

Christine de Kalbermatten

## Former, informer, sensibiliser : une évidente nécessité face aux maladies rares

### Résumé

*Dans le domaine complexe et atypique des maladies rares, des formations adéquates permettent à tous les protagonistes d'agir sur leurs compétences en santé en améliorant les prises en charge, en favorisant l'autonomisation des patients et en renforçant les proches dans leur rôle d'aïdant. Conjuguées à une coordination efficace et à une utilisation plus appropriée des ressources existantes, elles génèrent des répercussions positives à la fois sur le plan humain, sanitaire et financier.*

### Zusammenfassung

*Im komplexen und wenig typischen Bereich der seltenen Krankheiten bedarf es adäquater Ausbildungen für das Personal im Gesundheitswesens, damit sie ihre fachlichen Kompetenzen für eine verbesserte Versorgung, die Förderung der Autonomie der Patientinnen und Patienten und die Stärkung der Angehörigen in ihrer Rolle als Helferinnen und Helfer stärken können. In Kombination mit einer effizienten Koordination und einer optimalen Nutzung vorhandener Ressourcen zeitigen sie positive Auswirkungen sowohl auf menschlicher, gesundheitlicher wie auch finanzieller Ebene.*

### Introduction

Au défi constitué par la prévalence plus importante des problèmes de santé chez les personnes en situation de handicap s'ajoute le caractère singulier des maladies rares qu'il est indispensable de commencer par définir.

En Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2'000. Au nombre de 6'000 à 8'000, elles concernent 6 à 8 % de la population. Elles atteindraient en Suisse quelque 580'000 personnes. Même si, prises individuellement, elles sont peu répandues, leur impact global est comparable à celui du diabète. Il s'agit donc à la fois d'un problème de santé publique et d'un véritable paradoxe, puisque même si elles sont rares au plan individuel, elles touchent au final un grand nombre de personnes (OFSP, 2018). Leur origine est génétique dans 80 % des cas. Chroniques et invalidantes, elles ne sont pas systématiquement – mais pourtant très

souvent – synonymes de déficiences intellectuelle, sensorielle et/ou motrice. Elles peuvent engager le pronostic vital. Elles surviennent à tous les âges de la vie ; plus de la moitié d'entre elles touchent cependant des enfants de moins de cinq ans.

### Principales difficultés

Ces pathologies si particulières génèrent d'innombrables difficultés tant au niveau politique que sur le plan médico-psychosocial.

Le manque caractéristique d'informations concerne tous les acteurs : patients, proches de patients, professionnels de la santé, chercheurs, assureurs, autorités administratives, scolaires et professionnelles, pouvoirs politiques et grand public.

### Au plan politique

Bien qu'un Concept national maladies rares (OFSP, 2014) ait été adopté par le Conseil fédéral en octobre 2014, il n'existe à l'heure actuelle aucune base légale susceptible de

contraindre les cantons à en appliquer les mesures; le thème de leur financement n'y est du reste même pas abordé. Ce dernier ne relève pour l'instant que de la seule initiative privée et de l'engagement d'individus et organisations sensibles à cette cause.

Selon le Dr Jean-Marc Nuoffer (OFSP, 2018, p.11), le cadre légal n'est pas propice à l'évolution rapide des avancées dans le domaine des maladies rares. De nouvelles pathologies sont régulièrement découvertes, mais les procédures administratives et l'adaptation des listes auxquelles l'assurance-invalidité se réfère ne sont pas soumises à la même temporalité. Ces dernières sont en effet des listes positives<sup>1</sup>; si la liste des infirmités congénitales intégrée à l'Ordonnance concernant les infirmités congénitales (OIC)<sup>2</sup> est actuellement bien en cours de révision, sa dernière mise à jour importante remonte à 1985...

### *Au plan médico-psychosocial*

Au niveau médical, la plupart des patients vivent fréquemment une errance diagnostique qui pour 25 % d'entre eux peut durer de 5 à 30 ans. Une multitude de spécialistes étant appelés à intervenir dans leur suivi, la communication et la coordination – ou plutôt leur mise en œuvre lacunaire ou leur absence – deviennent rapidement des enjeux majeurs.

Comme ces maladies sont peu communes, elles ne correspondent la plupart du

temps à aucun cas prévu par nos systèmes sanitaires ou assécurologiques; de nombreux patients se heurtent à des limites institutionnelles à la fois structurelles et organisationnelles et passent ainsi entre les mailles du filet qui devrait assurer leur protection.

Pour l'immense majorité des malades, il n'existe aucune perspective de guérison. Les patients doivent apprendre à vivre avec leur maladie et tenter de l'appivoiser. Ce sont des pathologies véritablement chroniques, qu'il n'est le plus souvent pas possible de soigner; l'objectif est plutôt de les stabiliser ou d'enrayer leur développement. Un accent particulier doit donc impérativement être mis sur la prise en charge psychosociale. C'est ainsi que le pédiatre et généticien Arnold Munnich affirme qu'en l'absence de traitement, cette prise en charge fait bel et bien fonction de projet thérapeutique (Munnich, 1999). Le soutien psychosocial joue un rôle primordial pour lutter contre l'isolement, le sentiment d'incompréhension et de non-reconnaissance, ainsi que contre l'obligation pour les patients de devoir se justifier en permanence.

### **Former et se former pour combattre l'ignorance**

Certains professionnels du domaine médical ont tendance à banaliser, voire à invoquer des troubles « psys » pour expliquer l'inexplicable lorsqu'ils sont confrontés à des situations par trop étranges ou incohérentes. D'autres, issus du monde de l'éducation notamment, se sentent désécurisés, perdent courage ou éprouvent même une certaine peur dans les situations qu'ils peinent à maîtriser. Ces réactions, engendrées par l'ignorance et la méconnaissance de la problématique si particulière des maladies rares, pourraient pourtant être évi-

<sup>1</sup> Une liste positive est une liste exhaustive; dans le cas des maladies rares, si une maladie particulière ne figure pas dans la liste des infirmités congénitales intégrée à l'Ordonnance concernant les infirmités congénitales (OIC), les mesures médicales y relatives ne seront pas prises en charge par l'assurance-invalidité.

<sup>2</sup> [www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/19850317/index.html#app1ahref11](http://www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/19850317/index.html#app1ahref11)

tées en améliorant la formation des professionnels et en y incluant cette thématique.

En préambule à toutes ses conférences « Éduquer à la joie », Antonella Verdiani explique que se libérer de la peur, c'est le premier pas, la clef du changement. Cette docteure en sciences de l'éducation, adepte de la pédagogie active, prône la confiance, la coopération et le savoir-être plutôt que la compétition, selon une approche qui pourrait amorcer un changement de paradigme<sup>3</sup>. Ces dernières années fort heureusement, les prises de conscience se sont succédé et la situation évolue progressivement. Pour continuer à avancer, « les filières professionnelles doivent être revues et adaptées et une formation continue doit être mise sur pied dans ce domaine tant au niveau individuel que corporatif. La participation des patients et de leurs proches, tant dans le partage de l'information avec les professionnels que dans la prise de décision doit être encouragée » (de Kalbermatten, 2015). En effet, « les formations initiales, postgrades et continues des médecins et d'autres professionnels médicaux et non médicaux en contact avec les personnes concernées sont également cruciales. Les maladies rares figurent dans le catalogue des objectifs de formation en médecine humaine mis au programme des examens à partir de 2020 » (OFSP, 2018).

À la nécessité d'améliorer les cursus de formation s'ajoutent des besoins en matière de communication et de coordination, souvent pointées du doigt par les patients et leurs proches.

S'il demeure illusoire, compte tenu de leur nombre, de prétendre former tous les professionnels à toutes les maladies rares

et handicaps associés, il ne faut pas oublier que même si les maladies sont différentes, il existe de nombreuses similitudes quant aux difficultés rencontrées. Outre l'amélioration prévue dans le cadre des diverses filières, il devient ainsi évident de mettre en place des formations plus globales, axées sur l'interdisciplinarité et l'interprofessionnalité. Comme à la rareté de ces pathologies s'ajoute souvent celle des spécialistes, des compétences et des offres adaptées, il est d'autant plus indispensable de mutualiser l'expertise existante, d'échanger et de partager les savoirs (OFSP, 2018), également avec les patients et leurs proches.

### *À la rareté de ces pathologies s'ajoute souvent celle des spécialistes, des compétences et des offres adaptées.*

Du côté de ces derniers, développer des compétences en santé implique qu'ils doivent eux aussi se former pour accroître leur potentiel d'autodétermination. Un certain nombre d'entre eux disposent déjà de compétences en santé de par leur formation professionnelle. D'autres les acquièrent sur le terrain, au contact de personnes concernées ou d'associations de patients, et deviennent ainsi de véritables experts, de réels partenaires pour les professionnels (de Kalbermatten, 2015).

La transversalité de telles formations permet au final de considérer la thématique au travers de prismes divers, d'élargir les horizons et d'enrichir la palette des regards que l'on y porte pour développer des synergies bénéfiques pour le plus grand nombre.

<sup>3</sup> [www.educationalajoie.com](http://www.educationalajoie.com)

## **Améliorer les compétences en santé des différents acteurs, la prévention et la promotion de la santé**

### *Compétences en santé*

Les compétences en santé sont définies comme « la motivation et la capacité des individus à repérer, comprendre, évaluer et utiliser des informations sur la santé lors de la prise de décisions dans les contextes de soins de santé, de la prévention des maladies et de la promotion de la santé » [Traduction de Stephan Van den Broucke] (Sørensen et al., 2012, p. 3). Mais encore faut-il pour cela que les patients puissent faire les bons choix, que les professionnels disposent des informations adéquates, qu'ils soient capables de les transmettre de façon compréhensible, disposés à collaborer et à coopérer et qu'ils aient conscience de l'expertise accumulée par les patients et leurs proches (Stutz Steiger, 2011). Il n'est en effet pas rare que ces derniers en sachent davantage sur leur pathologie que les médecins eux-mêmes !

Information et formation sont donc nécessaires tant au niveau des patients et de leurs proches que des professionnels, car seules les personnes informées et formées peuvent faire les bons choix (Stutz Steiger, 2011).

### *Prévention et promotion de la santé*

Une première étape pour définir quelques pistes en matière de prévention et de promotion de la santé serait de susciter un « réflexe maladie rare » chez les médecins – et en particulier chez les pédiatres et les généralistes – afin qu'ils réfèrent rapidement leurs patients à un généticien lorsqu'ils sont confrontés à des symptômes peu communs et incompréhensibles.

La mise en place précoce de mesures susceptibles d'alléger le quotidien des patients et de leurs proches permettrait aussi

d'éviter les catastrophes en cascade ; la plupart d'entre eux ne se résolvent en effet à demander de l'aide que lorsqu'il est déjà trop tard et les proches sont nombreux à se retrouver eux-mêmes en burnout ou à l'assurance-invalidité.

En 2007, Therese Stutz Steiger et Yvonne Eckert écrivaient déjà que « la promotion de la compétence en matière de santé peut contribuer à baisser les coûts de la santé, car le renforcement de la compétence de santé influence de manière positive la responsabilité personnelle et collective dans les actes touchant la santé » (p. 8). À l'époque, « le déficit de compétence en matière de santé » avait été évalué annuellement à « 1,5 milliard de francs – une situation qui a déjà fait l'objet d'interpellations parlementaires » !

### *Des campagnes et des actions au niveau scolaire pour parler des maladies rares*

Des campagnes de sensibilisation à la problématique des maladies rares destinées au grand public et aux professionnels d'horizons divers doivent également être mises en place. En France, différentes campagnes intitulées « Et si c'était une MR ? » ou encore « Maladies rares, un cap pour chacun »<sup>4</sup> se sont déjà déroulées ou viennent d'être lancées. Elles visent à insuffler la « pédagogie du doute » là où la question « Et si c'était une maladie rare ? » pourrait limiter les errances diagnostiques. Un *serious game*<sup>5</sup> destiné à

<sup>4</sup> Maladies rares, un cap pour chacun : [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

<sup>5</sup> Les *serious games* sont des outils utilisant les nouvelles technologies pour faire passer un message de manière attractive. Ils peuvent être d'ordre pédagogique, informatif, etc. ou servir d'entraînement mental ou physique, avec un aspect ludique tiré du jeu vidéo classique ou utilisant la simulation. Ils sont utilisés dans tous les milieux professionnels.

sensibiliser les généralistes aux maladies rares et faciliter l'orientation de leurs patients vers les centres experts<sup>6</sup> a même été créé.

Quant aux professionnels de l'éducation désireux d'aborder en classe ce délicat sujet, ils y disposent également de supports pédagogiques ad hoc; l'Alliance Maladies Rares France a publié un kit pédagogique pour en faire parler dans les écoles primaires; il pourrait être adapté à la Suisse. La sortie du film *Wonder*, en décembre 2017, a également été suivie de la sortie d'un dossier pédagogique<sup>7</sup>.

### Création de MaRaVal et lancement d'une formation spécifique

L'association « MaRaVal – maladies rares valais – seltene krankheiten wallis »<sup>8</sup> a été créée en août 2017 pour reprendre et développer de façon totalement indépendante les activités mises en place dans le cadre du projet FAC Valais.



Outre les prestations d'accompagnement et de coordination qu'elle propose, elle poursuit des activités de formation dédiées aussi bien aux professionnels qu'aux patients et à leurs proches. Une étape très importante vient d'être franchie avec le lancement prévu en janvier 2019 du CAS (Certificate of Advanced Studies) « Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques »<sup>9</sup>, organisé en

collaboration avec la Haute École de Santé de la HES-SO Valais/Wallis. Unique en Suisse, cette formation s'articule en deux modules; le premier, intitulé « Que savoir des maladies rares et/ou génétiques ? », est consacré à des compétences plutôt médicales, alors que le second, dénommé « Vivre avec une maladie rare et/ou génétique: regards croisés », s'oriente plutôt vers le domaine psychosocial. Le public-cible est très éclectique puisque ce CAS s'adresse aussi bien à des professionnels chevronnés qu'à des patients et à des proches.

#### Exemple valaisan

En tant que pharmacienne et mère d'une jeune adulte touchée par une maladie ultra-rare, j'ai été particulièrement sensible aux difficultés récurrentes rencontrées par les familles confrontées à une maladie rare pour les avoir vécues. Pour augmenter mes propres compétences en santé, j'ai suivi à Paris une formation en accompagnement des personnes atteintes de maladie génétique et de leur famille, sanctionnée par un diplôme universitaire. Mon travail de mémoire a été consacré à la situation de familles valaisannes concernées (de Kalbermatten, 2013). Les conclusions de mon enquête et la recherche de modèles à même de faciliter le parcours des familles m'ont poussée à proposer à ProRaris de mettre en place le projet-pilote FAC Valais (Former – Accompagner – Coordonner) qui s'est achevé fin septembre 2017. Axé sur la formation des (futurs) professionnels, des patients et de leurs proches, l'accompagnement de ces derniers et la coordination des différentes prises en charge, sa particularité tenait à la valeur ajoutée que l'expérience personnelle de la maladie rare confère aux compétences professionnelles des personnes amenées à le réaliser.

Les premiers résultats de l'évaluation tant quantitative que qualitative actuellement en cours montrent qu'il est inimaginable pour les personnes interrogées de voir disparaître cet accompagnement personnalisé. Nombre d'entre elles ont développé depuis le début de leur parcours une résilience qu'elles attribuent clairement au soutien apporté par cet accompagnement et cette coordination.

<sup>6</sup> [www.socrate-challenge.fr](http://www.socrate-challenge.fr)

<sup>7</sup> <http://blog.maladie-genetique-rare.fr/wonder-support-pedagogique>

<sup>8</sup> [www.maraval.ch](http://www.maraval.ch)

<sup>9</sup> [www.hevs.ch/fr/hautes-ecoles/haute-ecole-de-sante/soins-infirmiers](http://www.hevs.ch/fr/hautes-ecoles/haute-ecole-de-sante/soins-infirmiers) → Formation continue → CAS

## Conclusion

Mon expérience tant familiale que professionnelle m'a appris que la coordination et le soutien psychosocial revêtent une importance primordiale lorsque la médecine se révèle impuissante. Cette médecine dont on attend des miracles tente du mieux qu'elle peut d'accompagner des patients trop souvent orphelins de traitements et de recherche lorsqu'ils sont touchés par une maladie rare. À l'heure actuelle, la recherche est fréquemment assimilée à tort à sa seule dimension médicale, alors qu'il devient essentiel, en la quasi-absence de traitements, de développer la recherche également dans le domaine psychosocial et d'inclure dans les formations de base des compétences transversales interdisciplinaires et interprofessionnelles, à l'instar du CAS maladies rares mis en place en Valais.

Du côté des prestations, la coordination et le soutien psychosocial inclus dans les programmes d'accompagnement et de coordination déjà proposés – notamment par des associations de patients telles que MaRaVal – devraient être remboursés par les assurances. Leur potentiel de répercussions financières positives, dès lors qu'ils sont instaurés au début des parcours de vie et de santé de ces patients si particuliers, en fait des prestations de choix pour enrayer la spirale infernale des coûts.

## Références

- de Kalbermatten, C. (2013). *Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais (Suisse) – Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer ?* Travail de mémoire non publié.
- de Kalbermatten, C. (2014). *Situation, attentes et besoins de parents d'enfants atteints de maladie génétique rare en Valais*

- Une nouvelle forme d'accompagnement à instaurer ? *Paediatrica*, 25(1), 28-31.
- de Kalbermatten, C. (2015). *Maladies rares. Swiss Academies Reports*, 10(4), 51-53.
- Munnich, A., (1999). *La rage d'espérer – La génétique au quotidien*. Paris : Plon.
- Office fédéral de la santé publique (OFSP). (2014). *Concept national maladies rares*. Récupéré de [www.bag.admin.ch/bag/fr/home/themen/mensch-gesundheit/seltene-krankheiten/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html](http://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/themen/mensch-gesundheit/seltene-krankheiten/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html)
- Office fédéral de la santé publique (OFSP). (2018). *Spectra – Prévention et promotion de la santé – Maladies rares*, 120. Berne : OFSP.
- Sørensen, K., Van den Broucke S., Fullam, J., Doyle, G., Pelikan, J., Slonska, Z. et al. (2012). Health literacy and public health: A systematic review and integration of definitions and models. *BMC Public Health*, 12(1), 80. DOI:10.1186/1471-2458-12-80
- Stutz Steiger, T. (2011). Compétence en matière de santé : un domaine intéressant la formation. *Éducation Permanente*, 4, 7-9.
- Stutz Steiger, T. & Eckert, Y. (2007). Promotion de la compétence en matière de santé – Nouvelles chances et énorme défi. *Spectra*, 64. Berne : OFSP.



Christine de Kalbermatten  
Présidente MaRaVal  
Av. de Tourbillon 9  
1950 Sion  
[cdekalbermatten@maraval.ch](mailto:cdekalbermatten@maraval.ch)