DOC
LE RENDEZ-VOUS
DES MÉDECINS
VAUDOIS

Ce qu'en pense

Après un diagnostic, c’est comme vivre dans une maison étrangère

Obtenir un traitement pour une maladie rare de la rétine est souvent complexe. À un long parcours vers le diagnostic, s’ajoute l’attente interminable de mise sur le marché d’un médicament : une épreuve supplémentaire pour les patient·es.

L’œil est un organe complexe pouvant être atteint de nombreuses pathologies, dont certaines sont d’origine génétique et rares. Si les maladies couramment rencontrées disposent de traitements éprouvés, les options restent limitées pour les maladies rares.

C’est pourquoi le Conseil fédéral a lancé, en 2014, son Concept national des maladies rares. Sa mise en œuvre repose en grande partie sur les centres de référence travaillant en réseau, notamment en ophtalmologie, qui assurent un diagnostic adapté.

Mais trois défis majeurs subsistent avant d’accéder à un traitement :

1. Le test génétique

Plus de 325 gènes sont liés aux maladies rétiniennes. Un test génétique est donc indispensable pour poser un diagnostic précis. Les patient·es doivent se rendre dans un centre de référence (Bâle, Berne, Lausanne, Zurich), où la demande de remboursement du test est soumise à l’assurance de base. Celle-ci l’accepte dans 80 à 90 % des cas, mais un recours est souvent nécessaire. Le refus est parfois motivé par l’absence de traitement existant. Pourtant, dans le cas de la rétinite pigmentaire, par exemple, le Luxturna est déjà autorisé et remboursé dans des centres spécialisés.

2. La réhabilitation visuelle

« Je dois emménager dans une maison que je n’ai pas choisie. Je ne m’y sens pas bien, mais je n’ai pas le choix. » Ces mots, confiés par une patiente atteinte d’une dégénérescence maculaire liée à l’âge (DMLA), illustrent la difficulté d’accepter un tel diagnostic. Aux États-Unis, deux médicaments ralentissent l’évolution de la forme sèche de la maladie. En Suisse, leur autorisation est en cours auprès de Swissmedic – espérons qu’elle aboutisse ! Et quand bien même le traitement serait disponible, il ralentirait mais ne guérirait pas la maladie. La réhabilitation visuelle (entraînement, aides techniques) est donc une étape essentielle pour préserver l’autonomie ; elle mérite d’être intégrée au parcours de soins le plus tôt possible.

3. L’annonce du diagnostic

Cette même patiente m’a confié avoir quitté le cabinet en état de choc après son diagnostic. Heureusement, pour tenter d’éviter ce type de situation et accompagner au mieux les patient·es, les médecins se forment très tôt à l’annonce de ce type de nouvelle. Pour les y aider, le réseau européen ERN Eye a d’ailleurs conçu un outil gratuit sous forme de simulateur en ligne.

Plus d’informations: www.ern-eye.eu/adhoc

Stephan Hüsler
Directeur de Retina Suisse, retina.ch

https://www.svmed.ch/doc-mag/dossiers/vulnerabilites-soigner-sans-discriminer/apres-un-diagnostic-cest-comme-vivre-dans-une-maison-etrangere/

Ce contenu peut être utilisé dans un cadre privé ou pour la formation postgraduée et continue. Toute autre utilisation est subordonnée à l’autorisation écrite préalable de la Société Vaudoise de Médecine (SVM), éditrice et détentrice exclusive des droits.