmités congénitales du 9 décembre 1985 (état le premier janvier 2010).
- <http://www.medecins-conseils.ch/manual/chapter10.html> (consulté le 7 juin 2011).
- http://rms.medhyg.ch/article_p.php?ID_ARTICLE=RMS_165_166 (consulté le 6 juin 2011).
- *Arrêt du tribunal fédéral 9c_344 du 23 novembre 2010*
- *Statistisches Jahrbuch der Schweiz de 2010*

Remerciements

Un grand merci à toutes les personnes qui ont bien voulu nous accorder de leur temps pour les interviews ainsi qu' à nos tuteurs Loredana et Emilien.

**C' est pour cela que
nous avons voulu
vous rendre attentif à
cette problématique**

En vous remerciant de
votre attention.

