

Un projet international de santé publique initié par la

FONDATION RENE TOURAINE

POUR LE PROGRES THERAPEUTIQUE EN DERMATOLOGIE

Sous l'égide de

Monsieur Amar Tou, Ministre de la Santé (Algérie)

Monsieur Philippe Douste-Blazy, Ministre de la Santé (France)

Monsieur Masoud Pezeshkian, Ministre de la Santé et de l'Enseignement Médical (Iran)

Monsieur Francesco Storace, Ministre de la Santé (Italie)

Monsieur Mohamed Cheikh Biadiallah, Ministre de la Santé (Maroc)

Monsieur Ridha Kechrid, Ministre de la Santé Publique (Tunisie)

Monsieur Sadok Korbi, Ministre de la Recherche Scientifique,
de la Technologie et du Développement des compétences (Tunisie)

GENODERMATOSES ET MEDITERRANEE

Se rencontrer pour mieux soigner

Vers la mise en place de réseaux nationaux
pour la prise en charge médicale et sociale
des patients souffrant de génodermatoses sévères :
situation actuelle, besoins des patients et de leurs familles,
difficultés rencontrées, solutions proposées

Réunion de travail

26-27 mai 2005

Université Saint Joseph, Beyrouth

Une action soutenue par



et par

Ministère de la Santé, France / Ministère de la Santé, Maroc

Ambassade de France en Iran, Ambassade de France au Sultanat d'Oman, Consulat de France à Jérusalem

SOMMAIRE

Liste des orateurs	3
Notre objectif	4
Les génodermatoses sévères	5
Résumé	7
Le projet « Génodermatoses et Méditerranée »	7
26 et 27 mai 2005	7
De nombreuses initiatives nationales	8
Des difficultés demeurent pour les malades et leurs familles	8
Des réponses originales et réalistes	9
Le contexte	10
Les difficultés de prise en charge des patients souffrant de génodermatoses sévères M.R. Kamoun	10
Les contraintes du planificateur en santé publique A. Idrissi Azzouzi	12
La mise en place de réseaux de soins de proximité J.L. Durand-Drouhin	12
L'apport de l'approche associative dans la prévention et la prise en charge des génodermatoses sévères M.R. Kamoun	16
Monter une association de malades dans le domaine de la dermatologie M.R. Kamoun	16
Orphanet A. Mégarbané représentant S. Aymé	17
Center for Arab Genomic Studies A. Mégarbané	19
Des approches nationales originales	20
Algérie B. Bouadjar et I. Benkaïdali	20
Egypte E. El-Gamal	26

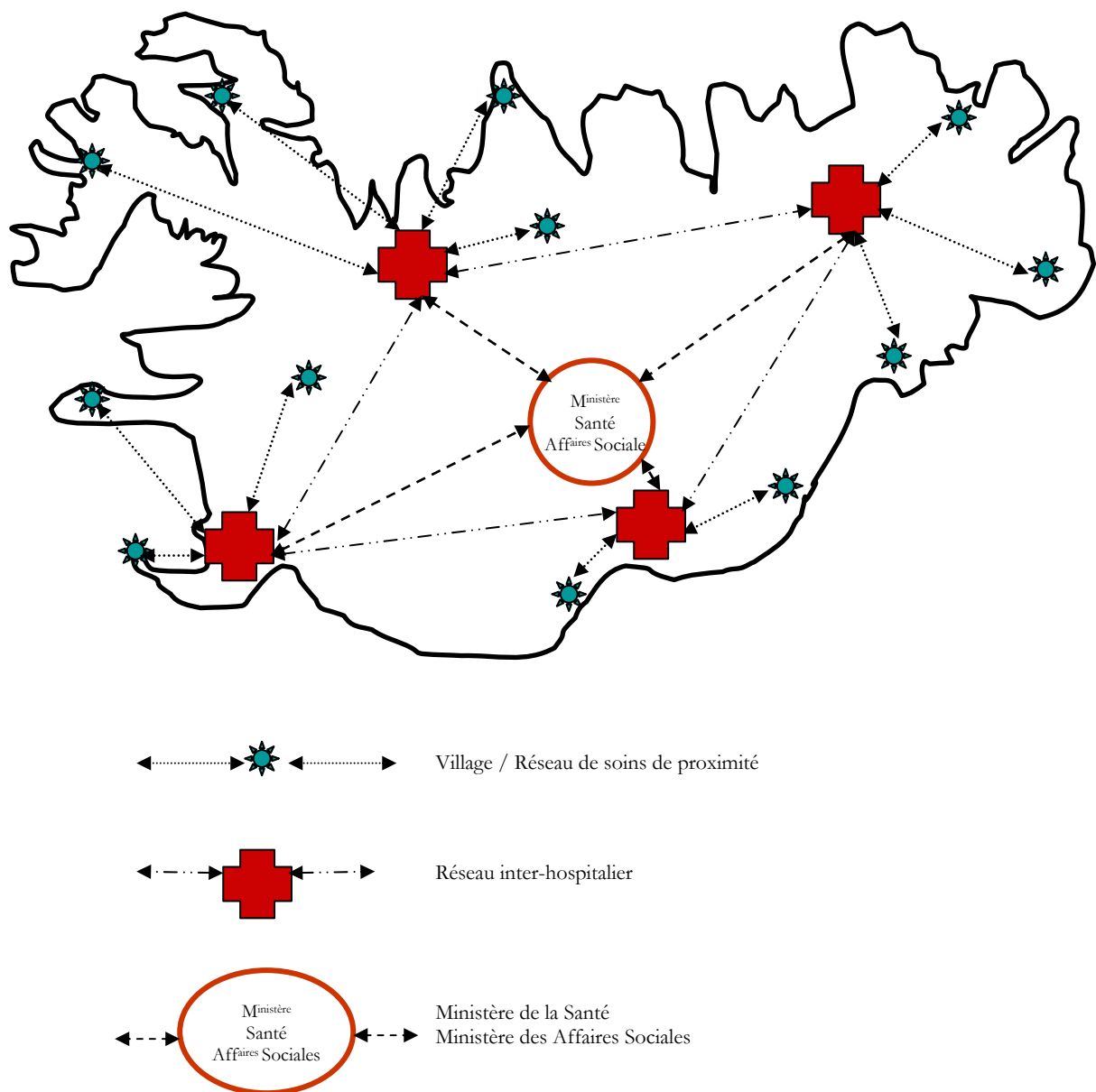
France	
S. Hadj-Rabia et C. Bodemer	29
Grèce	
N.G. Stavrianeas et A. Katsarou	34
Irak	
N. T. Kusaimi	36
Iran	
H. Moslehi	38
Italie	
G. Zambruno et M. El Hachem	43
Liban	
H. Nassif, A. Mégarbané, M.H. Tabet, R. Tomb, T. Zakhia	49
Libye	
M. Benghazi	54
Maroc	
H. Benchikhi et A. Idrissi Azzouzi	56
Palestine	
H. Arda	61
Sultanat d'Oman	
A.I. Abla et M.R. Mustafa	62
Tunisie	
M. R. Kamoun et R. Noura	65
Conclusions et perspectives	69

ORATEURS

ALGERIE	BENKAIDALI BOUADJAR	Ismail Bakar
A. PALESTINIENNE	ARDA	Hisham
EGYPTE	EL-GAMAL	Emad
FRANCE	DURAND-DROUHIN HADJ-RABIA	Jean-Louis Smail
GRECE	KATSAROU STAVRIANEAS	A. Nikolaos
IRAK	KUSAIMI	Nuha T.
IRAN	MOSLEHI	Homayoun
ITALIE	EL-HACHEM ZAMBRUNO	Maya Giovanna
LIBAN	MEGARBANE NASSIF TABET TOMB	André Hana H. May Haddad Roland
LIBYE	BENGHAZIL	Mohammed
MAROC	IDRISSI AZZOUZI BENCHIKHI	Abdellatif Hakima
OMAN	ABLA REDHA MUSTAFA	Al-Ismaili Mohamed
TUNISIE	KAMOUN NOUIRA	Mohamed Ridha Rafaa

NOTRE OBJECTIF

Améliorer la prise en charge médicale et sociale
des patients souffrant de génodermatoses sévères et de leurs familles
à travers la mise en place de réseaux de soins
sous l'égide des ministère de la Santé et des Affaires Sociales
dans les pays de la Méditerranée et du Moyen-Orient



LES GENODERMATOSES SEVERES

Un handicap majeur pour le patient et sa famille

Un problème de santé publique lié à la consanguinité
autour de la Méditerranée et dans les pays du Moyen-Orient

4 pathologies cibles

✧ **Epidermolyses bulleuses** (ex. : 12 000 / 10 000 000 en Tunisie)

Cette génodermatose sévère est due à un défaut permanent de cohésion entre le derme et l'épiderme.



*Des bulles surviennent spontanément ou au moindre traumatisme, les muqueuses se décollent.
L'état cutané des patients est semblable à celui d'un grand brûlé, la peau n'assume plus son rôle de barrière.*



Suite à un processus de cicatrisation anormale, les doigts des pieds ou des mains se collent

En l'absence de traitement, les patients meurent précocement de dénutrition et d'infections.

◇ **Ichtyoses** (ex. : 1 150 / 10 000 000 en Tunisie)

Les ichtyoses graves résultent d'un défaut génétique de la desquamation.



En l'absence de traitement, le corps se couvre de larges écailles brunes.

◇ **Kératodermie palmo-plantaire et Maladie de Méléda**



En l'absence de traitement, une épaisse couche de corne se forme sur les pieds et les mains, empêchant tout mouvement.

◇ **Xeroderma pigmentosum** (ex : 1 000 / 10 000 000 en Tunisie)

Cette génodermatose sévère est provoquée par un défaut dans le système de réparation des lésions provoquées dans la peau par la lumière du soleil.



En l'absence de photoprotection, les enfants meurent rapidement de cancers cutanés multiples.

RESUME

Le projet « Génodermatoses et Méditerranée »

- ◇ **Initié en 2003 par la Fondation René Touraine**
- ◇ **En partenariat avec les Laboratoires Pierre Fabre**
- ◇ **Mis en place par les dermatologues et les sociétés de dermatologie/dermatologie pédiatrique**
- ◇ **Centré sur le patient et sa famille souffrant de génodermatoses sévères**
 - ✗ ces maladies sont vécues comme une véritable malédiction familiale -ces maladies étant d'origine génétique, plusieurs enfants de la même famille peuvent être atteints-
 - ✗ elles sont particulièrement stigmatisantes, entraînent un sentiment d'échec et de honte
 - ✗ elles conduisent à l'isolement de l'enfant (difficultés d'accéder à l'école, aux loisirs et aux activités de son âge) et par la suite à celui de la famille
- ◇ **Dans les pays de la Méditerranée et du Moyen-Orient**

26 et 27 mai 2005

- ◇ **Réunion d'une quarantaine d'experts**
 - ✗ médecins, chercheurs, responsables de santé publique
 - ✗ qui ont autofinancé -ou obtenu un financement- pour leur voyage et leur séjour
- ◇ **Objectifs**
 - ✗ définir les besoins hospitaliers pour améliorer la prise en charge des génodermatoses sévères
 - ✗ améliorer, grâce à l'aide de responsables de santé publique, les réseaux de soins afin de permettre un diagnostic de la maladie le plus rapide possible après la naissance, des soins de proximité, l'information des familles, l'éducation des enfants, la liaison avec les centres hospitaliers
 - ✗ réfléchir aux moyens d'associer les autorités de santé nationales et internationales à ce projet de santé publique
- ◇ **La stratégie choisie associe**
 - ✗ une approche transversale
 - le point de vue des responsables de santé publique sur
 - les contraintes du planificateur en santé publique
 - la mise en place des réseaux de santé/soins autour des génodermatoses sévères
 - l'apport de l'approche associative dans la prise en charge des génodermatoses sévères
 - le partage de l'information grâce à des réseaux comme Orphanet ou le Center for Arab Genomic Studies
 - ✗ une approche pays par pays
 - état actuel de la prise en charge des génodermatoses sévères et difficultés rencontrées
 - solutions préconisées pour améliorer la prise en charge médicale et sociale des génodermatoses sévères dans le domaine des soins, de l'enseignement et de la formation, de l'information et de la recherche

De nombreuses initiatives

✧ Pour améliorer les soins

des consultations multidisciplinaires, des centres spécialisés, des recommandations pour le diagnostic, des associations d'aide aux malades, des systèmes de prise en charge des plus démunis, etc.

✧ Pour favoriser l'information et la formation

des sites internet d'information, des brochures éducatives

✧ Pour aider la recherche

au niveau national et international : de nombreuses collaborations, des financements privés et publics

✧ Pour renforcer les liens avec

les ministères de la Santé, des Affaires Sociales, de l'Enseignement et de la Recherche, les universités, les organisations non gouvernementales, les antennes régionales d'organisations internationales (UNICEF, PNUD, OMS), les associations de malades

✧ Organisées autour de plans et programmes nationaux

le comité national des génodermatoses et la mise en place de réseaux sentinelles en Algérie, les programmes nationaux de prévention des maladies génétiques en Iran, les programmes de santé nationaux en Libye, les centres labellisés maladies rares en France et en Italie

Des difficultés demeurent pour les malades et leurs familles en raison de

✧ La segmentation médicale / les difficultés à réunir toutes les compétences nécessaires

✧ La méconnaissance -pour les patients et les médecins traitants- de l'existence des centres ayant une expertise sur la maladie

✧ L'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité / l'éloignement des malades par rapport aux centres de soins / le diagnostic tardif

✧ L'interface insuffisante ville-hôpital dans le cadre de filières ou de réseaux pour une approche plus globale de la personne malade dans tous les aspects de sa vie

✧ Le coût élevé de la prise en charge thérapeutique et la disponibilité insuffisante des médicaments

✧ La formation insuffisante du personnel soignant (médecins, infirmières, travailleurs sociaux)

✧ L'information insuffisante des médecins, des patients, des familles, du grand public

Des propositions originales et réalistes

◇ Répertoire l'activité génodermatose

- ✗ mettre en place des registres épidémiologiques
- ✗ cibler 4/5 génodermatoses sévères
- ✗ identifier des groupes de travail

◇ Obtenir la reconnaissance des génodermatoses sévères dans le cadre des maladies chroniques et/ou du handicap

- ✗ par les autorités nationales de santé et des affaires sociales
- ✗ par l'OMS (+ demander la création d'observatoire régional sur les génodermatoses)
- ✗ octroi de la carte d'handicapé pour une prise en charge médicale et sociale

◇ Promouvoir un comité national pour les génodermatoses sévères pour

- ✗ la création de centres multidisciplinaires, de réseaux de soins de proximité adaptés à chaque pays, la mise en place d'outils diagnostiques, de programmes de prévention, de formations adaptées, d'une meilleure information du personnel soignant, etc.

◇ S'appuyer sur les réseaux déjà mis en place

- ✗ associations, programmes de prévention des maladies génétiques, réseaux de soins de santé primaire, réseaux mis en place par les ONG (lutte contre la lèpre, le sida), Orphanet, Geneskin (01/07/05) : projet européen pour améliorer la prise en charge des génodermatoses

◇ Faciliter l'accès aux médicaments

- ✗ mettre en place 1 banque internationale de médicaments
- ✗ tisser des liens avec les entreprises biotechnologiques et pharmaceutiques intéressées dans le développement des médicaments orphelins

◇ Améliorer la formation et l'information

- ✗ documents de prise en charge médicale / protocoles
- ✗ stages pratiques pour le personnel soignant
- ✗ accords inter-hospitaliers et inter-universitaires

◇ Promouvoir les associations de malades

- ✗ promouvoir leur création ou renforcer les liens avec elles
- ✗ solliciter leur participation à l'animation de réseaux

◇ Aider la recherche

- ✗ nombreux sujets à explorer : prévalence de la maladie dans chaque pays, évaluation des stratégies de soins, etc.
- ✗ collaborations nationales et internationales (réseaux) indispensables pour des progrès rapides et efficaces de la recherche et l'obtention de fonds pour les génodermatoses

◇ Se rencontrer pour mieux soigner, 26 et 27 mai 2006 en Tunisie

- ✗ évaluation des projets mis en œuvre dans les pays participants (langues de travail : anglais et français avec des diapositives en anglais)

LES DIFFICULTES DE PRISE EN CHARGE DES PATIENTS SOUFFRANT DE GENODERMATOSES SEVERES

M.R. Kamoun

Société Tunisienne de Dermatologie, Représentant de la PanArab League of Dermatology

Les génodermatoses sont d'une grande diversité

✧ Génétique

- ✗ mode de transmission : récessif, dominant
 - ✗ identification ou non du gène
 - ✗ possibilité d'un diagnostic prénatal
- d'où la nécessité d'un conseil génétique**

✧ Clinique

- ✗ âge de début : congénital, plus ou moins tardif
 - ✗ nature des lésions : bulles, érythrodermie, squames, etc.
 - ✗ étendue et siège de l'atteinte
 - ✗ atteinte d'autres organes : système nerveux, squelette, reins, tube digestif, etc.
- d'où la nécessité d'une prise en charge pluridisciplinaire**

✧ Pronostique

- ✗ vital : épidermolyse bulleuse, xeroderma pigmentosum
 - ✗ fonctionnel : ichtyose, kératodermie palmo-plantaire, épidermolyse bulleuse, xeroderma pigmentosum
 - ✗ social : visibilité, maladie sociale
- d'où la nécessité d'une prise en charge par les collectivités locales**

✧ Thérapeutique

- ✗ existence de possibilités de soins malheureusement coûteux : ichtyose, kératodermie palmo-plantaire, épidermolyse bulleuse, xeroderma pigmentosum
- d'où la nécessité d'une prise en charge gratuite et d'une banque internationale de médicaments**

✧ Possibilités de prévention

- ✗ réflexions autour de la consanguinité
 - ✗ diagnostic précoce (prénatal)
 - ✗ photoprotection
- d'où la nécessité d'une information des citoyens**

La prévention

✧ Réflexions autour de la consanguinité

- dans la population générale : information et éducation
 - ressources et résistance du comportement traditionnel
 - impact relativement faible des campagnes de prévention sur les comportements malgré la prise de conscience des risques liés à la consanguinité
- dans les familles à haut risque : conseil génétique

- manque de compétences

◇ **Diagnostic anténatal pour interruption de grossesse**

- manque de moyens techniques et d'équipements
- manque de moyens humains et de compétences
- pas de cadre légal
- cadre éthique (justification)

◇ **Lutte contre les facteurs de vulnérabilité**

✗ xeroderma pigmentosum : UV

• éducation des enfants et des parents pour une photoprotection : comportementale, vestimentaire, dermo-cosmétique, médicamenteuse

✗ épidermolyses bulleuses : traumatismes, surinfections

• éducation des enfants et des parents : traitements locaux et généraux

✗ ichtyoses et kératodermies palmo-plantaires : traumatismes, surinfections, bactéries, champignons

• éducation des enfants et des parents : traitements locaux et généraux

Les traitements

◇ **Préventifs et symptomatiques reposant sur des bilans hospitaliers réguliers en coordination avec les unités de soins locales**

✗ xeroderma pigmentosum : destruction des lésions précancéreuses, ablation précoce des cancers cutanés, photoprotection

✗ épidermolyses bulleuses : soins antiseptiques et antibiotiques locaux et généraux, pansements, surveillance nutritionnelle

✗ troubles héréditaires de la kératinisation : kératolytiques, rétinoïdes, antimycosiques

La prise en charge psychologique

◇ **Impact de la génodermatose**

✗ sur les parents : culpabilité, impuissance, punition divine, stigmatisation, exclusion, crainte pour l'avenir

✗ sur l'enfant : image de soi, stigmatisation, exclusion

La prise en charge socio-économique

◇ **Totalement liée à une volonté politique centrée sur la solidarité**

LES CONTRAINTES DU PLANIFICATEUR EN SANTE PUBLIQUE

A. Idrissi Azzouzi

Médecin chef du service des maladies dermatologiques
Direction de l'Epidémiologie et de la Lutte contre les Maladies, Ministère de la Santé, Maroc

⇒ Dans un souci d'efficience, le planificateur en santé publique doit tenir compte

✗ de l'importance du problème de santé concerné

- fréquence : prévalence et incidence
- gravité : morbidité, mortalité, incapacité, coûts

✗ de la vulnérabilité technique et opérationnelle du problème

✗ de l'acceptabilité des solutions proposées

LA MISE EN PLACE DES RESEAUX DE SOINS DE PROXIMITE

J.-L. Durand-Drouhin

Directeur de l'Agence Régionale d'Hospitalisation, Limoges, France

Un réseau : qu'est-ce que c'est ?

du réseau de soins au réseau de santé : vers une définition unique

⇒ Réseau de santé ville-hôpital

✗ définition du réseau de soins

« En vue de mieux répondre à la satisfaction des besoins de la population (...) les établissements de santé peuvent constituer des réseaux de soins spécifiques à certaines installations et activités de soins (...) ou à certaines pathologies (...) assurer une meilleure orientation du patient, favoriser la coordination et la continuité des soins (...). Ils peuvent associer des médecins libéraux et d'autres professionnels de santé (...) »

✗ définition du réseau de santé

« Les réseaux de santé ont pour objet de favoriser l'accès aux soins, la coordination, la continuité ou l'interdisciplinarité des prises en charge sanitaires, l'éducation à la santé, la prévention, le diagnostic, les soins, l'évaluation.

Ils sont constitués entre professionnels de santé libéraux, les médecins du travail, des établissements de santé, des centres de santé ainsi qu'avec des représentants des usagers »

⇒ 3 types de réseaux : du réseau hospitalier et du réseau libéral au réseau ville-hôpital

✗ réseau hospitalier : entre les établissements de santé publics et privés

✗ réseau libéral : entre les professionnels de santé de ville

✗ réseau ville-hôpital : entre les établissements et les professionnels de ville

⇒ 1 enjeu

✗ replacer le patient au cœur du système de santé : accès aux soins, continuité, cohérence, globalité

⇒ 2 objectifs

✗ décroiser le système de santé : intervention coordonnée de professionnels aux compétences diverses

✕ accroître les compétences des acteurs : échanges de pratiques, référentiels, formation

⇒ 4 piliers

✕ projet liant les professionnels : volontariat, coopération et partage d'objectifs communs

✕ coordination médicale ou médico-sociale : intégration et interaction

✕ formation et information des acteurs : apprentissage de la pratique du réseau, respect des référentiels, retour d'information

✕ évaluation des pratiques, de la qualité et des coûts

⇒ 4 impératifs

✕ libre choix du patient : information sur le dispositif

✕ partage de l'information et confidentialité

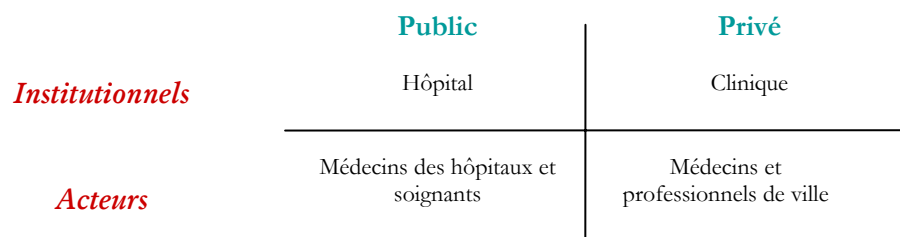
✕ dossier médical ou médico-social commun : standardisé, partageable, éventuellement informatisé

✕ système d'information : connaissance de l'état de santé à tout moment, conformité des actes

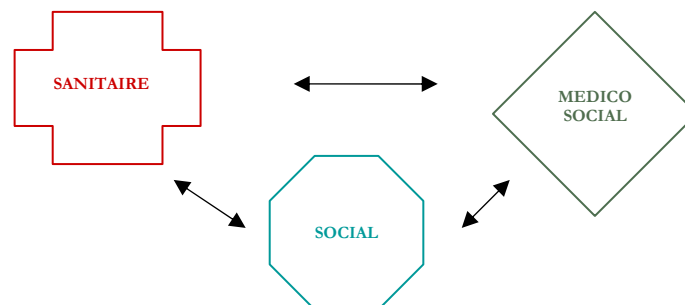
Dans quel environnement ?

⇒ Le système de santé

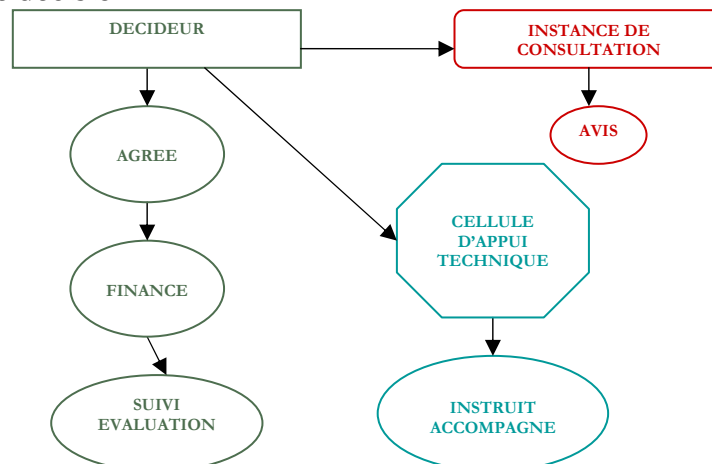
✕ le secteur sanitaire



✕ le secteur social et médico-social



⇒ Le processus de décision



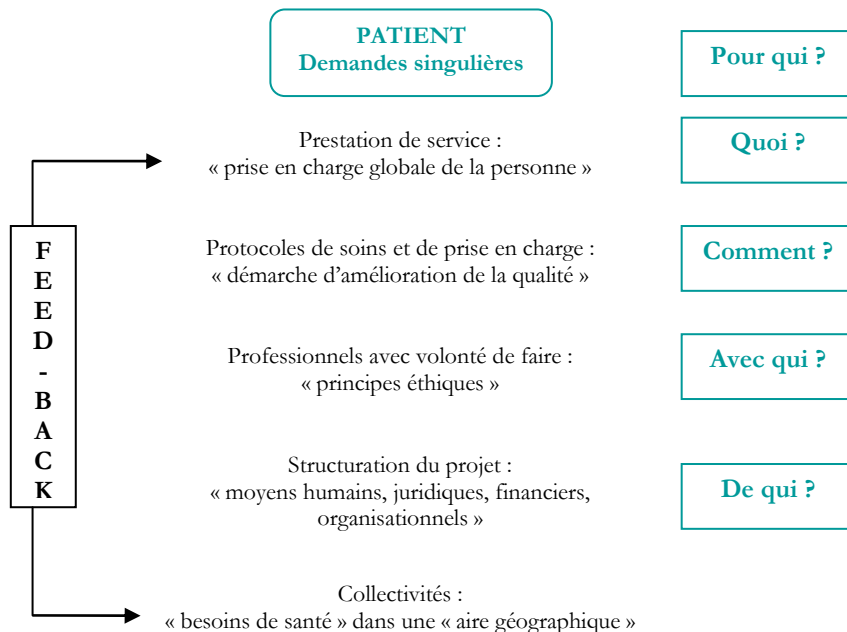
⇒ Un financement identifié, pérenne, spécifique, adapté

Comment construire un réseau ?

⇒ La structuration du réseau implique

- ✗ l'identification d'un besoin
- ✗ la fixation d'objectifs quantitatifs et qualitatifs
- ✗ la délimitation d'un territoire
- ✗ la désignation des acteurs et leur rôle
- ✗ l'inscription dans un cadre pluriannuel
- ✗ la détermination des moyens financiers
- ✗ le choix d'indicateurs d'évaluation et la mise en place de méthode de suivi

⇒ Questions à se poser (G. Poutout)



Un exemple : le réseau diabète

⇒ Un constat

- ✗ pathologie en forte expansion
- ✗ 20.000 habitants concernés en Limousin
- ✗ population vieillie (12% d'habitants de 75 ans et plus sur 710.000 au total)
- ✗ affection chronique et grave
- ✗ forts risques de complications dégénératives
- ✗ difficultés d'accès à certaines prises en charge (podologues, diététiciennes, etc.)
- ✗ prévention, éducation à la santé et suivi insuffisants

⇒ Des objectifs

- ✗ mutualisation des connaissances, des compétences et des pratiques, harmonisation des modes de surveillance et de traitement (protocoles, référentiels, carnet de suivi personnalisé du patient), organisation de staffs pluridisciplinaires
- ✗ éducation des patients, des familles sur la pathologie, prévention des complications (techniques d'autosurveillance et de traitement, hygiène de vie, soins podologues et suivi diététique, etc.)

✧ Des acteurs

- ✕ le patient : acteur de sa prise en charge
- ✕ le médecin généraliste pivot : inclusion, orientation et protocole individualisé, pilotage du carnet de suivi du patient
- ✕ les médecins spécialistes : prévention et suivi des complications (endocrinologue, cardiologue, ophtalmologiste, néphrologue, etc.)
- ✕ les infirmières, les podologues : 6 consultations par an/pied (grade 2 et 3), diététicienne : 2 consultations par an, etc.

Des outils, l'expérience française

✧ Une convention constitutive

document créateur du réseau : organisation, fonctionnement, évaluation

✧ Une charte du réseau

document éthique du réseau : droits et devoirs des membres du réseau

✧ Un document d'information du patient

précise le fonctionnement du réseau, les prestations qu'il propose, les moyens prévus pour assurer l'information

✧ Un bulletin d'adhésion du patient

formalise le souhait du patient de s'inscrire dans le dispositif que met en œuvre le réseau pour un consentement éclairé

✧ Un budget prévisionnel et pluriannuel

✧ Une structure support juridique qui perçoit les fonds

Pour réussir un réseau de santé, il faut

G. Poutout

- | | |
|----------------------|-----------------------------------|
| ✧ Un cœur | la personne, le patient |
| ✧ Une âme | la volonté des professionnels |
| ✧ Des jambes | les protocoles de prise en charge |
| ✧ Un système nerveux | le système d'information |
| ✧ Une tête | les modes de coordination |
| ✧ Un squelette | le statut juridique |
| ✧ Un estomac | les moyens financiers |

L'APPORT DE L'APPROCHE ASSOCIATIVE DANS LA PREVENTION ET LA PRISE EN CHARGE DES GENODERMATOSES SEVERES

M.R. Kamoun
Société Tunisienne de Dermatologie
Représentant de la PanArab League of Dermatology

Apport général de l'approche associative

◇ Proximité

✕ meilleure connaissance de la problématique, meilleure capacité d'intervention appropriée

◇ Souplesse

✕ grande capacité d'adaptation

◇ Motivation

✕ les associés ont choisi librement de participer

◇ Puissance

✕ mise en commun des capacités

Apport spécifique pour les génodermatoses

◇ Réunir les compétences nécessaires

✕ professionnels de santé, éducateurs, communicateurs, chercheurs, travailleurs sociaux, politiques

◇ Animer des réseaux de solidarité

✕ entre les structures gouvernementales et les organisations de la société civile

✕ entre les diverses disciplines

✕ entre les médecins soignants et les chercheurs

✕ entre les 2 rives de la Méditerranée : complémentarité

MONTER UNE ASSOCIATION DE MALADES DANS LE DOMAINE DE LA DERMATOLOGIE

H. Benchikhi
Service de Dermatologie, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc
S^{re} Gale, Gildi, Association de soutien aux personnes atteintes de maladies dermatologiques

◇ Trouver un leader

◇ Construire un dossier

◇ Rechercher des fonds privés (banques, par exemple) -et non publics-

ORPHANET

A. Mégarbané

Directeur, Unité de Génétique Médicale, Université St Joseph, Liban

Responsable du pôle d'excellence régional en génétique médicale

représentant

S. Aymé

Directrice, Inserm SC11, France



✧ Créé en 1997

✧ Pour répondre à

✗ une information insuffisante

✗ une expertise rare

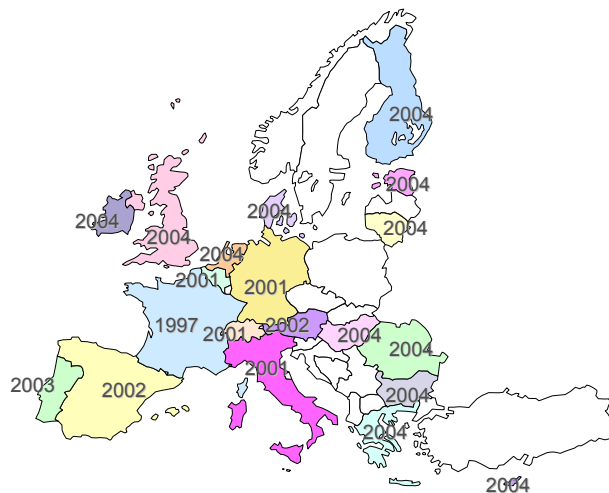
✗ trop peu de collaborations

✗ des difficultés de recrutement de volontaires

✗ un partenariat insuffisant

- encyclopédie des maladies rares
- annuaire d'experts
- annuaire des projets de recherche
- service en ligne pour s'enregistrer
- annuaire des essais cliniques
- OrphanXchange

✧ Dans 20 pays



◇ 12 000 utilisateurs quotidiens

- ✗ patients : 33,3 %
- ✗ professionnels de santé : 51,6 %
- ✗ autres : 15,1 %

◇ Contenu de la base de données

- ✗ 3 713 maladies et synonymes
- ✗ 2 463 abstracts
- ✗ 624 articles reviewés
- ✗ 751 laboratoires diagnostics pour 943 maladies
- ✗ 1 952 projets de recherche à propos de 1 154 maladies
- ✗ 858 associations de patients liées à 1 431 maladies
- ✗ 1 312 consultations spécialisées
- ✗ 4 832 professionnels
- ✗ 4 379 autres pages web

◇ Conclusion

- ✗ 8% de visiteurs en plus par mois depuis le lancement
- ✗ pour tous
- ✗ financement : Inserm, Ministère de la Santé français, commission européenne
- ✗ le recueil d'articles reviewés le plus complet au monde
- ✗ le répertoire des services doit être étendu pour être le reflet de la situation dans tous les pays d'Europe

Etendre le réseau

◇ Principe général

- ✗ à tous les pays européens si les ressources sont clairement identifiées et si un professionnel au niveau local est prêt à porter le projet

◇ De nouveaux partenaires

- ✗ Liban, Maroc, Tunisie avec un financement de l'Agence Universitaire de la Francophonie

◇ De nouveaux candidats

- ✗ République tchèque, Slovaquie, Suède
- ✗ des contacts avec la Pologne, la Turquie

◇ Orphanet dans les pays de la Méditerranée

- ✗ Orphanet accepte de nouveaux partenaires immédiatement si
 - ils ont les ressources pour rassembler les données
 - ils acceptent de travailler avec les procédures d'Orphanet
- ✗ de nouvelles demandes de financements prévues l'année prochaine

Orphanet Newsletter

◇ Lettre mensuelle d'information en anglais

◇ Des informations scientifiques et politiques, des nouvelles, des livres

◇ Des financements de la commission européenne

◇ Rare Disease Task Force

◇ Pour la recevoir : sgoodman@orpha.net

Des services pour dynamiser la recherche et le développement

- ◇ Un annuaire des projets de recherche en Europe
- ◇ Un outil pour mieux informer les patients sur les essais cliniques : Eclor
- ◇ Un outil pour dynamiser le développement de solutions diagnostiques et thérapeutiques : OrphanXchange

CENTER FOR ARAB GENOMIC STUDIES

A. Mégarbané

Directeur de l'Unité de Génétique Médicale, Université St Joseph, Liban
Responsable du pôle d'excellence régional en génétique médicale

◇ **Sheikh Hamdan Bin Rashid Al Maktoum Award for Medical Sciences**

◇ www.cags.org.ae

◇ **Inauguré en juin 2003**

◇ **Informers le grand public et les professionnels**

✗ sur l'importance des maladies génétiques dans le monde arabe

✗ sur les méthodes et les bénéfices du diagnostic précoce

◇ **Des projets**

✗ favoriser l'accès à de nouvelles thérapies par une approche intégrée de la recherche

✗ présenter les questions éthiques, légales et sociales soulevées par la mise en place de ce programme

ALGERIE

Bakar Bouadjar
CHU Bab El Oued, Alger
Ismail Benkaïdali
CHU Mustapha, Alger
Mourad Redjimi

SITUATION ACTUELLE

Données générales



◇ Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	31 266 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	4 104
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	169
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	4,1

✕ consanguinité : 25-30 %

◇ Répartition des établissements sanitaires

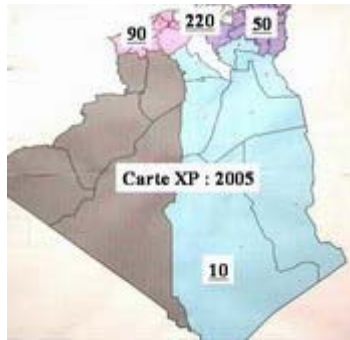
- ✕ 13 CHU
- ✕ 32 Etablissements Hospitalisés Spécialisés (EHS)
- ✕ 220 hôpitaux
- ✕ 185 secteurs sanitaires
- ✕ 487 polycliniques
- ✕ 1243 centres de santé

◇ La dermatologie

- ✕ 2 services à Alger
- ✕ 1 service à Tlemcen
- ✕ 1 service à Oran
- ✕ 1 service à Constantine
- ✕ 1 service à Anaba

◇ Plus de 30 génodermatoses dont 3 particulièrement sévères

✗ xeroderma pigmentosum avec 370 cas chez 90 familles en 2005



✗ ichtyoses récessives avec 150 cas chez 80 familles, Maladie de Méléda

✗ épidermolyses bulleuses héréditaires chez 60 familles

✗ autres génodermatoses rencontrées (liste non exhaustive)

épidermodysplasie verruciforme, syndrome de Kindler, psoriasis familial chez 70 familles, syndrome de Papillon-Lefèvre, vitiligo chez 20 familles, sclérose tubéreuse de Bourneville (28 cas chez 10 familles), syndrome de Chanarin Dorfman

Les soins

⇒ Le diagnostic

Structures en place

✗ 2 laboratoires d'anatomie pathologie -pathologistes spécialisés en dermatologie à former et microscopie électronique à développer-

✗ 2 laboratoires de biologie -équipement pour le diagnostic biochimique des maladies métaboliques à compléter-

✗ 4 unités de biologie moléculaire dont 3 à Alger (extraction de l'ADN/explorations dans certaines pathologies) -ressources humaines pour la cytogénétique et la culture des lymphocytes à renforcer-

✗ 4 banques d'ADN

⇒ Les consultations

✗ 1 consultation génodermatoses dans les 2 services de dermatologie d'Alger, le CHU Mustapha et le CHU Bab El Oued

⇒ La prise en charge hospitalière

✗ hospitalisation dans la limite des places disponibles (125 lits à Alger)

✗ des observations et des bilans sont réalisés

✗ des prélèvements de sang des familles sont effectués en vue d'étude génétique

✗ les traitements proposés sont souvent insuffisants (rétinoïdes, émollients, photoprotecteurs)

✗ la prise en charge en chirurgie plastique (XP), ophtalmologie, neurologie, pédiatrie est faite au cas par cas

✗ la prise en charge psychologique est assurée par les psychologues du service

⇒ La prise en charge extra-hospitalière

✗ les patients sont orientés vers les dermatologues privés ou de santé publique du lieu d'origine (prise en charge souvent aléatoire)

✗ les patients sont orientés vers les médecins ayant suivi le cycle de formation en génétique (CES) -ce réseau est récent et à développer-

✗ il est difficile de contrôler régulièrement les patients en raison de leur éloignement des centres référents et des difficultés financières des familles

⇒ **Les médicaments**

✗ insuffisants et en particulier les rétinoïdes en raison de leur coût, 3 euros /jour, une boîte de 30 gélules = ½ SMIG

✗ non remboursés car les génodermatoses ne sont pas classées comme des maladies chroniques

⇒ **Les transports**

✗ non remboursés

Des difficultés spécifiques de prise en charge

⇒ **Xeroderma pigmentosum**

✗ les patients sont de condition modeste et habitent en zone rurale

✗ ils consultent en phase de tumeurs volumineuses

✗ les médicaments (rétinoïdes, photoprotecteurs) sont peu disponibles

⇒ **Ichtyoses récessives**

✗ peu d'unités spécialisées en néonatalogie

✗ médicaments onéreux

L'aide aux familles

⇒ **Les associations de patients**

✗ 2 tentatives

- 1 association autour du xeroderma pigmentosum pendant un an
- 1 association autour du psoriasis

✗ les associations de patients peuvent être pérennes si elles sont parrainées par un professionnel de santé

L'enseignement et la formation

⇒ **Un enseignement en génétique**

✗ au cours de la 3^{ème} année de médecine

⇒ **Un enseignement « Génodermatoses » de 2 mois**

✗ pendant la 2^{ème} année de spécialité en dermatologie

⇒ **Un cycle de formation en génétique (CES) d'un an**

✗ but : mettre en place un réseau sentinelle de prise en charge des maladies génétiques

✗ depuis 2004

✗ 40 médecins déjà formés ou en formation (20 en 2004, 20 en 2005)

✗ la dermatologie est une des spécialités enseignées

L'information

✧ Presse publique

✕ articles sur les maladies génétiques à l'occasion de journées scientifiques médicales ayant pour thème les maladies génétiques

✧ Presse médicale

✕ 3 ou 4 revues nationales

✧ Télévision

✕ campagnes d'information sur les vaccinations, la prévention des accidents de la route, etc.

La recherche

✧ Au niveau national

✕ 1995 : projet de recherche avec le Ministère de la Santé *XP en Algérie : étude clinique et génétique* (cartographie, classification clinique, mise en place d'une équipe pluridisciplinaire à Alger, étude génétique)

✕ 1998 : projet de recherche ANDRS *Epidermodysplasie verruciforme en Algérie : étude clinique, génétique et thérapeutique*

✕ 2000 : thèse sur *La sclérose tubéreuse de Bourneville*

✕ 2004 : projet Inserm *Maladies Rares*

✕ 2005 : projet de recherche Ministère de la Santé (en cours) *Les épidermolyses bulleuses héréditaires*

✧ Au niveau international

Collaborations avec

✕ CNG et Généthon

✕ Unité Papillomavirus humains, Institut Pasteur, Paris

✕ IRSC, Villejuif, Paris

Actions déjà entreprises

✧ Mise en place de 2 consultations spécialisées génodermatoses

✕ hebdomadaire

✕ 1 au CHU Mustapha

✕ 1 au CHU Bab El Oued

✧ Observation des ichtyoses récessives pour une corrélation génotype/phénotype

✧ Participation à la mise en place du réseau sentinelle

✧ Contact avec le Ministère de la santé

PROPOSITIONS

Créer un comité national des génodermatoses
en collaboration avec le Comité Médical National de Génétique

✚ Favoriser les consultations pluridisciplinaires dans les CHU

✚ Mettre en place un réseau sentinelle

- ⇒ inspiré de celui du Comité Médical National de Génétique
- ⇒ dans les 13 CHU, 32 EHS, 220 hôpitaux, 185 secteurs sanitaires, 487 polycliniques, 1243 centres de santé
- ⇒ mettre en place 4 ou 5 centres pilotes

✚ Faciliter l'accès aux médicaments

- ⇒ par la sensibilisation des tutelles (Ministère de la Santé, des Affaires Sociales et de la Solidarité)
- ⇒ grâce à la mise en place de la contractualisation dans le cadre des réformes hospitalières
 - à partir du 01/01/2006
 - collaboration des ministères de la Santé et des Affaires Sociales pour la prise en charge des démunis
- ⇒ en demandant la reconnaissance des génodermatoses comme maladies chroniques (le psoriasis et l'eczéma sont déjà sur la liste des maladies chroniques)
- ⇒ en impliquant les firmes pharmaceutiques par des dons
- ⇒ en mettant en place 1 banque internationale de médicaments

✚ Encourager et parrainer les associations de malades

✚ Initier la formation

- ⇒ dans les différents CHU
- ⇒ en étroite collaboration avec le CMNG
- ⇒ décentraliser cette formation (médecins, infirmiers, professionnels de la communication, patients) afin d'initier notamment les non spécialistes (médecins généralistes)

✚ Informer les pouvoirs publics

- ⇒ via les parlements

✚ Informer les professionnels

- ⇒ via Orphanet et la presse spécialisée

✚ Informer la population

- ⇒ par le biais de conférences religieuses : collaboration entre les médecins et le ministère des affaires religieuses

✚ Mettre en place 1 registre national des génodermatoses

- ⇒ coordonné par les sociétés nationales de dermatologie et de dermatologie pédiatrique

✚ Evaluer les soins

✚ Confirmer le diagnostic

✚ Mettre en place des banques d'ADN supplémentaires (4 banques sont déjà existantes)

✚ Mettre en place le diagnostic anténatal pour les génodermatoses sévères ou invalidantes

✚ **Mettre en place et évaluer de nouveaux outils thérapeutiques**

✚ **Favoriser la recherche sociologique**

✚ **Favoriser le partenariat international**

⇒ pour le diagnostic (outils et formation de personnel qualifié)

⇒ pour les soins (médicaments)

⇒ pour la recherche (en génétique et pharmacologie, équipement des laboratoires de génétique)

⇒ échanger les expériences dans la prise en charge

⇒ pour la formation infirmière

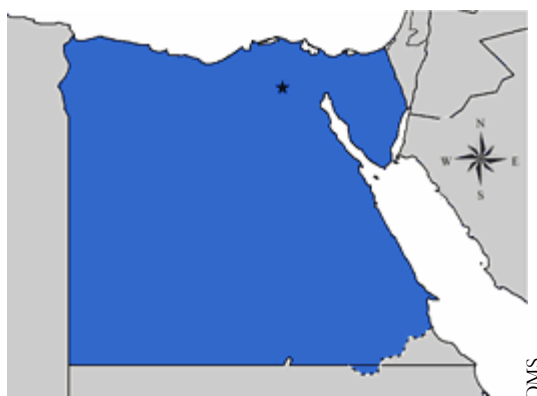
⇒ pour obtenir des émoullients et des photoprotecteurs

EGYPTE

Emad El Gamal
Vice-président de la Société de Dermatologie d'Alexandrie

SITUATION ACTUELLE

Données générales



◇ Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	70 507 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	3 901
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	153
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	3,9

◇ Nombreux mariages consanguins

◇ Données statistiques disponibles dans chaque université

◇ De très nombreuses initiatives pour améliorer la prise en charge des génodermatoses

Les soins

◇ Le diagnostic

✗ conseil génétique et diagnostic anténatal disponibles dans quelques centres sur l'ensemble du territoire égyptien

◇ Les consultations

✗ quelques centres de soins dédiés aux génodermatoses

L'aide aux familles

◇ Des initiatives à coordonner

◇ Une association de conseil génétique à Alexandrie (Genetic Counselling Society)

Actions déjà mises en oeuvre

Priorité aux soins médicaux et sociaux

➤ **Effort centré sur les maladies les plus répandues**

➤ **Information des autorités et mise en place de partenariats**

✕ contact pris avec les autorités de santé

- responsable de la section dermatologie au ministère de la santé
- sous-secrétaire de la santé à Alexandrie
- administration pour la santé scolaire

✕ contact pris avec les autorités des affaires sociales

- sous secrétaire d'Etat pour les affaires sociales

✕ contact pris avec les universités

✕ contact pris avec les sociétés scientifiques

- Egyptian Society of Dermatology and Venereology (ESDV)
- Alexandria Society of Dermatology Venereology and Andrology (ASDVA)

✕ contact pris avec les ONG

- Egyptian NGO's Network against AIDS (ENNA)
- Regional NGO's Network against AIDS (RNNA)
- Family Health International (FHI)
- Caritas

✕ contact pris avec les organisations internationales

- UNICEF
- PNUD

✕ contact pris au Caire pour monter une association de patients

PROPOSITIONS

Priorité à l'assistance médicale et sociale

🔗 **Un projet pilote**

⇒ le projet développé à Alexandrie avec ses hôpitaux multidisciplinaires dans lesquels les dermatologues et les spécialistes peuvent être contactés facilement

🔗 **Un projet parallèle est lancé au Caire**

🔗 **Mettre en place un programme de surveillance national**

⇒ en lien avec les organisations non gouvernementales et le ministère de la santé, les universités pour 5 génodermatoses

🔗 **Collecter des fonds avec l'aide**

⇒ des organisations nationales et internationales
⇒ des ONG
⇒ de l'industrie pharmaceutique

🔗 **Améliorer la formation et l'enseignement**

⇒ former les médecins, le personnel paramédical et les travailleurs sociaux au diagnostic

🔗 **Aider les patients à créer des associations**

⇒ un projet au Caire

🔗 **Améliorer le conseil génétique**

- ✚ **Mettre en place des programmes de recherche sur les génodermatoses sévères**
- ✚ **Inclure la question des génodermatoses dans les conférences de dermatologie et de pédiatrie qui se tiennent en Egypte (symposium d'1 journée)**
- ✚ **Mettre en place un réseau d'information pour les patients et leurs familles**
- ✚ **S'appuyer sur 2 réseaux nationaux préexistants**
 - ⇒ réseau de lutte contre la lèpre mis en place avec le Ministère de la Santé et Caritas qui permet d'atteindre chaque patient dans chaque village et assure la formation pour le personnel médico-social
 - ⇒ Egyptian NGO's Network against AIDS (ENNA)
- ✚ **Mettre en place des cours sur les génodermatoses**
 - ⇒ les intégrer dans les cours donnés sur la lèpre en Haute Egypte en lien avec l'UNICEF, Caritas et le Ministère de la santé
- ✚ **Coordonner l'ensemble des initiatives à travers un réseau national**

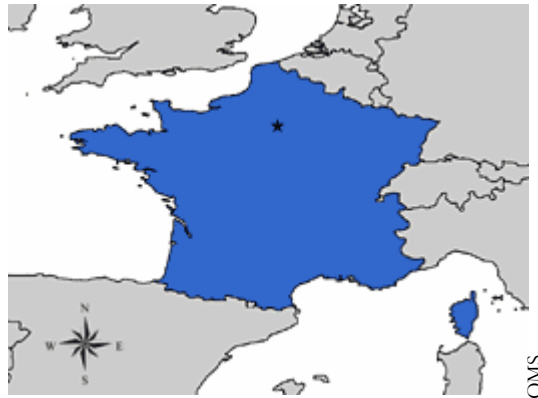
FRANCE

Dr. Smaïl Hadj-Rabia
Pr. Christine Bodemer

Service de Dermatologie (Pr. Y. de Prost), Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	59 850 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	26 809
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	2 567
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	9,6

Le plan maladies rares

- ✗ projet national de soutien aux maladies rares avec la labellisation de centres de référence pour les maladies rares dont les génodermatoses
- ✗ une reconnaissance officielle de ces maladies, de leur importance et de leurs besoins en terme de prise en charge
- ✗ un espoir pour un meilleur soutien de la recherche fondamentale

Les centres de référence : définitions et missions

- ✗ structurer les soins autour de centres de référence «labellisés»
 - expertise médicale et scientifique
 - organisation de la filière de prise en charge en lien avec des structures régionales ou interrégionales (centre de compétences)
- ✗ définitions
 - centre de référence : centre expert pour une maladie ou un groupe de maladies
 - centre de recours : centre ayant une compétence au-delà du bassin de santé de l'hôpital d'implantation : interrégional, national, international
- ✗ missions
 - recours pour établir ou confirmer le diagnostic
 - définition et diffusion de protocoles de prise en charge thérapeutiques et/ou d'organisation des soins
 - information et formation des professionnels de santé, des patients et de leur famille, à travers des réseaux hôpital-hôpital, ville-hôpital et hôpital-ville
 - recherche et surveillance épidémiologique

- animation et coordination de réseaux (sanitaires et médico-sociaux) avec aide au développement de « centres de compétence » locaux régionaux permettant un suivi de proximité des patients, en étroite relation avec le(s) centre(s) de référence

⇒ **Les centres de référence : une étape vers...**

- ✗ la mise en place de filières de prise en charge « lisibles » pour les patients et leur famille, avec orientation des patients dans ces filières de prise en charge (avec respect de la liberté de choix du malade)
- ✗ la définition et la mise en œuvre de référentiels et recommandations de pratiques cliniques en lien avec la Haute Autorité de Santé, avec diffusion de ces documents, contribuant à l'amélioration des pratiques professionnelles
- ✗ une optimisation des prescriptions initiales des médicaments orphelins
- ✗ un réseau d'expertise national à relier au dispositif de prise en charge par l'assurance maladie (inscription ALD, etc.) et aux autres dispositifs d'indemnisation

Les soins

Une prise en charge optimale

⇒ **Le diagnostic**

- ✗ liens entre la clinique et la recherche fondamentale (qualité de l'expertise et des diagnostics cliniques, laboratoires de recherche au sein de l'hôpital avec des collaborations nationales et internationales)

⇒ **La prise en charge hospitalière**

- ✗ centres spécialisés dans la prise en charge clinique de l'enfant dès la naissance (spécificité des soins en fonction de l'âge, environnement pédiatrique pluridisciplinaire)
- ✗ continuité de la prise en charge à l'âge adulte avec les hospitalisations de jour et les consultations

⇒ **La prise en charge extrahospitalière**

- ✗ filières de soins bien formées (médecins et équipes soignantes de proximité)

⇒ **La prévention**

- ✗ prise en charge globale des familles auxquelles sont proposées conseil génétique, diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire dans des centres agréés

⇒ **Des associations de malades très présentes et efficaces**

La recherche

⇒ **Une recherche (moléculaire, fondamentale, thérapie) active et productive**

Réalité et difficultés

⇒ **Activités cliniques nationales**

- ✗ peu de centres de compétences
 - expertise clinique, prise en charge pluridisciplinaire
 - service d'obstétrique

- laboratoires agréés pour le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire

✗ réseaux de soins de proximité

✗ dépistage clinique insuffisant (éducation)

✗ financement de la recherche clinique (épidémiologique)

⇒ Activité clinique génodermatoses en pédiatrie



● Compétences cliniques pluridisciplinaires structures (service dermato)

▲ Compétence clinique dermatologique, DPN

■ Conseil génétique

⇒ Activités nationales de recherche

✗ nécessité d'une plus grande lisibilité

✗ nécessité d'un répertoire des activités de recherche

- équipes émergentes

- synergie et émulation

✗ nécessité de mieux la financer

- programmes

- statuts des chercheurs

✗ insuffisance du dépistage clinique du fait du manque d'information

⇒ Activités nationales clinique et de recherche

✗ épidermolyses bulleuses en 2005



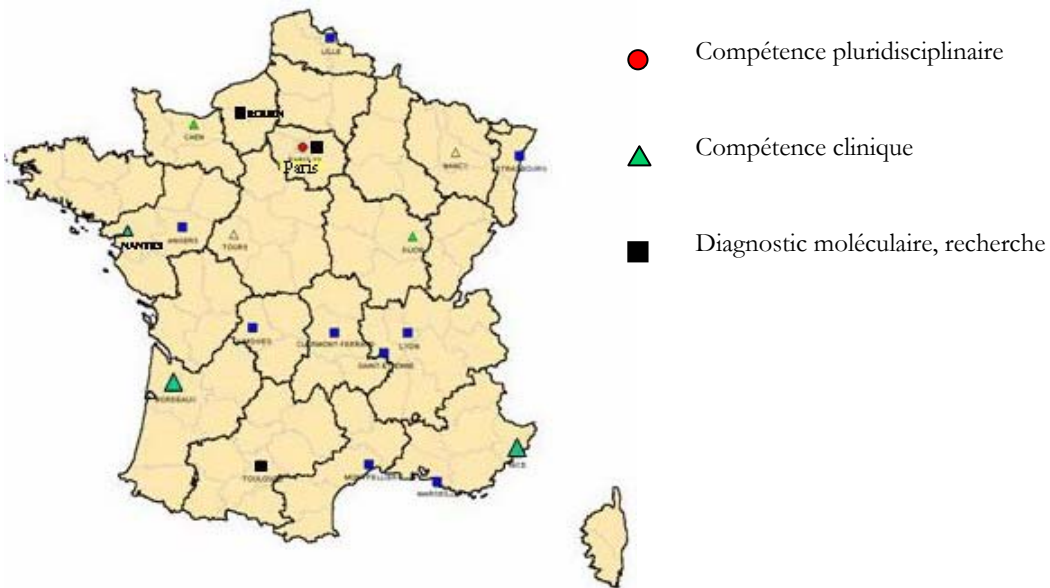
● Centre de référence, suivi de cohorte, DPN, réseau

▲ Compétence clinique sans suivi de cohorte

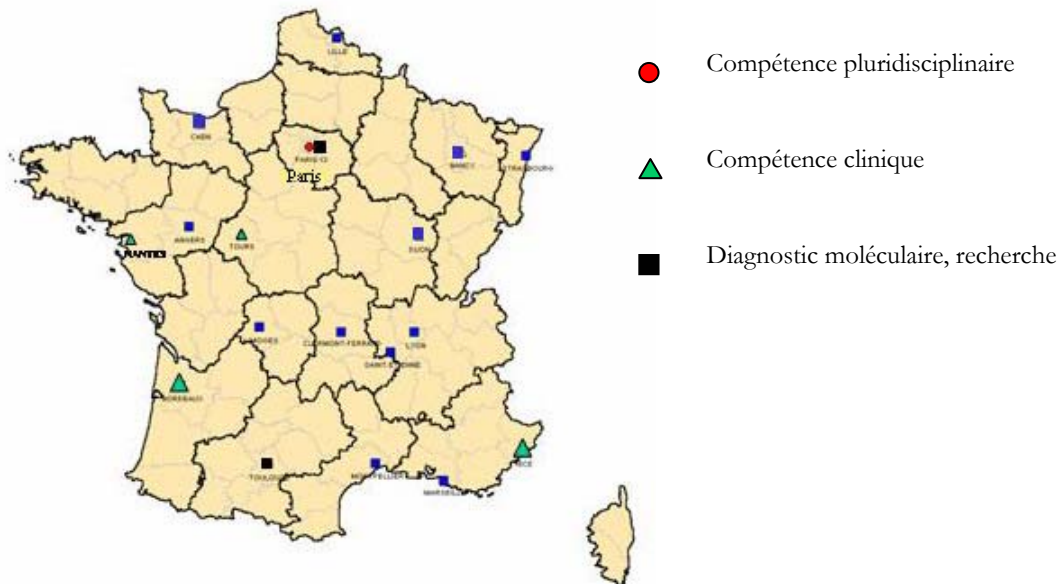
■ Diagnostic moléculaire, recherche thérapie génique

Collaboration européenne

X dysplasies ectodermiques en 2005



X ichtyoses, kératodermies palmo-plantaires



Bilan des travaux engagés en 2004

34 centres labellisés « maladies rares » sur la France

◇ 1 centre Neurofibromatose de type I (P. Wolkenstein)

◇ 1 centre Maladies génétiques à expression cutanée (C. Bodemer)

X centre multi sites (Paris):

- génodermatoses Enfant Hôpital Necker (C. Bodemer)
- génodermatoses Adulte I Hôpital St Louis (C. Blanchet-Bardon, N. Basset-Seguin)
- génodermatoses Adulte II Hôpital Avicenne (F. Caux)

Travail en cours

◇ Répertoire l'activité nationale «génodermatoses»

◇ Groupe de travail

✕ un représentant médical hospitalier pour chaque région de France (lettres adressées à tous les chefs de service hospitaliers)

✕ but : développer un réseau de soins

◇ Secrétariat de coordination à Necker

✕ centralise informations (réseaux de soins, informations réunions, etc.)

✕ relation avec réseaux de santé, familles, associations

◇ Documents de «prise en charge médicale»

◇ Création de bases de données pour études épidémiologiques

PROPOSITIONS

↪ Travailler avec les associations de malades

↪ Renforcer les réseaux de soins de proximité

↪ Améliorer la prise en charge sociale, les soins spécifiques, les médicaments orphelins

↪ Offrir une formation adaptée aux obstétriciens, sages-femmes, pédiatres, etc.

↪ Apporter un soutien logistique et renforcer les programmes de recherche clinique et fondamentale

GRECE

N. G. Stavrianeas

Président de la Société de Dermatologie Pédiatrique
Université d'Athènes, Chef du Service de Dermatologie II

A. Katsarou

Université d'Athènes, Service de Dermatologie I

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	10 970 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	16 247
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	1 522
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	9,4

2004 : hôpital A. Sygros et CHU Attikon (Université d'Athènes)

✗ sur 98 537 patients examinés 43 nouveaux cas de génodermatoses ont été diagnostiqués dont

- 9 patients souffrant de kératodermie palmo-plantaire
- 8 de neurofibromatose
- 7 d'ichtyose, 6 de la maladie de Darier
- 5 de pseudoxanthome élastique
- 2 du syndrome Ehlers-Danlos
- 1 de la maladie de Hailey-Hailey, 1 d'érythokératodermie variabilis, 1 de sclérose tubéreuse

Les soins

Centre national de référence pour les génodermatoses mis en place en 2004

✗ dans les services de dermatologie I et II de l'Université d'Athènes

Consultations externes en dermatologie pédiatrique mises en place en 2005

✗ dans les services de dermatologie I et II de l'Université d'Athènes

Personnel médical

✗ permanents : dermatologues, histopathologistes, psychologues et infirmières

✗ consultants : pédiatres, généticiens, neurologues, cardiologues, autres

⇒ Réseau des services de dermatologie en Grèce

✗ organisé autour du centre de référence national pour les génodermatoses



■ Centre de référence pour les génodermatoses (Université d'Athènes)

□ Service de dermatologie (C.H.U)

PROPOSITIONS

Renforcer le réseau dermatologique national existant



■ Centre de référence pour les génodermatoses (Université d'Athènes)

□ Service de dermatologie (C.H.U)

○ Consultations de dermatologie à mettre en place

⇒ Associer les dermatologues chypriotes au projet

IRAK

Nuha T. Kusaimi
Service de Dermatologie et de Vénérologie, Université de Mossoul

SITUATION ACTUELLE

*En raison du contexte politique,
il est extrêmement difficile d'avoir une vue globale de l'organisation des soins*

Données générales



◇ Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	24 510 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	2 947
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	97
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	3,2

◇ Mossoul

- ✗ 2^{ème} ville du pays
- ✗ hôpital principal du nord de l'Irak pour la dermatologie

La prise en charge des g nodermatoses s v res

  l'h pital de Mossoul (CHU)

◇ Organisation des consultations en dermatologie

- ✗ consultations externes   l'h pital de Mossoul, le matin
- ✗ consultations priv es, l'apr s-midi

◇ Diagnostic

- ✗ ant c dents familiaux
- ✗ examen clinique

◇ Traitements et m dicaments peu ou pas disponibles aussi bien dans les h pitaux que dans les pharmacies

◇ **Suivi difficile**

- ✗ en raison des conditions de sécurité
- ✗ en raison des conditions financières
- ✗ les patients considèrent leur maladie comme incurable

◇ **Information**

- ✗ les généralistes orientent leurs patients atteints de génodermatoses sévères vers l'hôpital de Mossoul
- ✗ les dermatologues informent les patients sur leur maladie

◇ **Recherche**

- ✗ maladies concernées : ichtyoses, acrodermatite, maladie de Darier, acanthosis nigricans
- ✗ avec la guerre, perte de données et manque d'équipements

PROPOSITIONS

⇒ **Améliorer l'accès aux médicaments**

⇒ **Mettre en place des programmes de formation et des cours**

⇒ **Prendre contact avec les autorités de santé pour identifier les cas de génodermatoses dans les villages**

⇒ **Mettre en place des bourses pour les médecins**

⇒ **Initier des travaux de recherche sur les génodermatoses**

⇒ **Mettre en place une association de malades**

⇒ prendre contact avec les associations de malades jordaniennes

⇒ **Information et sensibilisation du grand public aux conséquences des mariages consanguins**

IRAN

H. Moslehi
Hôpital Razi, Université de Téhéran

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

✗ population totale	68 070 000
✗ PIB par habitant (Intl \$, 2001)	6 673
✗ total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	422
✗ total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	6,3

✗ superficie : 1 600 000 km²

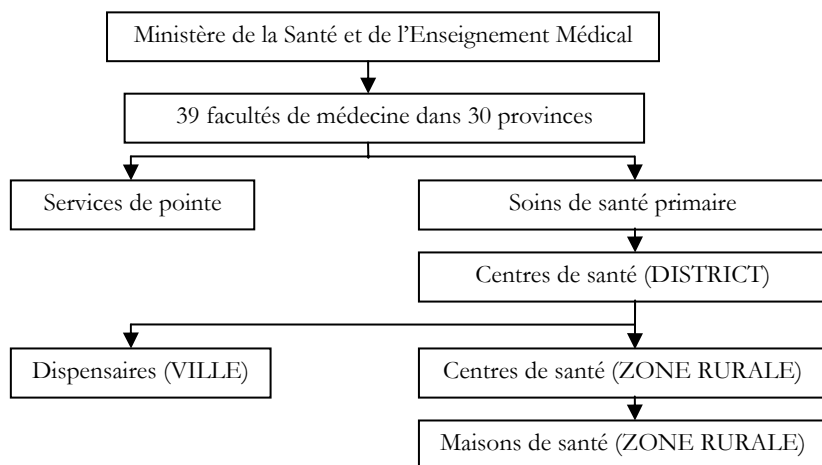
✗ densité : 30/km² (de 5 à 145/km²)

✗ 50 % population rurale (le taux de mariage consanguin y atteint 30%)

2 systèmes de santé coexistent : le public et le privé

✗ le système public dépend du Ministère de la Santé

- à travers 39 Universités de Sciences Médicales dans 30 provinces
- ce système assure la santé primaire, des services médicaux dans les CHU et les cliniques, des hôpitaux et des cliniques gratuits pour les démunis, et la recherche



✗ le système privé s'organise autour d'hôpitaux, de cliniques et de laboratoires

⇒ La dermatologie

- ✗ 600 dermatologues (avec une grande majorité installée en ville)
- ✗ 11 services de dermatologie (formation des internes)
- ✗ 29 provinces disposant de cliniques de dermatologie dépendant des universités
- ✗ 3 centres de recherche en dermatologie
- ✗ centre des maladies cutanées à l'Université de Téhéran, l'hôpital Razi
 - 300 à 350 patients par jour en consultation externe
 - 1 consultation sur les maladies bulleuses auto-immunes depuis 1975 (3000 pemphigus)
 - 1 consultation pour les maladies génétiques de 1999 à 2001

Les soins

⇒ L'organisation du réseau de soins de santé primaire en Iran

- ✗ 99% de la population couverte par le réseau de soins primaires
 - avec notamment 15 000 « maisons de santé » en milieu rural
- ✗ rôle primordial
 - dans la prévention des maladies transmissibles
 - dans la réduction de la mortalité maternelle et infantile et du taux de natalité
- ✗ le personnel assure
 - le recensement annuel de la population
 - l'éducation à la santé
 - la santé familiale (soins avant et après l'accouchement, santé infantile, planning familial, vaccination)
 - la lutte contre la tuberculose, la malaria, la lèpre, etc.
 - les traitements basiques
 - l'hygiène publique
 - la collecte et le traitement des informations relatives à la santé
- ✗ programme de prévention des maladies non transmissibles s'est greffé au programme de soins primaires en 1991

⇒ La consultation pour les maladies génétiques de la peau à l'Hôpital Razi

- ✗ de mai 1999 à avril 2001 / 1 fois par semaine avec réception limitée pour 4 maladies
- ✗ 43 cas
 - 20 patients souffrant d'ichtyose
 - 12 de neurofibromatose
 - 5 d'épidermolyse bulleuse
 - 5 de xeroderma pigmentosum
- ✗ une expérience positive
 - nombre relativement élevé de cas rencontrés
 - possibilité de recenser ces cas
- ✗ les limites
 - insatisfaction des patients qui repartent sans traitement
 - manque de personnel compétent
 - manque de collaborations utiles
 - manque de mesures d'aide pour les tests, les médicaments, la couverture sociale, la prise en charge des transports

La formation

⇒ La formation continue du personnel de soins de santé primaire

- ✗ quand un nouveau programme est mis en place, le personnel de soins des 30 provinces participe à une première réunion au ministère présentant les buts du programme, la stratégie mise en œuvre et les activités à développer
- ✗ cette réunion est suivie de plusieurs ateliers
- ✗ le personnel de santé des provinces transmet ensuite ces connaissances au niveau directement inférieur et ainsi de suite
- ✗ les informations collectées dans le cadre de la mise en œuvre du programme remontent des « maisons rurales de santé » jusqu'au ministère

La recherche

⇒ Les centres de recherche génétique en Iran

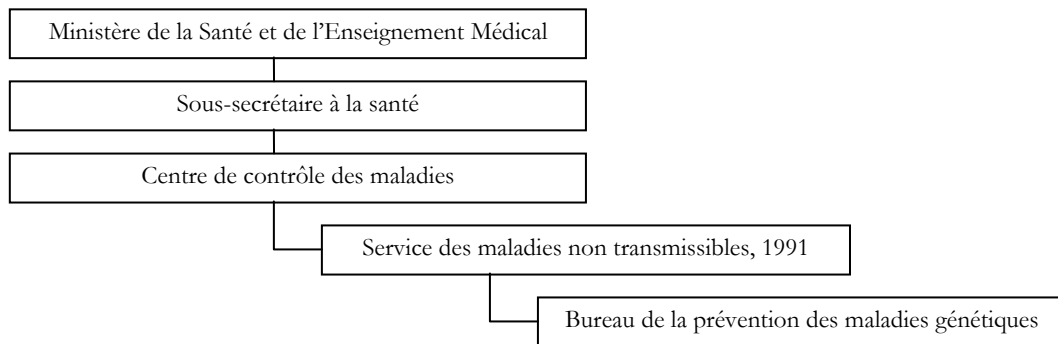
- ✗ National Research Center for Genetic Engineering and Biotechnology : www.nrcgeb.ac.ir
- ✗ The Genetics Research Center at the University of Social Welfare and Rehabilitation Sciences : www.uszr.ac.ir/grc
- ✗ Unités de génétique médicale

La prévention

⇒ Le programme national de dépistage de la thalassémie comme modèle de prévention des maladies génétiques

- ✗ β thalassémie
 - un problème de santé publique en Iran (15 000 cas recensés, 20 000 estimés, 1200 nouveaux cas par an)
 - maladie modèle pour évaluer la faisabilité du programme de prévention des maladies non transmissibles au niveau des soins primaires
- ✗ étude pilote
 - de 1991 à 1996
 - dans 5 provinces
- ✗ 1997 : lancement du programme national de lutte contre la Thalassémie
- ✗ buts du programme
 - prévention des nouveaux cas
 - réduction de la morbidité et de la mortalité
 - baisse du coût des traitements
 - prévention des effets secondaires : répercussion sur la famille, sur la santé mentale, etc.
 - formation du personnel médical, des étudiants et des soldats, des officiers d'état civil
 - éducation du grand public : affiches, information dans les universités et les camps militaires, etc.
- ✗ un succès
 - modèle pour bâtir l'infrastructure pour le programme de prévention des maladies génétiques
- ✗ 2001
 - 2 700 000 couples ont subi des tests de dépistage (10 298 couples à risque)
 - tous les couples à risque (10 298) ont eu des consultations de conseil génétique
 - diminution de 30% des naissances affectées
 - USD 20 000 000 économisés

⇒ Organisation du bureau de la prévention des maladies génétiques



⇒ Actions mises en place par le bureau de la prévention des maladies génétiques dans le cadre de la prévention de la thalassémie

✗ mise en place d'infrastructures pour le dépistage, le conseil génétique, le diagnostic prénatal en vue des prochains programmes (hémophilie, phénylcétonurie, déficit en glucose-6-phosphate déshydrogénase, hypothyroïdie congénitale)

✗ ratification d'une loi sur la thalassémie en 1997

✗ avortement thérapeutique rendu possible en 1998 en cas d'anomalies sévères du fœtus

⇒ Objectifs du bureau de la prévention des maladies génétiques

✗ utiliser le programme de prévention de la thalassémie comme modèle de prise en charge

✗ utiliser les réseaux de prévention mis en place pour les futurs programmes

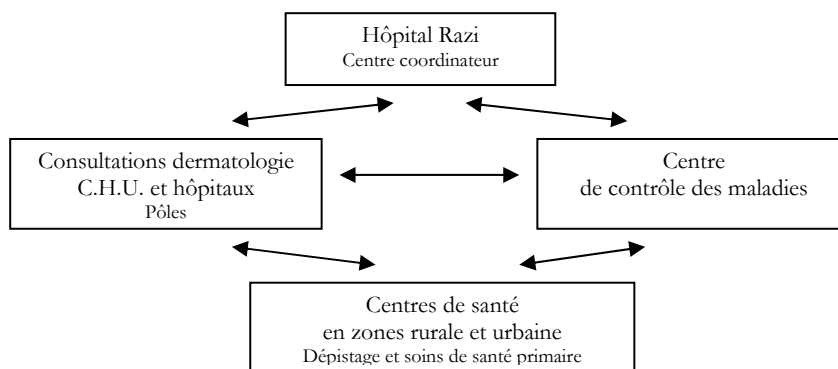
✗ inclure la prévention des maladies non transmissibles dans le réseau des soins de santé primaires

Structure proposée pour le projet « Génodermatoses et Méditerranée »

✗ 1 centre coordinateur : Centre pour les maladies de la peau de l'Hôpital Razi

✗ des pôles constitués des consultations et hôpitaux universitaires

✗ des centres de santé ruraux et urbains pour le dépistage et les soins primaires



Actions déjà mises en œuvre

⇒ Partenariats sollicités

✗ ministère de la Santé (le centre de contrôle des maladies)

✗ association iranienne de dermatologie

✗ services de dermatologie des universités

PROPOSITIONS

1 modèle : le programme national de dépistage de la thalassémie

Au niveau national

- ✦ S'inspirer du modèle du programme national de dépistage de la thalassémie
- ✦ Reconnaissance officielle des génodermatoses par le ministère de la santé, les organismes d'assurance et d'aide sociale, les organisations non gouvernementales
- ✦ Créer des centres et des consultations pour les génodermatoses
 - ⇒ encourager la recherche épidémiologique sur les génodermatoses, télérecenser les génodermatoses dans chaque centre (consultations et hôpitaux universitaires)
 - ⇒ définir des procédures de recensement standard d'après l'International Dermatological Disease Classification
 - ⇒ préciser la prévalence et évaluer le handicap engendré par la génodermatose concernée
- ✦ Cibler les génodermatoses prédominantes
- ✦ Inclure les génodermatoses sélectionnées dans le projet développé par le Ministère de la Santé sur la prévention des maladies génétiques
- ✦ Renforcer les liens entre les centres de santé primaire et les services de santé hautement spécialisés
- ✦ Former les médecins et le personnel de santé
- ✦ Trouver des moyens de prise en charge sociale
- ✦ Solliciter de nouveaux partenariats
 - ⇒ unités de pédiatrie et de génétique des universités
 - ⇒ associations de pédiatrie et de génétique
 - ⇒ organismes sociaux
 - ⇒ organisations gouvernementales et non gouvernementales pour les maladies « spéciales »
 - ⇒ associations caritatives

Au niveau international

- ✦ Utiliser une langue commune
 - ⇒ pour le référencement, pour les échanges d'information, etc.
- ✦ Echanger les expériences
 - ⇒ statistiques, niveau du handicap généré par la maladie, projets
- ✦ Améliorer l'accès aux informations diagnostiques et médicales

ITALIE

G. Zambruno
IDI-IRCCS, Rome
M. El-Hachem
OPBG, Rome

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	57 482 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	26 169
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	2 204
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	8,4

La loi sur les maladies rares¹ (2001) et la reconnaissance officielle de ces maladies par les pouvoirs publics

✗ la loi prévoit la création d'un réseau national de centres régionaux et de centres de référence interrégionaux pour le diagnostic et la prise en charge des maladies rares

✗ ces centres régionaux doivent assurer

- le diagnostic
- la prise en charge
- le suivi du malade en collaboration avec le médecin généraliste
- conserver les dossiers et communiquer tout nouveau cas aux centres de référence

✗ les centres interrégionaux de référence doivent

- coordonner les activités des centres régionaux
- s'assurer de l'application des bonnes pratiques en matière de diagnostic et protocoles thérapeutiques (quand ils existent)
- conseiller les généralistes sur les maladies rares et les traitements disponibles
- participer à la formation du personnel de santé et aux actions de prévention
- diffuser l'information et sensibiliser le grand public
- être en contact avec les associations de patients

✗ toutes les régions (sauf 3) ont identifié des centres de référence régionaux

✗ la loi prévoit également la prise en charge de

- frais de diagnostic
- analyses

¹ Selon les critères de l'Union Européenne, une maladie est rare quand sa prévalence est inférieure à 1:2000

- consultations chez les spécialistes

✗ dans certaines régions, les médicaments et dispositifs médicaux sont pris en charge
 ✗ un certain nombre de génodermatoses ne sont pas incluses dans la liste officielle des maladies rares en Italie. Les patients atteints de ces génodermatoses ne peuvent donc pas bénéficier d'un diagnostic et de soins gratuits

⇒ La mission de l'Istituto Superiore di Sanita pour les maladies rares

✗ coordonner les activités épidémiologiques, cliniques et de recherche sur les maladies rares
 ✗ créer et mettre à jour un registre national des maladies rares

- dans la majorité des cas l'information n'a pas encore été transmise par les centres régionaux

 ✗ mettre en place des directives pour le diagnostic et la prise en charge des maladies rares

- ce volet n'a pas encore été activé

 ✗ coordonner et financer des projets de recherche dans les domaines de l'épidémiologie, de la prévention, du diagnostic moléculaire

- des projets en épidémiologie et en génétique (genetic testing quality control) ont été lancés

⇒ La mission de l'Agenzia Italiana del Farmaco

✗ promouvoir les investissements en recherche et développement
 ✗ garantir par la simplification des procédures d'autorisation de mise sur le marché des médicaments un accès rapide aux médicaments innovants et/ou orphelins pour les maladies rares

⇒ Un registre national pour les épidermolyses bulleuses héréditaires

✗ mis en place par G. Tadini, centre des maladies cutanées héréditaires, Milano
 ✗ 705 épidermolyses bulleuses héréditaires recensées

Les soins

⇒ Des approches diagnostiques adaptées à chaque maladie

- **Epidermolysis bullosa:** clinical findings, personal and family history → immunofluorescence antigen mapping and electron microscopy → molecular and prenatal diagnosis possible in all forms
- **Ichthyoses:** clinical findings, personal and family history → histopathology (immunohistochemistry and/or electron microscopy in selected forms) → molecular and prenatal diagnosis possible in most forms
- **Xeroderma Pigmentosum:** clinical findings, personal and family history → complementation group → molecular and prenatal diagnosis possible in all forms
- **Palmoplantar keratodermas:** clinical findings, personal and family history → histopathology → molecular diagnosis possible in the majority of forms
- **Neurofibromatosis:** clinical findings, personal and family history → instrumental examinations → molecular diagnosis possible

⇒ Les centres italiens pour le diagnostic moléculaire

✗ épidermolyse bulleuse : IDI-IRCCS (G. Zambruno), Dept. Biomedical Sciences & Biotechnology, Brescia (M. Colombi) pour l'épidermolyse bulleuse dystrophique
 ✗ ichthyose : IDI-IRCCS (G. Melino) & Univ. Napoli (F. Salvatore), IDI-IRCCS (G. Zambruno), S. Raffaele-IRCCS, Milan (P. Arrera, M. Ferrari), CSS-IRCCS, S. Giovanni Rotondo (L. Zelante), Univ. Siena (A. Renieri), S.G. Battista, Torino (S. Gallone, B. Pasini)
 ✗ neurofibromatose de type 1 : Univ. Cagliari (M.A. Melis), CSS-IRCCS, S. Giovanni Rotondo (L. Zelante), Univ. Genova (F. Ajmar), Univ. Milano (L. Larizza), Univ. Padua (R. Tenconi), Ist. Mendel (B. Dallapiccola)

- ✗ kératodermie palmo-plantaire : IDI-IRCCS (G. Melino) & Univ. La Sapienza, Rome, (P. Grammatico)
- ✗ xeroderma pigmentosum : M. Stefanini (CNR-IGM, Pavia)

⇒ Des recommandations pour le diagnostic de l'épidermolyse bulleuse

- ✗ but : standardiser l'approche diagnostique avec une attention particulière au diagnostic moléculaire
- ✗ proposées par un groupe d'étude multidisciplinaire et validées par leurs pairs
- ✗ approuvées par la SIDeMaST et la SIGU (2004)
- ✗ diffusées aux dermatologues, néonatalogistes, pédiatres, généticiens
- ✗ disponibles en ligne sur le site <http://sigu.univr.it>



⇒ Le centre pédiatrique pour les maladies rares, Ospedale Bambino Gesù, Rome

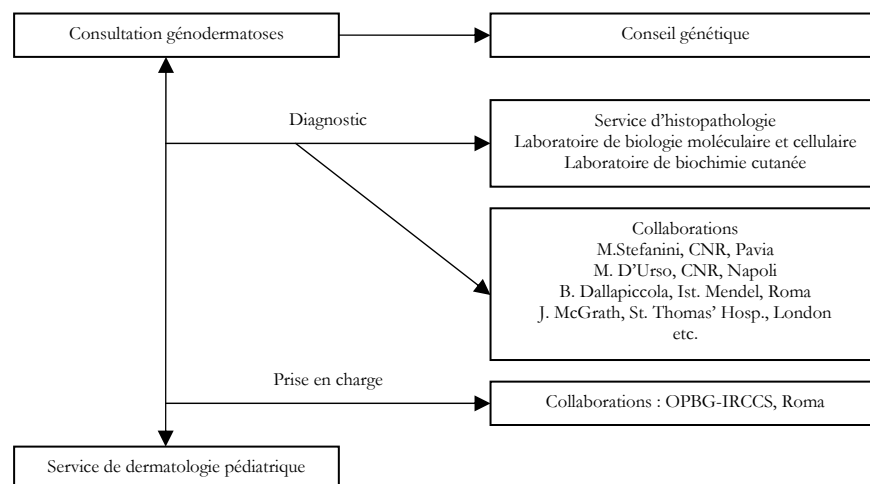
✗ www.rarimanonsoli.it

✗ les consultations externes

- une équipe multidisciplinaire : dermatologue, endocrinologue, généticien, immunologiste, spécialiste des maladies du métabolisme, néphrologue, neurologue, orthopédiste, pédiatre, psychologue
- modèle d'organisation : accueil, histoire et examen du malade, analyse et discussion du cas clinique, discussion avec le malade et/ou la famille
- le case manager (1 à l'hôpital pédiatrique Bambino Gesù) : prend en charge le malade et le guide, joue le rôle de coordinateur entre les différents spécialistes impliqués dans sa maladie, surveille son suivi et organise tous ses rendez-vous, maintient le contact avec le médecin de famille et l'association du malade, facilite ses déplacements. Bref, il essaie de le soutenir et de lui faire sentir qu'il est accompagné dans son parcours.



⇒ L'IDI Genodermatosis Center



L'aide aux familles

⇒ Les associations de patients

✗ liste

- épidermolyse bulleuse héréditaire : DEBRA Italia, Associazione Pugliese per le epidermolisi
- ichtyose : UNITI
- dysplasie ectodermique : ANDE
- neurofibromatose : ANF (association nationale), SINCRO (Ancona), LINFA (Padova),

ANANAS (Roma), UNIAMO (Venezia)

X actions

- participer aux congrès et cours nationaux
- faire circuler l'information entre les malades
- exposer aux médecins les problèmes des malades et de leurs familles
- être à l'écoute des propositions des médecins pour mieux soutenir les malades

La recherche

Financement

⇒ **Au niveau national**

- X 2004 : lancement par le ministère de la santé d'un projet italo-américain sur les maladies rares (fonds alloués par l'Istituto Superiore di Sanita)
- X des projets sur des sujets spécifiques dans le domaine des maladies rares financés par le Ministère de la santé et par le Ministère de l'enseignement et de la recherche
- X des financements importants viennent d'organisations caritatives (Téléthon)

⇒ **Au niveau européen**

- X tous les programmes cadre de l'Union Européenne ont un volet maladies rares
- X des financements importants viennent d'organisations caritatives ou d'associations (DEBRA-Europe, Généthon-Téléthon)

Difficultés

⇒ **Liées au corps médical**

- X améliorer la connaissance des maladies et de leurs complications
- X développer la formation continue
- X améliorer les connaissances des infirmiers pour les soins spécifiques
- X renforcer la coordination entre les différents centres spécialisés ; entre les médecins, les associations et les institutions publiques
- X collecter des fonds supplémentaires pour les soins et la recherche
- X mettre en place un registre national complet sur le modèle de celui des épidermolyses bulleuses

⇒ **Liées au malade**

- X développer des traitements garantissant la guérison
- X former plus des spécialistes des génodermatoses
- X développer de nouveaux centres multidisciplinaires
- X généraliser la pratique du médecin coordinateur pour les consultations
- X renforcer les réseaux de soins de proximité
- X assurer un meilleur support économique

Actions déjà mises en œuvre

⇒ **Participation de deux sociétés de dermatologie italienne**

X SIDeMaST

www.sidemast.org

X SIDerP

www.dermatologiapediatrica.com

✧ Identification des problèmes

✕ mise en place de groupes de travail composés de cliniciens et de chercheurs pour les 5 groupes de maladies identifiées (épidermolyse bulleuse héréditaire, ichtyose, xeroderma pigmentosum, kératodermie palmo-plantaire, neurofibromatose) afin d'avoir une vue d'ensemble de l'activité des centres et de leurs besoins

✧ Collaboration médicale et scientifique entre les centres cliniques et diagnostiques

✕ centre conjoint à Rome pour les épidermolyses bulleuses héréditaires

✧ Début de collaboration entre les centres cliniques selon les compétences

✧ Présence d'un modèle de prise en charge multidisciplinaire

✧ Collaboration avec les associations de patients

✧ Sites internet d'information pour les maladies rares

✧ Renforcement des liens avec les pouvoirs publics

GENESKIN

pour la prise en charge des génodermatoses
Un projet modèle financé par l'Union Européenne

✧ A partir du 01/07/2005 pour 3 ans

✧ 32 centres dans 12 pays d'Europe

✧ Avec un financement de l'union européenne : 1 238 200 euros pour des actions de coordination

✧ Objectifs

✕ créer un réseau européen pour 5 grands groupes de génodermatoses

✕ grâce à un site internet

✕ améliorer le diagnostic ; intégrer, tester et valider des outils diagnostiques et faciliter la recherche

✕ améliorer l'accès au diagnostic, au traitement et aux soins

✕ mieux répondre aux besoins des patients et des familles

✕ organiser la formation pour le diagnostic, les soins, la prise en charge

✕ favoriser des canaux de communication pour les associations de malades, les comités d'éthique, les médecins et les chercheurs

✕ créer une task force européenne rassemblant les centres de soins et de recherche s'occupant des génodermatoses

✧ Limites

✕ financement limité qui ne permet pas de couvrir toutes les maladies

✕ financement supplémentaire nécessaire pour la mise en place d'une banque de données et la collecte de matériel biologique

✕ financement supplémentaire nécessaire pour des recherches plus spécifiques dépendant du niveau actuel de connaissance de la maladie

PROPOSITIONS

- ⇒ Identifier les centres cliniques de référence
- ⇒ Créer des centres multidisciplinaires pour le suivi global du malade et favoriser leur décentralisation
- ⇒ Identifier un « case manager » spécifique pour chaque maladie et dans les différents centres
- ⇒ Organiser des réunions périodiques entre les différents spécialistes et le « case manager »
- ⇒ Favoriser les soins à domicile
- ⇒ Organiser des cours de formation théorique
⇒ 1^e Giornate Le Malattie Rare in Dermatologia Pediatrica, 25 et 26 novembre 2005
- ⇒ Promouvoir des périodes de stages pratiques dans les centres spécialisés
- ⇒ Elaborer des protocoles et des directives spécifiques de prise en charge et de traitement
- ⇒ Promouvoir la collaboration entre cliniciens et chercheurs
- ⇒ Améliorer la coordination entre le corps médical et les associations de patients
- ⇒ Impliquer les pouvoirs publics : obtenir des financements, créer un réseau épidémiologique
- ⇒ Diffuser l'information relative aux initiatives entreprises via les sites Internet, la presse ou des conférences pour informer régulièrement les malades, leur famille et pour solliciter des bénévoles

LIBAN

H. Nassif

Institut de la Gestion de la Santé et de la Protection Sociale, Université St Joseph

A. Mégarbané

Directeur, Unité de Génétique Médicale, Université St Joseph

M.H. Tabet

Présidente, Société Libanaise de Dermatologie

R. Tomb

Chef de Service, Service de Dermatologie, Hôtel Dieu de France, Beyrouth

T. Zakhia

Directeur, Institut de la Gestion de la Santé et de la Protection Sociale, Université St Joseph

SITUATION ACTUELLE

Données générales



◇ Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	3 596 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	5 528
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	673
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	12,2

◇ 10 000 km²

- un maillage du territoire n'est pas nécessaire, un seul centre peut traiter les malades

◇ Une mosaïque de communautés avec des problèmes spécifiques

✕ communautés chrétiennes

- églises catholiques : maronite, catholique melkite, latine, catholique arménienne, catholique syriaque, catholique chaldéenne
- autres églises : orthodoxe, apostolique arménienne, syriaque orthodoxe, apostolique assyrienne de l'Orient, copte orthodoxe, évangélique

✕ communautés musulmanes

- sunnite
- chiite -chiisme duodécimain-
- alaouite
- ismaélite -chiisme spetcimain-
- druze

◇ Consanguinité élevée

- ✕ 15% à Beyrouth

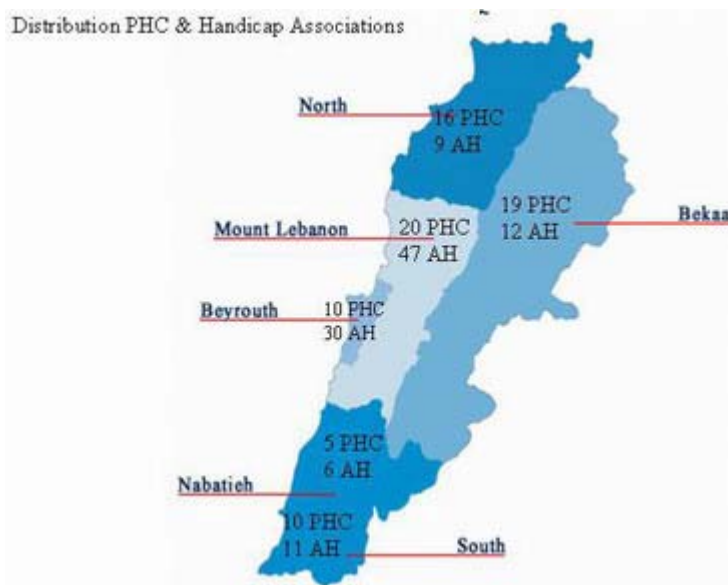
- ✗ 37% en zone rurale
- ✗ fréquence de certaines génodermatoses à transmission autosomique récessive
- ✗ amplification des effets fondateurs dans les populations isolées
- ✗ variantes cliniques de génodermatoses connues ou nouveaux syndromes

⇒ La communauté chiite, un cas particulier

- endogamie fréquente -30 à 90%-
- consanguinité des 1^{er} et 2nd degrés
- mariages précoces
- descendance nombreuse
- nombreuses génodermatoses non identifiées ou en cours d'exploration

⇒ Distribution +/- équitable des établissements de santé

- ✗ centres de soins de santé primaire
- ✗ dispensaires
- ✗ hôpitaux publics et privés



⇒ Priorités de santé publique définies par le Ministère de la Santé

- ✗ cancer
- ✗ diabète
- ✗ insuffisance rénale/dialyse
- ✗ quelques autres maladies chroniques

⇒ Centres pour la prise en charge des maladies chroniques

⇒ Loi 220

- ✗ régit les droits des personnes handicapées
 - droit à la santé et à la réhabilitation
 - droit à un environnement accessible
 - transport et parking
 - éducation, loisirs et sport
 - travail ou emploi
 - avantages sociaux et réduction d'impôt

⇒ Remboursement des soins/médicaments/dispositifs médicaux

- ✗ gratuité des soins pour les chimiothérapies et les interventions cardiaques

- ✗ pour les autres pathologies, nécessité d'être inscrit à un système de sécurité sociale privé
- ✗ prise en charge totale des patients dans les hôpitaux gouvernementaux
- ✗ aucun médicament dermatologique remboursé

✧ La formation

- ✗ 6 universités

✧ L'Institut de Gestion de la Santé Publique et de la Protection Sociale

- ✗ dynamique et expérience de la société civile dans le développement de programmes de santé communautaire (parents, amis et professionnels)
- ✗ disponibilité de ressources humaines spécialisées, de formation universitaire, et perméables à la formation continue
- ✗ expérience dans la création, l'accompagnement et l'évaluation des associations oeuvrant auprès des populations vulnérables
- ✗ liens développés avec les acteurs du système socio-sanitaire libanais aussi bien au niveau des structures publiques que privées

✧ Pathologies rencontrées

- ✗ liste : patients souffrant d'ichtyose, d'incontinentia pigmenti, d'épidermolyse bulleuse (environ 500 cas de type Herlitz en particulier dans le sud du pays²), de xeroderma pigmentosum (très rare), de kératodermie, de neurofibromatose, de dysplasie ectodermique, du syndrome IFAP (Ichtyose Folliculaire, Alopécie, Photophobie), du syndrome de Netherton, du syndrome de Werner

Les soins

✧ Une prise en charge individuelle et fragmentée

- ✗ dans les cabinets privés des médecins et des spécialistes de la réhabilitation
- ✗ dans les associations de réhabilitation selon les incapacités décelées (prothèse et orthèse, éducation des parents, physiothérapie, psychothérapie)

✧ Soins coordonnés à l'hôpital par 1 infirmière ou un travailleur social

Aide aux familles

✧ Soins financés partiellement

- ✗ en fonction du système de couverture dont bénéficie la famille

✧ 82 associations qui s'occupent des personnes handicapées

- ✗ réparties sur l'ensemble du territoire
- ✗ C.E.L.L. (Comité pour l'Élimination de la Lèpre au Liban) s'intéresse également aux maladies orphelines dont l'épidermolyse bulleuse dystrophique
 - participe au dépistage des cas ignorés
 - diffuse un programme d'information
 - veille au suivi du traitement
 - assure la rééducation et la réhabilitation des malades
 - pourvoit à la scolarisation des enfants dans les écoles techniques appropriées
 - réalise la réinsertion et les soutient moralement

² d'après C.E.L.L. (Comité pour l'Élimination de la Lèpre et des Maladies Orphelines au Liban)

- encourage les recherches génétiques

Recherche

✧ Publications scientifiques

- ✗ avec une collaboration étroite avec les équipes européennes
- ✗ avec des explorations génétiques à développer

Formation

✧ Un enseignement spécifique uniquement dans le cadre du cursus de dermatologie

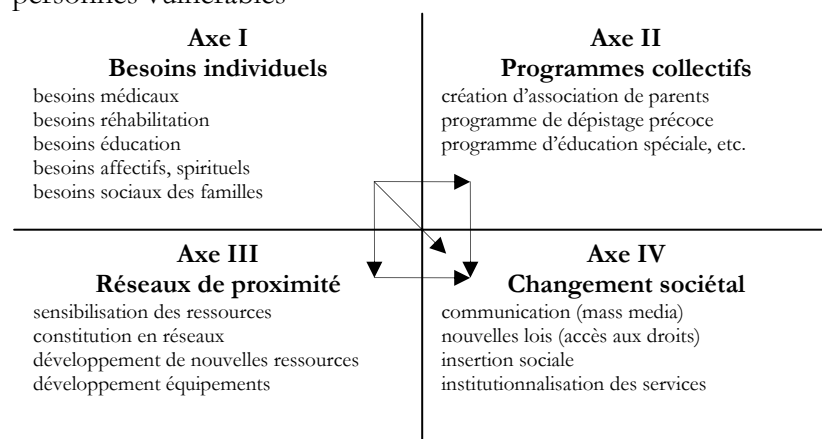
✧ Ecole de génétique moléculaire

- ✗ organisée par l'Unité de génétique médicale (Université Saint Joseph) du pôle d'excellence régional de l'Agence Universitaire de la Francophonie
- ✗ pour les étudiants, les médecins, les biologistes, les techniciens de laboratoires, etc.
- ✗ enseignement théorique et travaux pratiques
- ✗ formation en langue française

PROPOSITIONS

↳ Le rôle de l'Institut de Gestion de la Santé Publique et de la Protection Sociale dans la mise en place d'un réseau national des génodermatoses

⇒ stratégie : approche structurelle qui vise le changement social et la défense des droits des personnes vulnérables



⇒ l'action porte simultanément sur 4 axes

- besoins individuels et familiaux
- besoins collectifs nécessitant le développement de nouveaux programmes d'action
- ressources communautaires organisées en réseau de proximité
- société : développement de nouvelles lois, institutionnalisation des services

⇒ plan d'action I

- déterminer l'ampleur de la problématique
 - nombre de personnes atteintes
 - diagnostic
 - besoins médico-psycho-sociaux individuels et familiaux
- aider à créer une association de soutien pour les familles

- former et informer les parents et amis des ressources existant dans le pays pouvant répondre à leurs besoins
- informer les associations existantes de cette problématique

⇒ plan d'action II

- aider à créer des antennes de prise en charge spécialisée
 - dans les centres régionaux de soins de santé primaire
 - dans les dispensaires (soins à domicile)
- assurer les formations spécifiques au personnel de ces centres
- collaborer avec les départements des maladies chroniques non transmissibles dans les ministères de la santé et des affaires sociales pour
 - la création du programme national des génodermatoses (campagnes de prévention, production de matériel, développement de la recherche)
 - l'octroi de la carte d'handicapé qui donne des avantages pour une prise en charge +/- gratuite

✚ **Assurer la prise en charge des médicaments et des soins hospitaliers et extrahospitaliers**

✚ **Solliciter l'aide du ministère de la santé**

✚ **Créer des centres qui prennent en charge les génodermatoses**

✚ **Créer un centre de référence à Beyrouth**

✚ **Centraliser la recherche et créer un pôle de référence**

✚ **Promouvoir les collaborations nord-sud sur le plan scientifique, information, formation, transfert de technologie, assistance médicale, sociale**

LIBYE

Mohamed Benghazi
Tripoli General Hospital

SITUATION ACTUELLE

Données générales



- ◇ Grande superficie
- ◇ Faible population : 5,5 millions
- ◇ Consanguinité élevée
- ◇ La dermatologie
 - ✗ 3 services de dermatologie
 - 1 à Tripoli
 - 2 à Benghazi
 - ✗ dans le reste du pays : consultations externes
 - ✗ 50 dermatologues
 - ✗ 150 autres médecins travaillant dans les services de dermatologie (formation, spécialisation, etc.)
- ◇ Tous les services médicaux sont gratuits y compris les dépistages et les médicaments
 - ✗ dans les hôpitaux publics
 - ✗ dans les centres de santé de l'ensemble du pays

Recherche

- ◇ Etudes cliniques
 - ✗ présentées lors de conférences internationales (PALD, EADV) ou publiées dans des journaux de dermatologie internationaux
 - ✗ cas isolés concernant quelques patients à un moment donné

Actions mises en œuvre

- ◇ Implication du Ministère de la santé pour la mise en place d'un programme national sur les génodermatoses

PROPOSITIONS

Un programme national pour les génodermatoses
avec le Ministère de la santé
pour coordonner et superviser le projet « Génodermatoses et Méditerranée »

- ✚ **Renforcer les liens entre les services de dermatologie de Tripoli et Benghazi**
- ✚ **Renforcer les liens**
 - ⇒ entre les secteurs publics et privés en dermatologie
 - ⇒ entre la dermatologie et les autres spécialités concernées par les génodermatoses
- ✚ **Mettre en place des services pilotes**
- ✚ **Entreprendre une surveillance nationale pour les génodermatoses communes et sévères**
- ✚ **Orienter les patients recensés vers les centres adéquats pour des examens complémentaires et une prise en charge adaptée**
- ✚ **Former le personnel médical et paramédical soignant des patients souffrant de génodermatoses**
- ✚ **Débuter des travaux de recherche en collaboration avec le centre national de recherche**
- ✚ **Impliquer les ONG et les associations caritatives pour financer le projet**
- ✚ **Sensibiliser le grand public aux génodermatoses et aux problèmes engendrés par la consanguinité par le biais des media (TV/Radio/Presse/Ecole/Mosquée/etc.)**
- ✚ **Mettre en place des associations de patients pour les génodermatoses**
- ✚ **Impliquer la société libyenne de dermatologie dans le domaine des génodermatoses**
- ✚ **Améliorer les principaux laboratoires**
 - ⇒ biologie moléculaire et génétique
 - ⇒ développer des liens avec les autres laboratoires de référence dans les pays avancés dans le domaine des génodermatoses
- ✚ **Favoriser les collaborations internationales avec les pays de la Méditerranée**
 - ⇒ échange d'expérience
 - ⇒ formation
 - ⇒ investigations avancées et nouveaux traitements comme la thérapie génique

MAROC

H. Benchikhi

Service de Dermatologie, CHU Ibn Rochd, Casablanca, Maroc

S^{re} Gale, Gildi, Association de soutien aux personnes atteintes de maladies dermatologiques

A. Idrissi Azzouzi

Médecin chef du service des maladies dermatologiques

Direction de l'Epidémiologie et de la Lutte contre les Maladies, Ministère de la Santé

SITUATION ACTUELLE

Données générales



✧ Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	30 072 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	3 887
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	199
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	5,1

✧ Un grand pays avec des zones montagneuses

✧ Le système de santé marocain : un chantier de réformes

- ✗ ces réformes s'inscrivent dans le cadre
 - d'un choix de politique de régionalisation
 - de réforme de l'administration publique
- ✗ mise en place de Directions régionales de la santé
- ✗ redéfinition de la mission des structures centrales
- ✗ développement de la fonction de régulation
- ✗ séparation entre la fonction de gestion et la fonction de tutelle
- ✗ développement de la gestion axée sur les résultats
- ✗ la réforme hospitalière s'organise autour du
 - Projet de Financement et de la Gestion du Secteur de la Santé (PFGSS)
 - Projet d'Appui à la Gestion du Secteur de la Santé (PAGSS)
- ✗ mise en place de l'Assurance Maladie Obligatoire (AMO)
- ✗ mise en place du Régime d'Assistance Médicale aux Economiquement Démunis (RAMED)

✧ Une nouvelle politique sociale

- ✗ actualisation des textes juridiques propres au domaine social
- ✗ redéfinition du rôle de l'assistance sociale
- ✗ l'institutionnalisation d'une collaboration avec les autres intervenants dans le domaine social
 - services centraux du Ministère de la Santé
 - autres départements à caractère social

- société civile

✧ Les soins aujourd'hui

- ✗ un réseau de soins de proximité efficace

✧ Coût et remboursement des soins

- ✗ les consultations à l'hôpital sont payantes (60 DH)
- ✗ les hospitalisations sont payantes (100 DH/jour + 750 DH pour frais d'hospitalisation + certains examens complémentaires s'ils sont réalisés -scanner, échographie cardiaques, IRM...-)
- ✗ certificat d'indigence valable pour 3 mois pour les malades démunis
- ✗ mise en place d'un nouveau régime d'aide aux malades économiquement démunis (RAMED)
- ✗ consultations gratuites pour les génodermatoses au CHU de Rabat grâce à l'Association Marocaine des Génodermatoses

✧ La dermatologie

- ✗ 300 dermatologues
 - la moitié d'entre eux exercent dans le privé dont la grande majorité en ville
 - l'autre moitié dans le public
- ✗ 4 CHU avec des services de dermatologie

✧ La place de la dermatologie en santé publique au Maroc

- ✗ 3 services de la Direction de l'Epidémiologie et de la lutte contre les Maladies (DELM) du Ministère de la Santé gèrent 3 programmes de dermatologie
 - programme national de lutte contre la lèpre
 - programme national de lutte contre les IST/SIDA
 - programme de lutte contre les leishmanioses cutanées
- ✗ beaucoup de dermatoses demandent l'intervention des autorités sanitaires du fait de leur fréquence et de la souffrance qu'elles engendrent (les dermatoses infectieuses mycosiques et parasitaires, le psoriasis, les eczémas, les génodermatoses)

✧ Les génodermatoses sont-elles un problème de santé publique ?

- ✗ appellation « maladies rares » / « pathologies orphelines » à utiliser avec précaution :
 - le xeroderma pigmentosum est, par exemple, relativement fréquent dans les pays méditerranéens, notamment au Maghreb
- ✗ regain d'intérêt du fait des progrès en génétique et en biologie cellulaire
- ✗ pas d'étude épidémiologique à l'échelon national
- ✗ vulnérabilité technique et opérationnelle : maladies génétiques, le traitement est uniquement préventif et symptomatique
- ✗ acceptabilité des solutions : questions posées par l'avortement thérapeutique

✧ Le conseil génétique

- ✗ se heurte à une très forte consanguinité
- ✗ se heurte à un contexte culturel particulier : une femme « stérile » est rejetée de la société



Gildi

www.gildi.org

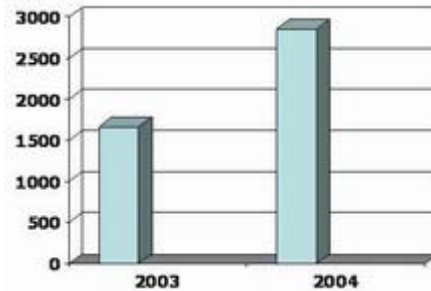
Association de soutien aux patients souffrant de maladies cutanées

- ✗ soutien aux malades indigents ayant une dermatose
- ✗ créée en septembre 2001

◇ Champs d'actions

✕ aide aux personnes démunies

- 947 patients ayant reçu des médicaments (2 à 3 par patients) / 2850 unités



- 82 patients ont des dossiers Gildi (prise en charge longue)
- 44 patients ont eu un examen radio ou biologique

✕ achat de matériel (de petite chirurgie, par ex.)

✕ travaux de maintenance

✕ informatisation : mise en place d'un dossier médical informatisé

✕ éducation : dépliant, affiches, séances d'éducation civique

✕ volet culturel : spectacles et cadeaux à l'occasion des fêtes

✕ partenariats : liens très étroits avec la direction épidémiologique du ministère, services hospitaliers, société marocaine de dermatologie pédiatrique, ministère de la santé publique, média, groupes « génodermatoses »

✕ divers

- lutte contre les infections nosocomiales
- actions dans les centres de précarité
- création d'antennes de Gildi
- campagnes de sensibilisation

Les soins

Analyse générale de l'offre de soins actuelle pour les génodermatoses

◇ Forces

✕ intérêt pour ces maladies

✕ présence d'associations

✕ 2 réseaux déjà opérationnels

◇ Faiblesses

✕ accessibilité géographique

✕ accessibilité financière

✕ moyens de diagnostic génétique

✕ insuffisance du soutien aux structures actuelles de prise en charge des génodermatoses

◇ Opportunités

✕ projet « Génodermatoses et Méditerranée »

✕ projet de plateforme mobile médico-chirurgicale pour le Maroc rural

◇ Menaces

✕ concurrence au lieu de synergie

✕ les autres priorités de santé publique

Les soins

Les soins à Casablanca, travail du service de dermatologie du CHU Ibn Rochd

✧ Quelques chiffres

- ✕ 651 hospitalisations en 2004
- ✕ 13 457 consultations
- ✕ 2 consultations hebdomadaires de dermatologie pédiatrique
- ✕ 25% d'enfants

✧ Nature et fréquence des génodermatoses

434 patients souffrant de neurocristopathie, 286 de xeroderma pigmentosum, 213 d'ichtyose, 102 d'épidermolyses bulleuses cong., 98 de kératodermie palmoplantaire, 31 de dysplasie pilaire, 22 d'élastopathie, 4 de Sd Cokayne, d'incontinentia pigmenti

✧ Prise en charge

✕ prise en charge clinique

- malades dispersés dans des zones difficiles d'accès (diagnostic tardif et suivi difficile)
- diagnostic : interrogatoire, examen clinique, fiche technique (arbre généalogique), coordonnées (adresse, téléphone)
- hospitalisation : mise en route du traitement, éducation, conseil génétique, aide sociale (frais de déplacement, vêtements, etc.)
- suivi : quantification du traitement (posologie, durée), prise en compte de l'éloignement géographique et du pouvoir socio-économique

✕ prise en charge thérapeutique

- chirurgie : service de chirurgie reconstructrice, service de chirurgie maxillo-faciale (pour le xeroderma pigmentosum et les épidermolyses bulleuses héréditaires)
- médicaments : dons de l'association Gildi

✕ prise en charge génétique

- octobre 1995 : projet « Généthon » (60 familles sont vues en 24 heures/étude génotypique des génodermatoses)
- décembre 1997 : réunion au laboratoire de génétique moléculaire (Villejuif, France) pour une étude génétique sur le xeroderma pigmentosum
- mars 2002 : 1^{er} congrès de la Fédération Maghrébine de Dermatologie Pédiatrique à Alger
- avril 2003 : 2^{ème} réunion médicale franco maghrébine à Alger
- février 2004 : table ronde « Génodermatoses et Méditerranée » à Alger
- juin 2004 : reprise de la collaboration avec le Généthon (équipe Prud'hom)
- études en cours : ichtyoses, KPP héréditaires, vitiligo familial, loupes familiales, psoriasis familial
- perspectives : recherche génétique à but thérapeutique, conseil génétique pour le diagnostic anténatal

✕ prise en charge sociale

- aide sociale : paiement des déplacements, examens, hospitalisations, médicaments, photoprotecteurs externes, émollients, conseil génétique, éducation

✧ Apport de GILDI à la prise en charge des génodermatoses à Casablanca

✕ prise en charge financière

déplacements, hospitalisations, examens biologiques et radiologiques, traitements, frais de transport, frais de prélèvements

✧ Médicaments remis en 2004 par Gildi pour les génodermatoses

émollients (992), gels surgras (200), écrans (60), antiseptiques (37), antibiotiques (24), antihistaminiques (22), dermocorticoïdes (13)

❖ **Prévention et sensibilisation aux génodermatoses**

✗ une éducation au cas par cas

✗ une sensibilisation du grand public

- films éducatifs projetés dans le service
- reportages télévisés spécifiques sur l'expérience de Gildi dans la prise en charge du xeroderma pigmentosum, lors de la Journée Mondiale de la Santé le 7 avril 2005 (film passé au journal de 20 heures)
- reportages télévisés intégrés

Recherche

❖ **Plusieurs études**

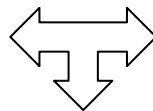
✗ tumeurs cutanées au cours du XP à propos de 120 cas / CHU de Casablanca

✗ tumeurs cutanées au cours du XP à propos de 100 cas (1993-2003)/ CHU de Rabat

PROPOSITIONS

Au niveau national : stratégie d'action

Soutenir et coordonner entre les structures qui s'occupent des génodermatoses



Améliorer la prise en charge sociale des malades souffrant de génodermatoses

Développer les compétences en matière de génodermatoses

☞ **Soutenir et coordonner les structures qui s'occupent des génodermatoses**

⇒ coordination internationale grâce au projet « Génodermatoses et Méditerranée »

⇒ coordination nationale entre les différentes structures

⇒ rôle du Ministère de la Santé

- mise en place d'un groupe de travail sur les génodermatoses
- la mission de ce groupe serait de
 - développer l'expertise nationale en matière de génodermatoses (pôle de référence)
 - réaliser des études et recherches
 - mettre en place un fond documentaire
 - favoriser le développement d'un réseau national et des réseaux régionaux

☞ **Améliorer la prise en charge sociale des malades atteints de génodermatoses sévères**

⇒ plaider pour l'inscription de certaines génodermatoses sur la liste des affections chroniques à prise en charge lourde

⇒ assurer la gratuité des soins pour les plus démunis

⇒ améliorer l'accessibilité géographique : renforcement de la stratégie mobile

⇒ œuvrer pour une intégration sociale de ces malades

☞ **Développer les compétences en matière de génodermatoses**

Au niveau international

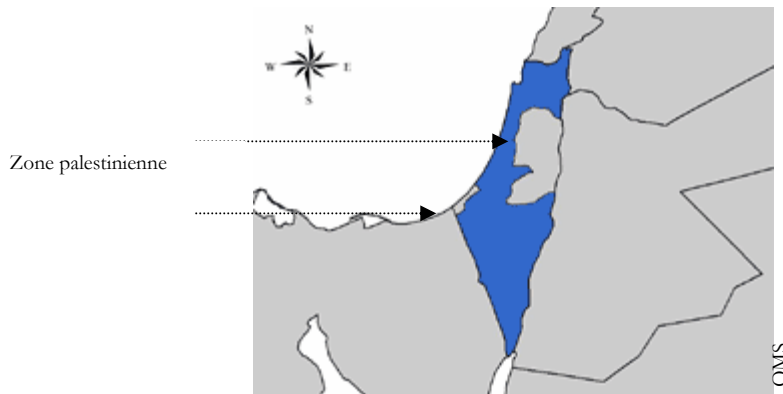
☞ **Créer un lien sur le site de Gildi vers le (futur) site du projet « Génodermatoses et Méditerranée »**

PALESTINE

H. Arda
Al Quds University, Jerusalem

SITUATION ACTUELLE

Données générales



- ⇒ Consanguinité très élevée
- ⇒ Consultations très nombreuses sur l'ensemble du territoire
- ⇒ Gaza 15 dermatologues dans l'hôpital gouvernemental
- ⇒ Naplouse 6 dermatologues
- ⇒ Incidence des anomalies congénitales (pathologies cutanées) en Cisjordanie : 1,49 %
- ⇒ Conseil génétique : test prénuptial pour la thalassémie
- ⇒  Al Quds University, entre 2000 et 2004, sur 28 003 patients
45 patients atteints d'ichtyose, 11 de neurofibromatose, 10 de xeroderma pigmentosum, 8 d'épidermolyse bulleuse, 6 de dysplasie ectodermique congénitale, 4 d'acrodermatite entéropathique

PROPOSITIONS

Une prise en charge au cas par cas est possible
pour les soins, leur remboursement et l'éducation des enfants malades

- ⇒ Prendre contact avec les ministères de la Santé et des Affaires Sociales et de l'Enseignement
- ⇒ Signaler les cas de génodermatoses
- ⇒ Informer les médias
- ⇒ Impliquer les ONG travaillant dans le domaine de la santé
- ⇒ Entrer en contact avec les familles des malades
- ⇒ Travailler en lien avec la PanArab League of Dermatologists

SULTANAT D'OMAN

Abla Al-Ismaili
M.R. Mustafa
Al Nahdha Hospital

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	2 768 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	11 474
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001)	343
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	3,0

Superficie : 309 000 km²

Les centres de santé

✕ 1970 : 2 hôpitaux avec 12 lits et 9 cliniques

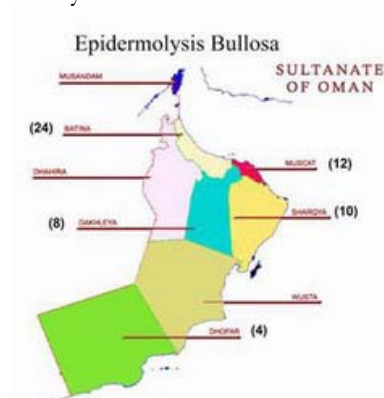
✕ 2005 : 49 hôpitaux et 129 centres de santé couvrant l'ensemble du territoire

✕ les principaux hôpitaux assurent les soins secondaires et tertiaires pour les patients de leur circonscription hospitalière

Pathologies rencontrées

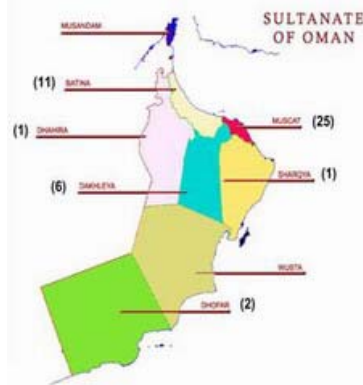
✕ nombre total de génodermatoses : 166

✕ épidermolyse bulleuse : 58



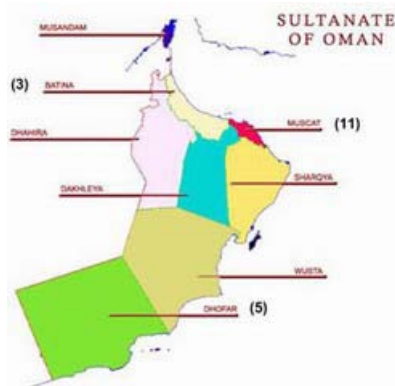
REGIONS	n°
Batinah	24
Muscat	12
Sharqiya	10
Dakhleya	8
Dhofar	4

✗ ichthyose : 46



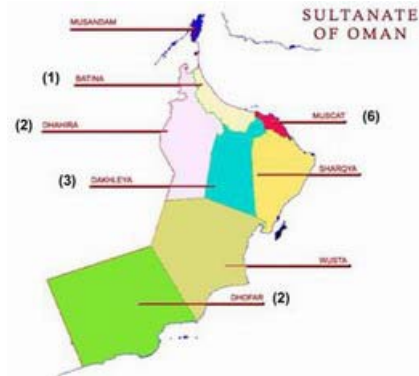
REGIONS	n°
Muscat	25
Batinah	11
Dakhleya	6
Dhofar	2
Dhahira	1
Sharqiya	1

✗ neurofibromatose : 19



REGIONS	n°
Muscat	11
Dhofar	5
Batinah	3

✗ sclérose tubéreuse : 14



REGIONS	n°
Muscat	6
Dakhleya	3
Dhahira	2
Dhofar	2
Batinah	1

✗ autres pathologies rencontrées

8 patients souffrant de maladie de Darier, 5 de dysplasie ectodermique, 4 de kératodermie palmoplantaire, 4 de xeroderma pigmentosum, 4 de la maladie H-Haily, 2 de Ehler-Danlos, 2 d'Aplasia cutis, 1 de Cutis Marmorata

Prise en charge des génodermatoses

◇ Diagnostic

✗ 2 laboratoires d'anatomie pathologie (région de Muscat) avec 1 dermato-pathologiste et des unités de biologie moléculaire et de diagnostic biochimique

◇ Prise en charge multidisciplinaire

✗ dermatologues, pédiatres, ophtalmologistes, dentistes, oto-rhino-laryngologiste, diététiciens, chirurgiens et chirurgiens plasticiens

◇ **1 clinique des génodermatoses à l'hôpital AlNahdha**

✗ les patients y sont vus tous les deux mois

◇ **Traitements**

✗ rétinoïdes

✗ suppléments nutritionnels

✗ laser (neurofibromatoses, TS)

◇ **Conseil génétique**

✗ 1 généticien à Muscat

◇ **Prise en charge sociale**

✗ soutien financier (les traitements sont gratuits) sauf pour les transports

✗ quelques travailleurs sociaux

◇ **Recherche**

✗ 1993 : *Les génodermatoses en Oman*

✗ 1997-1998 : *Etude de la prévalence des épidermolyses bulleuses en Oman*

✗ étude sur le syndrome de Kindler

◇ **Information**

✗ nécessaire : crainte de la contagion

PROPOSITIONS

✍ **Prise en charge médicale**

⇒ visite et soins à domicile

⇒ fournir de nouveaux médicaments et des écrans solaires, etc.

⇒ prévoir de nouvelles interventions, par ex., culture de peau

⇒ mettre en place le diagnostic anténatal

→ biopsie cutanée fœtale

→ analyse direct de l'ADN par prélèvement de villosités chorionales ou de cellules du liquide amniotique

⇒ développer le conseil génétique

✍ **Prise en charge sociale**

⇒ soutien financier

⇒ conseil génétique avant le mariage

⇒ faciliter l'accès aux soins et aux transports

⇒ impliquer les travailleurs sociaux

✍ **Développer un réseau entre les services médicaux et sociaux en collaboration avec le Ministère de la santé / affaires sociales et le Ministère des affaires religieuses**

✍ **Formation des enfants, de la famille, des médecins, du grand public**

✍ **Recherche**

⇒ banque de données

⇒ études génétiques

⇒ thérapie génique

TUNISIE

M.R. Kamoun
Service de Dermatologie, Hôpital Charles Nicolle, Tunis
Représentant de la PanArab League of Dermatology
R. Nouria
Service de Dermatologie
Directrice de l'Ecole Supérieure de Santé Publique, Sousse

SITUATION ACTUELLE

Données générales



Statistiques

Sauf indication contraire, les chiffres concernent l'année 2002. D'après: Rapport sur la santé dans le monde 2004

population totale	9 728 000
PIB par habitant (Intl \$, 2001)	7 183
total des dépenses de santé par habitant (Intl \$, 2001:	463
total des dépenses de santé en % du PIB (2001)	6,4

Superficie : 160 000 km²

Taux de consanguinité élevé

L'organisation du système sanitaire

- ✗ 4 facultés de médecine
- ✗ 10 000 médecins
- ✗ 250 spécialistes en dermatologie (+ 40 en formation)
- ✗ 31 429 personnel paramédical / personnel paramédical auxiliaire
- ✗ 1300 travailleurs médico-sociaux
- ✗ 20 CHU dont 7 services hospitalo-universitaires de dermatologie
- ✗ 148 hôpitaux régionaux
- ✗ 2 028 centres de soins santé primaire
- ✗ 30 centres de planning familial
- ✗ 100 centres de protection maternelle et infantile

Pouvoir politique très favorable à l'amélioration de la prise en charge médicale et sociale des personnes handicapées à travers

- ✗ des textes législatifs
- ✗ des organisations non gouvernementales (BASMA, AAGHD, ...)

✧ **Génodermatoses relativement fréquentes en Tunisie**

✗ ichtyoses : 12 000/10 000 000

✗ épidermolyses bulleuse héréditaires : 1 150 /10 000 000

✗ xeroderma pigmentosum : 1 000/10 000 000

✧ **Nombreux facteurs de vulnérabilité pour les génodermatoses**

✗ consanguinité élevée

✗ conditions socio-économiques modestes

- pauvreté
- éloignement
- ignorance

✗ ensoleillement intense et continu (xeroderma pigmentosum)

✗ mycoses très fréquentes (ichtyoses et kératodermies palmo-plantaires)

✧ **Recherche : 1% du produit intérieur brut est consacré à la recherche**

✗ la recherche dans le domaine de la santé : une volonté forte du ministère de la recherche scientifique

✗ 30 laboratoires de recherche

✗ 60 unités de recherche

✗ 4 unités de recherche se consacrent à la recherche en génétique

- troubles héréditaires de la kératinisation à Tunis
- dermatoses bulleuses héréditaires à Sfax
- maladies rares d'origine génétique à Tunis
- cytogénétique et génétique moléculaire à Sousse

✗ programme de recherche fédéral

- sujet de recherche : prendre en charge et rééduquer les personnes handicapées
- projet : améliorer la prise en charge des personnes handicapées (définition, statut social, etc.)

La prévention

✧ **Réflexions autour de la consanguinité**

✗ tradition tenace

✗ certificat prénuptial

✗ actions IEC

✧ **Conseil génétique pour les familles atteintes**

✗ quelques spécialistes

✗ quelques structures

✧ **Le diagnostic anténatal**

✗ circuit opérationnel et équipements spécifiques à développer

✗ rarement effectué (initiatives individuelles)

La formation

✧ **Etude du xeroderma pigmentosum**

✗ pendant les études médicales et supérieures (programme de formation en dermatologie)

La prise en charge du xeroderma pigmentosum

✧ Lutte contre les UV

- ✗ photoprotection illusoire
- ✗ patients de condition modeste
- ✗ photoprotecteurs coûteux

✧ Traitements difficiles

- ✗ développer une stratégie de prise en charge thérapeutique spécifique et adaptée avec
 - consultations spécialisées
 - consensus thérapeutique
 - coordination entre les divers soignants
 - formation spécifique pour la prise en charge
- ✗ développer un programme de santé spécifique
 - prévention (consanguinité, conseil génétique et diagnostic anténatal)
 - prise en charge thérapeutique
 - formation

Actions déjà mises en œuvre

✧ L'amélioration de la prise en charge des génodermatoses, un choix politique qui implique

- ✗ le ministère de la Santé Publique
- ✗ le ministère des Affaires Sociales
- ✗ le ministère de l'Enseignement Supérieur
- ✗ le ministère de la Recherche Scientifique, de la Technologie et du Développement des Compétences

PROPOSITIONS

🔧 Les soins

- ⇒ faciliter l'accès aux soins
 - généraliser la couverture sociale pour les patients
 - faciliter la délivrance de cartes d'handicapés (exemption des frais de soins dans les structures médicales du pays)
- ⇒ créer dans chaque CHU des groupes interdisciplinaires pour chaque génodermatose (pôle d'excellence)
- ⇒ améliorer la coordination entre les différents intervenants
- ⇒ renforcer les consultations de dermatologie pédiatrique dans les différents CHU
- ⇒ développer les outils de diagnostic clinique
 - en exploitant les structures existant déjà dans chaque CHU (biologie moléculaire, microscopie électronique)
 - en assurant une formation spécifique pour les médecins, les techniciens (biologistes) et les scientifiques

🔧 Les médicaments

- ⇒ soutien financier aux patients pour les médicaments

🔗 **La prévention**

- ⇒ soutenir les politiques de prévention des génodermatoses et spécialement celles qui abordent le problème sous l'angle de la génétique (campagne de sensibilisation du grand public)
- ⇒ certificat prénuptial
 - obligatoire et encadré par un texte de loi
 - former les médecins de famille (formation organisée par le Ministère de la Santé Publique)
 - sensibiliser les futurs mariés aux risques de la consanguinité
- ⇒ planning familial : limiter les naissances dans les familles touchées
- ⇒ diagnostic anténatal : utiliser les structures existantes pour rendre cet examen plus accessible par la formation de personnel compétent et par une aide financière

🔗 **Enseignement et formation**

- ⇒ former le personnel paramédical et celui des maisons pour les personnes handicapées

🔗 **Information**

- ⇒ améliorer l'accès à l'information pour le grand public
 - mettre à la disposition des médecins des sites d'information
 - faciliter l'accès à l'information pour les patients et leurs familles
 - rôle des associations de patients
 - formation dans les hôpitaux et les centres de protection maternelle et infantile

🔗 **Recherche**

- ⇒ collaborer avec les structures en place afin d'identifier les gènes responsables dans l'espoir d'une thérapie génique
- ⇒ créer une unité de recherche spécialement pour les génodermatoses avec des dermatologues, des pédiatres, des généticiens, des scientifiques, des auxiliaires médicales, des associations de patients, des travailleurs sociaux

🔗 **La coopération nord-sud**

- ⇒ promotion de la coopération nord-sud : complémentarité entre les deux rives de la Méditerranée pour le transfert de technologie dans les domaines de la recherche en épidémiologie clinique, thérapeutique et biologique
- ⇒ meilleure cohérence et plus d'efficacité pour les échanges scientifiques entre les deux rives de la Méditerranée et les pays participants
- ⇒ consolider des réseaux déjà mis en place : Economic and Health Network dans les pays du Maghreb

CONCLUSIONS ET PERSPECTIVES

✧ « Génodermatoses et Méditerranée », une opportunité et une volonté forte

- ✗ de travailler ensemble autour de la Méditerranée et des pays du Moyen-Orient
- ✗ d'améliorer la prise en charge médicale et sociale des malades souffrant de génodermatoses sévères et de leur famille

✧ Les génodermatoses sévères, un enjeu de santé publique

- ✗ un handicap médical et social pour les patients
- ✗ une charge pour leur famille
- ✗ des approches différentes et complémentaires dans chaque pays de la Méditerranée et du Moyen-Orient

✧ Des actions basées sur de riches expertises nationales pour

- ✗ améliorer les soins
- ✗ informer et former les patients et leur famille, le personnel soignant
- ✗ favoriser les associations de malades
- ✗ soutenir la recherche
- ✗ renforcer les projets nationaux par une collaboration internationale

✧ Pour optimiser la prise en charge des patients et de leur famille, il est urgent de

- ✗ prendre en charge les soins, les médicaments et dispositifs médicaux, les transports
- ✗ offrir des soins de proximité
- ✗ assurer un diagnostic rapide
- ✗ proposer une prise en charge multidisciplinaire
- ✗ favoriser l'accès aux médicaments
- ✗ promouvoir l'intégration sociale
- ✗ former et informer
- ✗ soutenir la recherche sur les nouvelles thérapies

✧ Des réponses originales adaptées aux besoins des patients et de leur famille

- ✗ structurer des groupes de travail au niveau national entre médecins, biologistes et responsables de santé publique
- ✗ mettre en place des registres nationaux sur les génodermatoses sévères
- ✗ obtenir la prise en charge des génodermatoses dans le cadre des maladies chroniques et/ou du handicap
- ✗ promouvoir des programmes d'intervention adaptés à chaque pays
- ✗ s'appuyer sur les structures/réseaux de soins/associations déjà en place
- ✗ mettre à disposition du personnel soignant des documents de prise en charge / protocoles de soins, organiser des stages pratiques
- ✗ mettre en place 1 banque internationale de médicaments et tisser des liens avec l'industrie pharmaceutique pour améliorer l'accès aux médicaments
- ✗ renforcer les collaborations pour les soins, la formation, la recherche

✧ 26&27 mai 2006 en Tunisie

- ✗ réunir les groupes de travail rassemblant responsables de santé publique et médecins dans chaque pays
- ✗ évaluer les actions mises en œuvre au plan national en 2005-2006 pour améliorer la prise en charge des malades et de leur famille