

La
Revue
du

Trombinoscope

L'information professionnelle du monde politique

Février 2023 - N°278

Les Maladies Dermatologiques Rares (MDR)

Un fardeau individuel majeur pour le patient & sa famille : Les MDR conjuguent : souffrance physique (la peau brûle, décolle, démange...), souffrance psychologique et difficulté d'intégration sociale, fardeau socio-économique: reste à charge important.

Ces maladies sont sans traitements curatifs, pour beaucoup d'entre elles d'origine génétique et présentes dès la naissance. Elles partagent des risques de complications sévères: infection, douleur, retentissement fonctionnel, dénutrition, cancérisation cutanée.

Une prise en charge en réseau structuré au niveau national & international : La filière nationale de soins et de recherche (FIMARAD) inclut 5 centres de références (CRMR) avec leur réseau de centres de compétences, associations de patients, laboratoires de diagnostic et de recherche adossés. Les CRMR de FIMARAD sont des acteurs actifs du réseau européen des MDR, l'ERN-Skin. Ces réseaux ont permis de stimuler un partage d'expérience entre tous les acteurs concernés avec un intérêt démontré. Pour ex., dans le syndrome de Lyell (réaction allergique dramatique à la prise de certains médicaments) des études confirment qu'actuellement, les soins de support harmonisés au niveau international restent la meilleure chance de survie du patient à la phase aiguë.

Des espoirs justifiés par de réelles avancées thérapeutiques : Elles sont concrètes permettant de traiter les symptômes sévères qui rendent le quotidien impossible: un vrai tournant !

Beaucoup de ces avancées vont de pair avec les avancées concernant les maladies fréquentes de la peau avec un **repositionnement de médicaments existants** : pour ex., de nouvelles biothérapies très efficaces dans le traitement de l'eczéma atopique ou du psoriasis peuvent notablement améliorer des génodermatoses comme les ichtyoses ou les épidermolyses bulleuses ou des maladies bulleuses auto-immunes. Des molécules d'intérêt en cancérologie montrent une efficacité dans des troubles de la kératinisation sévère. Les dermatoses rares bénéficient de la connaissance acquise pour ces traitements utilisés dans des dermatoses fréquentes. Les rendre accessibles aux

patients atteints de maladies rares, quand justifié, est indispensable. **Avancées en thérapie génique** avec des ouvertures thérapeutiques aujourd'hui concrètes ! C'est le cas d'une thérapie génique réalisée par application d'un gel contenant un virus sécurisé sur la peau du patient, ce virus à partir de son propre matériel génomique produit la protéine déficiente et ainsi corrige le défaut dans la peau du patient. **Méthodes innovantes** illustrées par le traitement in utero de fœtus atteints d'une forme particulière de génodermatose. La protéine recombinante injectée in utero est absorbée par le fœtus.

Espoirs justifiés concrets pour « dès demain » mais inquiétudes profondes pour aujourd'hui : ATTENTION ces promesses futures ne doivent pas faire oublier les manques criants actuels dans notre système de soins. Pas de succès thérapeutiques à attendre demain si pas de prise en charge aujourd'hui à la hauteur des ambitions du plan maladies rares, avec par ex., les moyens d'appliquer les protocoles nationaux de soins produits par FIMARAD. Les MDR nécessitent des soins spécifiques longs et complexes et une prise en charge, tant à l'hôpital qu'en ville, pluridisciplinaire. Les carences tant en milieu hospitalier qu'en réseau de ville ne permettent pas d'assurer cette qualité. N'acceptons pas qu'au tournant de ces vraies possibilités thérapeutiques innovantes, les soins quotidiens non couverts avec un réseau ville hôpital insuffisant, ne permettent pas aux patients d'être en état de bénéficier de ces progrès.

Pr Christine Bodemer, coordinatrice des réseaux FIMARAD et ERN-Skin

ALERTE : Les malades sont en difficulté et leurs associations aussi !

Les Plans Maladies Rares successifs n'auraient pu apporter les améliorations que l'on sait sans l'engagement associatif. Pourtant, beaucoup reste à faire, en particulier pour les maladies rares dermatologiques :

POUR LES MALADES

• La prise en charge

- La raréfaction des praticiens (généralistes et dermatologues)* rend presque impossible l'accès à une première consultation qui permette d'enclencher les examens nécessaires au diagnostic. De ce fait, les patients renoncent à obtenir un rendez-vous, et donc c'est une perte de chance et, bien souvent, une aggravation de leur état.
- La fermeture de lits, voire de services entiers de dermatologie, complique inutilement l'accès à un suivi médical efficace. De ce fait, les patients font de nombreux kilomètres pour accéder à l'expertise nécessaire par leur pathologie.

- **Les soins infirmiers complexes** : Ils ne sont pas cotés à leur juste valeur ce qui rend l'intervention des professionnels difficile voire impossible. De ce fait, ce sont les aidants familiaux qui suppléent et effectuent les soins. Ce n'est pas leur rôle...
- **La coordination ville-hôpital** : seule 1 personne sur deux est satisfaite de la relation entre son médecin généraliste et le centre expert**. Une meilleure organisation de réseaux locaux, incluant d'autres professionnels de santé (infirmier(e)s, kinés, pharmaciens, etc.) et en lien avec les centres experts est indispensable.
- **Le soutien psychologique** : Seuls 33 % des centres de référence proposent un soutien psychologique (**). De

ce fait, les malades souffrent en silence et ne sont pas pris en charge. Malgré les annonces gouvernementales, trop peu de psychologues proposent le dispositif « MonPsy ».

- **Le soutien médico-social** : seuls 20 % des centres de référence ou de compétence proposent les services d'un(e) assistant(e) social(e) et 30 % une information complète sur les aides sociales et financières (frais de transport, affection longue durée, AEEH, AAH, etc.)**. De ce fait, 85 % des familles éligibles à l'AEEH ne la touchent pas comme 61 % des personnes éligibles à l'AAH.
- **La transition enfant-adulte** : 1 association sur 2 indique n'est pas satisfaite de l'accompagnement proposé entre un service pédiatrique et un service adulte **

POUR LES ASSOCIATIONS

Le gouvernement charge les associations d'assurer le succès de ses projets en santé et c'est encore plus vrai pour les maladies rares.

Les associations n'ont jamais été rémunérées pour ces missions de service public. Elles sont maintenant épuisées.

En dépit des déclarations de quelques grosses associations avantagées, les bénévoles ne pourront assurer l'efficacité d'un 4ème plan.

Le travail considérable effectué par les petites associations n'est pas reconnu et le gouvernement ne rémunère pas les actions qu'il leur demande.

Leur pérennité est en péril.

IL EST URGENT D'AGIR !

Marie-Claude BOITEUX,
présidente de l'association Cutis Laxa Internationale &
Fédération Française de la Peau (FFP)



* « déserts médicaux : 22 millions de français abandonnés » Enquête Marianne et le Guide Santé – septembre 2022

**Enquête Viavoice pour Alliance Maladies rares (<https://alliance-maladies-rares.org/actus/enquete-alliance-maladies-rares-viavoice-les-grands-enseignements/>)