

Une lacune comblée

En Valais, une formation inédite sur les maladies rares

Un CAS interdisciplinaire proposé par la Haute école de Santé du Valais sensibilise aux défis liés aux maladies rares. Unique en Suisse, cette formation met en réseau les patients, leur entourage et toute personne intéressée par le sujet.

Texte: Alexandra Breaud

Le paradoxe des maladies rares réside dans le fait qu'en dépit de leur rareté, elles affectent un grand nombre de personnes. En Suisse, plus d'un demi-million d'individus sont concernés – soit davantage que le diabète. Une maladie est qualifiée de rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000; il en existerait entre 6000 et 8000 et plus de 70 pourcents d'entre elles concernent des enfants.

Des professionnels démunis

Chaque soignant sera confronté au moins une fois dans son travail à un patient souffrant d'une maladie rare. Pourtant, les professionnels de la santé, du social ou encore de l'enseignement sont très peu formés dans ce domaine. Pour les patients et leurs proches, les conséquences sont multiples: une errance diagnostique souvent interminable, un manque de coordination et de

suivi, voire des problèmes de communication. Bien souvent plus au fait de leur maladie que les spécialistes de la santé, les patients se heurtent régulièrement à des professionnels qui ne sont pas en mesure de les orienter ou d'assurer une prise en charge adéquate.

La formation proposée en Valais nourrit les synergies et le partage d'expertise.



Rareté des connaissances

Bien que de nouvelles maladies rares soient découvertes chaque semaine, seule une minorité fait l'objet de recherches. Il en découle des difficultés de diagnostic et des traitements en nombres insuffisants. Ceux-ci se limitent la plupart du temps à réduire les symptômes et à stabiliser ou freiner l'évolution de la maladie. Le manque d'information pénalise les patients et leur entourage, il entrave la prise en charge par les professionnels et complique le remboursement des prestations par les assurances sociales.

Certaines maladies rares sont auto-immunes ou découlent d'une infection, mais la plupart sont d'origine génétique. Bien que pouvant survenir à tout âge, elles apparaissent plutôt à la naissance ou durant la petite enfance. Grâce aux progrès de la médecine et à une meilleure prise en charge, de plus en plus d'enfants affectés atteignent l'âge adulte. La transition ne se passe toutefois pas sans mal: les consultations pluridisciplinaires, souvent bien organisées durant l'enfance, fonctionnent différemment chez les adultes. De plus, le changement de mode de remboursement des prestations par les assurances sociales à cette période charnière pose fréquemment problème.

Forte transversalité

Cette formation dévoile un large éventail des compétences transversales que nécessitent la prise en charge des personnes concernées et leur suivi. Les maladies rares requièrent une interprofessionnalité qui ne se limite pas aux acteurs de la santé mais s'étend aussi au monde du social et de l'enseignement. La moitié des maladies rares touchant des enfants de moins de cinq ans, l'une des préoccupations récurrentes des proches est en effet liée à la socialisation et à la scolarisation: comment trouver une place en crèche? Comment obtenir à l'école des mesures adaptées ou un accompagnement spécifique? Face à la multiplicité des intervenants, les parents doivent identifier ceux qui sont les

«La sensibilité aux maladies rares varie selon les institutions et les individus. Elle dépend souvent de l'expérience personnelle des soignants, par exemple, si l'un de leurs proches est touché ou s'ils suivent de nombreux patients concernés», observe Christine de Kalbermatten, directrice et fondatrice de l'association maladies rares valais (MaRaVal). Elle a elle-même pâti du manque de connaissances sur les maladies rares dispensées durant sa formation: «Comme pharmacienne, il m'a pourtant fallu à peu près dix ans pour comprendre que ma fille avait une maladie rare. Ça ne faisait pas du tout partie du programme de mes études!»

Quant aux visites à l'hôpital, elles ne se déroulent pas toujours de façon idéale. «Les parents font l'interface avec les soignants mais se sentent souvent incompris et sont peu écoutés. Les professionnels de la santé appliquent des procédures standards qui ne fonctionnent pas toujours avec des patients atteints d'une maladie rare», raconte Christine de Kalbermatten. «Les soignants se concentrent plutôt sur la raison qui amène le patient à l'hôpital sans réaliser à quel point il est complexe de vivre au quotidien avec de telles pathologies», poursuit-elle. Infirmière et maître d'enseignement à la Haute Ecole de Santé de la HES-SO Valais (HES Santé Valais),

Isabelle Salamin Plaschy renchérit: «A l'hôpital, les soignants ont tendance à se focaliser sur un problème aigu et négligent souvent le contexte plus global qui entoure le patient et la coordination nécessaire à la sortie de l'hôpital.»

Unique en Suisse

Depuis plusieurs années, Christine de Kalbermatten contribue à changer les choses. Après s'être formée à Paris, elle est à l'origine d'une formation sur les

Les patients se heurtent à des professionnels qui ne sont pas en mesure de les orienter ou d'assurer une prise en charge adéquate.

maladies rares, inédite à l'échelle nationale. Celle-ci est organisée en collaboration avec la HES Santé Valais depuis 2019 et proposée alternativement en français et en allemand. Le Certificate of advanced studies (CAS) «Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques» s'adresse à tous les publics intéressés par la question; la formation regroupe des professionnels d'horizons divers, des patients et des proches en tant qu'étudiants ou auditeurs libres.

Le premier module traite des bases de la génétique et s'intéresse aux principales familles de maladies rares. Le deuxième module, lui, affiche une orientation résolument psychosociale. La parole est donnée à des patients, des proches aidants ou des professionnels qui témoignent de leur parcours: à l'école, au travail, en cas de réorientation professionnelle ou encore de deuil.

COORDINATION NATIONALE

Un concept non contraignant

Depuis 2014, la Suisse dispose d'un concept national maladies rares. Le financement des mesures qu'il recommande n'y est toutefois pas prévu. Il n'existe à ce jour pas encore de base légale contraignante et la Confédération ne peut pour l'instant qu'inviter les cantons à appliquer les mesures proposées. La situation devrait toutefois bientôt s'améliorer grâce à des avancées politiques survenues récemment.

De son côté, la Coordination nationale des maladies rares (kosek) vise l'amélioration de la prise en charge des patients. A ce jour, neuf centres à travers la Suisse ont été reconnus comme Centres maladies rares. Les patients sans diagnostic clair peuvent se tourner vers ces points de contact pour obtenir plus d'informations. La désignation de centres de référence pour différentes catégories de maladies rares est en cours.

Informations: www.kosekschweiz.ch

plus à même de les aider et jongler avec les rendez-vous. «Les proches deviennent des experts en matière de coordination et les soignants ont beaucoup à apprendre d'eux», relève Isabelle Salamin Plaschy. «Les professionnels doivent étayer leurs compétences en matière de coordination et devenir un réel soutien pour répondre aux besoins», plaide l'infirmière, «ce qui implique de dépasser une vision où l'interprofessionnalité se limite encore trop souvent au médecin, à l'infirmière, voire au physiothérapeute».

Des questionnements communs

Compte tenu de la rareté des traitements (lire encadré page 69) l'écrasante majorité des personnes concernées vit avec une affection chronique qu'il n'est pas possible de guérir, souvent synonyme de handicap ou de polyhandicaps. Dans ce contexte, l'accompagnement psychosocial est décisif. Et sur ce plan, malgré le grand nombre et la diversité des pathologies, les patients et leur entourage font face à des problèmes, interroga-



Christine de Kalbermatten a fondé l'association maladies rares Valais.



Isabelle Salamin Plaschy est maître d'enseignement à la Haute Ecole de Santé du Valais.

tions et préoccupations similaires: comment bénéficier d'un accompagnement spécifique? Quelles sont les options possibles? Qui prendra en charge les prestations? Comment répondre aux questions de l'assurance-invalidité? «Les difficultés sont identiques, quelle que

place en Valais, nous participons à la mise en réseau et au partage de connaissances», explique Isabelle Salamin Plaschy, qui assure la coordination pédagogique du CAS francophone. «La formation favorise des dynamiques intéressantes entre les participants qui ont par exemple une expérience associative et ceux qui ont plutôt une expérience de soignant», poursuit l'infirmière. «Cette dynamique de groupe leur permet aussi de s'entraider et de mieux comprendre les thématiques abordées.» Christine de Kalbermatten ajoute: «Et très souvent, des binômes se forment.» Elle évoque l'infirmière coordinatrice d'un Centre maladies rares qui suit les cours aux côtés d'un parent concerné. «La première a une expérience de professionnelle et le vécu de l'accompagnement des patients, et ce parent possède l'expertise acquise avec son enfant, qui contribue à enrichir la pratique de la professionnelle.» Car une chose est certaine: le partage d'expertise et les synergies sont cruciales pour la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare.

Pour en savoir plus: www.maraval.ch

Le prochain CAS en coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques en français débutera en 2024 et les inscriptions courent jusqu'à fin novembre 2023.

Informations et inscription: www.hevs.ch/fr/autres-formations

Malgré le grand nombre et la diversité des pathologies, les patients font face à des problèmes, interrogations et préoccupations similaires.

soit la maladie», fait remarquer Christine de Kalbermatten. «Sur le terrain, nous avons besoin que les professionnels disposent des compétences de base nécessaires pour comprendre que la réponse attendue ne peut pas être la même qu'avec d'autres maladies chroniques ordinaires.»

Partage et échanges

Coordination et suivi nécessitent des professionnels la connaissance des ressources existantes, différentes d'un canton à l'autre, faute de cadre national contraignant (lire encadré ci-contre). «Par le biais de la formation mise en