



Portugal

Marisa André, Isabel Cordeiro, Carolina Gouveia, Ana Medeira, Service de Dermatologie, Service de Génétique, Consultation de Dermatologie Pédiatrique Dermatologie, Hospital de Santa Maria, Lisbonne, Portugal

Les génodermatoses : du statut de maladies chroniques à celui de maladies rares

Les génodermatoses sont considérées comme des maladies chroniques par le gouvernement, ce qui permet aux patients de bénéficier d'un certain nombre de droits : soins gratuits dans les services de santé publique, soutien financier de l'état de 50% supplémentaire jusqu'à 18 ans. Ces droits sont jugés insuffisants par le corps médical.

Le 12 novembre 2008, un Plan National pour les Maladies Rares a été adopté par le gouvernement portugais avec pour priorités : l'information, les services spécialisés aux patients atteints de maladies rares et les centres nationaux d'expertise sur les maladies rares.

Les données épidémiologiques collectées à Lisbonne et à Porto

• Les données collectées à Lisbonne

Maladie	Nombre de cas
Epidermolyses Bulleuses	3
Ichtyoses sévères	9
Kératodermies Palmoplantaires	6
Neurofibromatoses	225
Autres Génodermatoses *	66
Total	309

* Autres Génodermatoses	Nombre de cas
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique	8
Ichtyosis Pigmentosa	10
Tubérose Scléreuse	31
Albinisme Oculo-cutané	6
Cutis Laxa	4
Syndrome de Bloom	1
Pièbaldisme	4
Syndrome de Werner	2
Total	66

• Les données collectées à Porto

Maladie	Nombre de cas
Epidermolyses Bulleuses	10
Ichtyoses sévères	4
Kératodermie Palmoplantaire	1
Neurofibromatoses	1
Autres Génodermatoses *	8
Total	24

* Autres Génodermatoses	Nombre de cas
Dysplasie Ectodermique Anhidrotique	5
Progeria	1
Syndrome LEOPARD	1
Pièbaldisme	1
Total	8

Le développement d'un centre de référence portugais et un premier projet centré sur les besoins des patients atteints de neurofibromatoses

• La mise en place d'un centre de référence portugais

Une consultation multidisciplinaire hebdomadaire pour les patients atteints de génodermatoses a été mise en place à l'Hospital de Santa Maria à Lisbonne. L'équipe multidisciplinaire est composée de M. Marques Gomes (Chef du Service de Dermatologie et Président de la Société Portugaise de Dermatologie), Carolina Gouveia (Société Pédiatrique de Dermatologie), Isabel Cordeiro (Chef du Service de Génétique), Ana Berta Sousa (Généticienne), Juliette Dupont (Interne en Génétique), L. Soares de Almeida (Dermopathologue), Marisa André (Interne en Dermatologie). Jusqu'à présent, le nombre de cas adressés a été limité.



- Les objectifs du centre de référence portugais

- collecter les données épidémiologiques
- impliquer dans la prise en charge des patients des infirmières spécialement formées, des travailleurs sociaux et des psychologues,
- améliorer l'information et la formation des parents et des familles pour la prise en charge et la prévention,
- évaluer les besoins des patients et des familles
- développer les associations de patients

- Le projet NF du Service de Génétique

Ce projet vise à répondre au mieux aux besoins des patients atteints de neurofibromatoses 1 à travers une évaluation de leurs besoins : évaluation clinique, évaluation psychologique, évaluation des capacités d'apprentissage, évaluation de l'environnement social des patients et des familles

La développement d'un réseau national au plus proche du patient

Face à la difficulté de réunir les données pour l'ensemble des patients du territoire national, un réseau national se développe. Le but de ce réseau est d'atteindre chaque patient. Ainsi, tous les dermatologues, les généralistes, les généticiens et les pédiatres travaillant dans le public ou le privé vont adresser leurs patients atteints de génodermatoses à la consultation de génétique dont ils dépendent géographiquement.

Le réseau national pour la prise en charge des génodermatoses devrait s'organiser autour de trois centres : Porto au Nord, Coimbra au Centre, Lisbonne pour le Sud, Madère et les Açores.

La sensibilisation du corps médical et du grand public

La sensibilisation aux génodermatoses sévères se fait à plusieurs niveaux : étudiants en médecine, professionnels de santé, grand public à travers les media, présentations dans les écoles, participation active des médecins généralistes, des pédiatres, des dermatologues et des généticiens, diffusion des activités du centre de référence à l'occasion de réunion et dans les journaux spécialisés à destination des médecins généralistes, des pédiatres, des dermatologues et des généticiens.

L'identification des associations de patients

L'ensemble des patients atteints de maladies rares sont réunis au sein de RARÍSSIMAS, l'Association Portugaise pour les maladies rares. Il existe par ailleurs des associations de patients pour les pathologies suivantes :

- Neurofibromatoses

L'association portugaise pour les patients atteints de neurofibromatoses est l'APNF.

- Épidermolyses bulleuses

L'association portugaise pour les patients atteints d'épidermolyses bulleuses. Cette association développe peu d'activités. Une collaboration est en cours avec des dermatologues, des infirmières, des patients et des familles espagnols dans le domaine de la formation en vue de la création d'une association DEBRA au Portugal.

Les collaborations avec des centres de référence européens et internationaux seraient très utiles pour améliorer la prise en charge des patients au Portugal

Ces collaborations et interactions entre centres de référence pour les maladies génétiques permettraient d'améliorer le diagnostic (diagnostic moléculaire, microscopie électronique, tests biochimiques spécifiques, études immunologiques) ainsi que les traitements. Ces collaborations permettraient également d'offrir aux malades une approche multidisciplinaire.