

**UNIL, Faculté de biologie et de médecine, 3<sup>e</sup> année de médecine**  
Médecine : individu-communauté-société (MICS)  
Programme de médecine et santé communautaires  
Module B3.6 – immersion communautaire

### **Maladies orphelines : quels rôles pour les associations ?**

*Jalel Araiedh, Thierry Badoux, Aude Berweiler, Lukas Egli, Marie Gartmann.*

**Problématique :** Les maladies orphelines concernent individuellement peu de personnes (prévalence :  $\leq 1/2'000$ ) mais représentent, dans leur ensemble, une prévalence importante soit 6 – 8% de la population (environ 500'000 malades en Suisse). Les patients et leur entourage se retrouvent souvent démunis face au peu de soutien du système de santé actuel. Pour combler ce vide, les personnes concernées se regroupent en formant des associations.

**Objectif :** Exposer les différents rôles des associations présentes en Suisse Romande.

**Méthodologie :** Sélection des associations sur [www.orpha.net](http://www.orpha.net) selon les critères suivants : siège en Suisse et active en Suisse Romande, traitant de maladies rares (1/ 2'000) qui n'ont pas de traitement curatif. Les 25 associations retenues ont été informées de l'étude par courrier et téléphone. Les données ont été récoltées à l'aide d'une grille d'entretien auprès de 22 associations (3 refus) pour les analyser de manière qualitative.

**Résultats :** Les rôles des associations peuvent être regroupés en trois catégories : un rôle de soutien auprès du malade et de sa famille, un rôle d'information auprès de la communauté et de la société ainsi qu'un rôle de formation, sensibilisation et financement auprès des professionnels de la santé (incluant le domaine de la recherche). En plus de ces rôles, une tendance à la professionnalisation et un intérêt nouveau dans la coordination et l'organisation en réseau associatif se développe.

**Conclusions :** Les associations en charge de maladies orphelines ont réussi à gagner en visibilité ces dernières années. Elles sont en contact direct avec les malades et leur famille et disposent d'informations spécifiques sur leur maladie. Elles ont donc un rôle central dans la prise en charge de ces maladies et le soutien des personnes concernées.

**Mots clés :** maladie orpheline – association – rôle – soutien

Juillet 2012

## Introduction

Les maladies orphelines concernent individuellement peu de personnes (prévalence :  $\leq 1/2'000$ ) mais représentent, dans leur ensemble, une prévalence importante, soit 6 – 8 % de la population : orphelines par le manque de réponses proposées par le domaine de la santé. Ces maladies sont délaissées par l'industrie pharmaceutique ou encore par les assurances. De ce fait les patients et leur entourage se retrouvent souvent démunis. Pour combler ce vide, les gens concernés (généralement proches des personnes touchées par la maladie ou les malades eux-mêmes) se regroupent en formant des associations. Ces associations assurent des fonctions de toutes sortes et ont une place de plus en plus prépondérante dans notre société. Nous souhaitons donc investiguer leurs rôles dans ce contexte.

## Objectif

Exposer les différents rôles des associations suisses romandes.

## Méthode

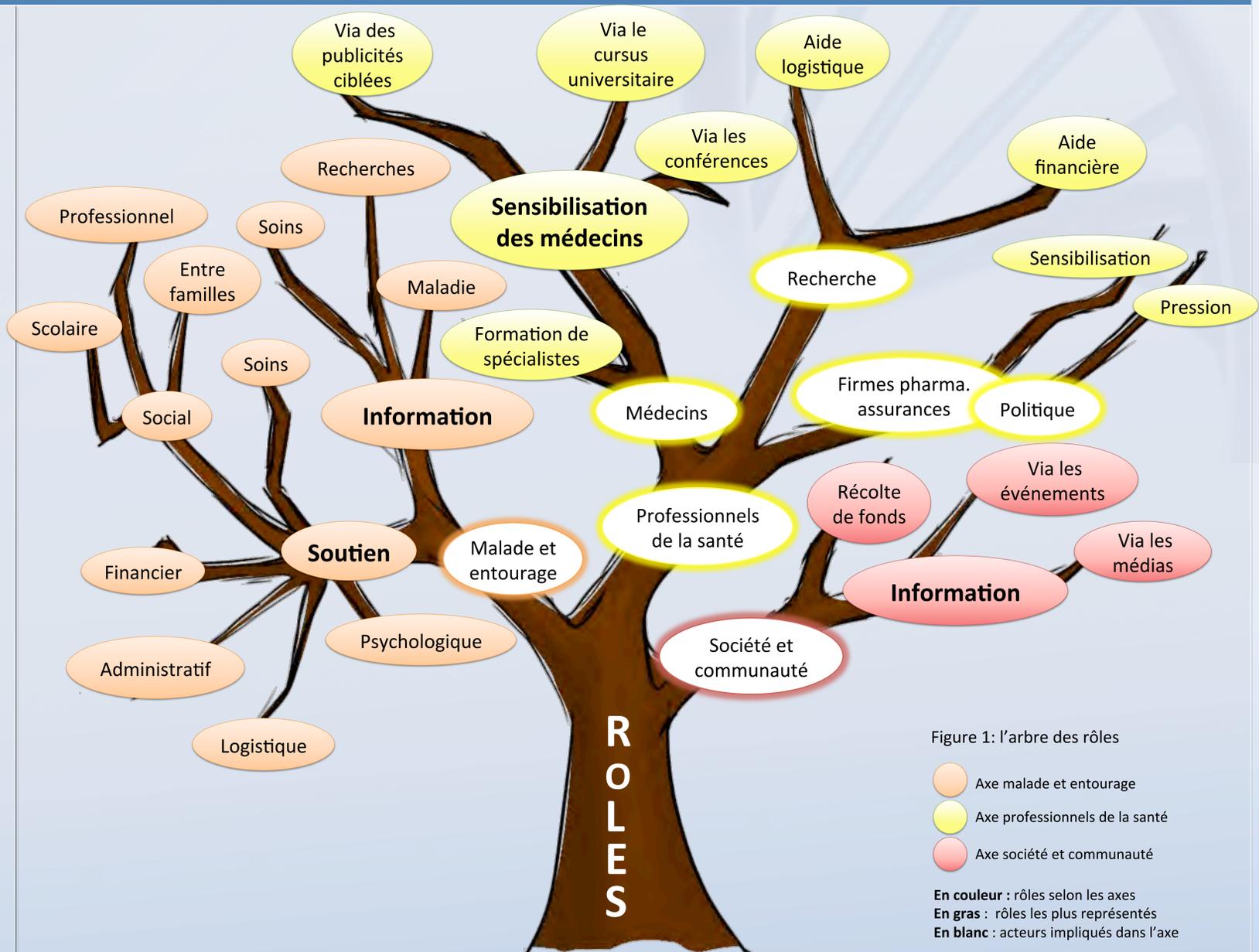
Sélection des associations sur [www.orpha.net](http://www.orpha.net) selon les critères suivants : siège en Suisse et active en Suisse romande, traitant de maladies rares (1/ 2'000) et qui n'ont pas de traitement curatif spécifique. Les 25 associations retenues ont été informées de l'étude par courrier et téléphone. Les données ont été récoltées selon une grille d'entretien auprès de 22 associations (3 refus) pour les analyser de manière qualitative.

## Résultats

Les rôles des associations peuvent être regroupés en trois catégories : un rôle de soutien auprès du **malade et de sa famille**, un rôle d'information auprès de la **communauté et de la société**, ainsi qu'un rôle de formation, sensibilisation et financement auprès des **professionnels de la santé** (incluant le domaine de la recherche).

La figure 1 présente la liste des différents rôles assumés par les associations.

En plus de ces rôles, nous avons pu observer une tendance à la professionnalisation et un intérêt nouveau dans la coordination et l'organisation en réseau associatif.



## Conclusions

- Les associations ont obtenu ces dernières années une visibilité touchant toujours plus de personnes et d'acteurs de la santé.
- Elles sont en contact direct avec les personnes touchées par la maladie et leur entourage dans leurs difficultés quotidiennes.
- Elles rassemblent des informations spécifiques sur des maladies rares, dont la plupart des professionnels de la santé n'ont pas connaissance.

Remerciement : A toutes les associations ayant participé à cette étude anonymement, au Dr. J-P. Gervasonni et à Juliet Kennedy

## Perspectives

Sur la base de nos conclusions et en raison de la tendance à l'organisation en réseau d'associations, nous pouvons faire l'hypothèse que l'importance et la pertinence du rôle associatif dans le domaine des maladies orphelines va prendre une ampleur croissante au sein du domaine de la santé ces prochaines années.