

<b>Zeitschrift:</b>	Obstetrica : das Hebammenfachmagazin = la revue spécialisée des sages-femmes
<b>Herausgeber:</b>	Schweizerischer Hebammenverband
<b>Band:</b>	120 (2022)
<b>Heft:</b>	3
<b>Artikel:</b>	Maladies rares : comment mieux s'informer
<b>Autor:</b>	D'amato Sizonenko, Loredana / Motchane, Layla
<b>DOI:</b>	<a href="https://doi.org/10.5169/seals-1002340">https://doi.org/10.5169/seals-1002340</a>

### **Nutzungsbedingungen**

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

### **Conditions d'utilisation**

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

### **Terms of use**

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

**Download PDF:** 27.01.2026

**ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>**

# Maladies rares: comment mieux s'informer

---

Dans cet article, Dre. Loredana D'Amato Sizonenko, médecin responsable du Portail Romand des Maladies Rares (PRMR) et Layla Motchane, infirmière chargée d'écoute, présentent les services et mises en réseau offerts par le PRMR, dans un contexte suisse en pleine évolution.

TEXTE:

DRE. LOREDANA D'AMATO SIZONENKO ET LAYLA MOTCHANE



iStock

Le rare est fréquent puisque, prises dans leur ensemble, les quelques 7000 maladies rares identifiées concernent près de 500000 personnes en Suisse, soit une personne sur 12. Environ 80 % de ces maladies sont d'origine génétique et plus de la moitié d'entre elles se déclarent à l'âge pédiatrique<sup>1</sup>. Quelle que soit la maladie, les patient·e·s et leurs proches sont confrontés aux mêmes difficultés: accès au diagnostic, manque d'information, expertise dispersée, manque de recherche, isolement psycho-social et défis administratifs et/ou juridiques. C'est pour répondre à ces besoins identifiés que les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et le Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV) créent, en 2013, le Portail Ro-

mand des Maladies Rares<sup>2</sup> (PRMR), premier service d'assistance dédié à cette problématique en Suisse.

#### Une plateforme en réseau au service des patient·e·s

Doté d'une permanence téléphonique, ce service soutient, informe et oriente les patient·e·s, leurs proches et les professionnel·le·s de santé concernés par une maladie rare.

Supervisées par deux coordinatrices médicales, les deux chargées d'écoute et d'information (une biologiste et une infirmière) se répartissent le traitement des demandes parvenues par mail ou par téléphone. Le nombre de requêtes est en constante augmentation avec près de 300 rien qu'en 2021. Pour accéder aux ressources existantes au niveau national et international, le PRMR collabore étroitement avec l'équipe d'Orphanet Suisse basée aux HUG.

Orphanet<sup>3</sup> est la base de données, de référence internationale, sur les maladies rares et médicaments orphelins. Disponible en 9 langues, elles répertorient toutes les ressources expertes utiles dans 40 pays dont la Suisse. Le PRMR échange aussi régulièrement avec la helpline du Tessin et celle mise en place par l'hôpital de Zurich ainsi qu'avec le réseau européen des helplines maladies rares.

#### Un service multidisciplinaire

Les quelques 1500 demandes traitées depuis la création de la helpline ont permis de documenter plus de 360 maladies différentes. Les principaux·ales utilisateur·rice·s sont les patient·e·s, leurs proches et les parents d'enfants malades, mais de plus en plus de professionnel·le·s de la santé sollicitent ses services. Chaque prise en charge est personnalisée. Les demandes peuvent

<sup>1</sup> Nguengang Wakap, S., Lambert, D., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y. & Rath, A. (2019). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*.

<sup>2</sup> [www.infomaladiesrares.ch](http://www.infomaladiesrares.ch)

<sup>3</sup> [www.orpha.net](http://www.orpha.net)



concerner des aspects purement médicaux, comme l'orientation vers un·e spécialiste, des informations fiables sur une maladie ou les dernières avancées en matière de recherche et d'études cliniques, mais également des aspects psycho-sociaux, tels que l'encadrement scolaire, l'aide à domicile ou

des obstacles administratifs. Pour rompre l'isolement, le PRMR a un rôle central d'écoute et de soutien. Il informe sur les associations dédiées et essaye également de mettre en contact les patient·e·s/proches entre eux·elles. Les médias sociaux et Internet jouent par ailleurs un rôle essentiel

aujourd'hui dans les possibilités d'échange et de mise en contact. Lorsqu'il est question de problèmes d'assurance ou de renseignements juridiques, les répondantes fournissent les coordonnées d'interlocuteur·rice·s compétent·e·s en la matière.

Un nombre croissant de demandes provient de patient·e·s ou de leur médecin traitant dont le diagnostic n'est pas établi et qui sont en errance médicale depuis plusieurs années parfois. Pour répondre à ce constat, une consultation pour les patient·e·s sans diagnostic a été mise en place en 2017 dans chaque institution. Elle aussi voit sa fréquentation augmenter au fil des années, ce qui confirme le besoin de cette prestation. Si les demandes peuvent parfois être résolues directement par la transmission des coordonnées d'un·e spécialiste, d'une association ou par l'envoi de matériel informatif, il est de plus en plus fréquent que les réponses nécessitent plusieurs démarches telles que des échanges de mails avec différent·e·s expert·e·s en Suisse ou à l'étranger ou des recherches approfondies de la part des chargées d'écoute. Certaines situations, de par leur complexité, se transforment en situation de suivi et de soutien, avec des contacts réguliers qui peuvent durer plusieurs mois voire plusieurs années.

**Pour rompre l'isolement, le PRMR a un rôle central d'écoute et de soutien. Il informe sur les associations dédiées et essaye également de mettre en contact les patient·e·s/proches entre eux·elles.**

### Etat des lieux des maladies rares en Suisse

Le paysage suisse des maladies rares est en pleine évolution<sup>4</sup> et s'étoffe progressivement d'un système de prise en charge en réseau ainsi que d'un registre national. Fai-

maladies rares, mandatée pour l'implémentation des structures précitées)<sup>5</sup> a désigné en 2020 et 2021 neuf Centres Maladies Rares en Suisse, dont le CHUV et les HUG. Ces structures sont destinées à prendre en charge les patient·e·s dont le diagnostic n'est pas clair, afin de leur proposer un parcours clinique visant à réduire le délai pour l'obtention d'un diagnostic. Chaque centre dispose d'une *helpline*. Une fois le diagnostic connu, les patient·e·s sont orienté·e·s vers le Centre de Référence le plus proche de leur domicile. Répartis sur le territoire, les centres de références et leur réseau assurent la prise en charge spécifique et spécialisée d'un groupe de maladies, pour lesquelles leurs expertises ont été reconnues. La kosek vient de désigner, en décembre 2021, les premiers centres de références pour les maladies métaboliques et les maladies neuromusculaires rares. A terme, tous les grands groupes de maladies auront leurs centres et réseaux respectifs dédiés. Enfin, le Registre National des Maladies Rares, actuellement en cours d'implémentation, permettra de recueillir des données nationales épidémiologiques et d'assurer la visibilité des personnes touchées par une maladie rare. Concrètement, il offrira aux patient·e·s inscrit·e·s les opportunités d'une mise en contact facilitée et la participation à des projets de recherche et des études cliniques potentielles.

*Le Registre National des Maladies Rares, actuellement en cours d'implémentation, permettra de recueillir des données nationales épidémiologiques et d'assurer la visibilité des personnes touchées par une maladie rare.*

sant suite au Plan National des Maladies Rares, adopté par le Conseil Fédéral en 2014, la kosek (Coordination nationale des



### Portail Romand des Maladies Rares

contact@infomaladiesrares.ch  
0848 314 372 (lundi-jeudi,  
9h00-12h00 et 14h00-16h00)  
[www.infomaladiesrares.ch](http://www.infomaladiesrares.ch)

En tant que *helpline* pionnière dédiée aux maladies rares, le PRMR, de plus en plus sollicité, a confirmé au fil des ans, le besoin d'un tel service au niveau régional. Aujourd'hui, il fait partie intégrante des Centres Maladies Rares des HUG et du CHUV qui travaillent en réseau avec les nouveaux centres récemment désignés par la kosek, ce qui permettra sans aucun doute d'étoffer les échanges et les collaborations au niveau national pour le plus grand bénéfice de l'ensemble de la communauté des maladies rares. ◎

<sup>4</sup> Voir aussi la page dédiée de l'Office fédéral de la santé publique, [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch)

<sup>5</sup> [www.kosekschweiz.ch](http://www.kosekschweiz.ch)

### AUTEURES



**Dre. Loredana D'Amato Sizonenko**  
est médecin adjointe du service de médecine génétique des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG), responsable du Portail Romand des Maladies Rares et de la coordination maladies rares au sein de l'institution. Egalement coordinatrice d'Orphanet Suisse, elle est spécialisée en pédiatrie et en génétique médicale.



**Layla Motchane**  
est infirmière aux HUG et l'une des chargées d'écoute et d'information pour le Portail Romand des Maladies Rares. Elle est spécialisée en soins intensifs adultes et est certifiée en coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques.