

BulletinASH

Le magazine officiel de l'Association Suisse des Hémophiles et du Réseau Suisse d'Hémophilie

Le départ de Lino Hostettler

Cher Lino,

Je tiens à te remercier pour nos dix ans de précieuse collaboration, et également d'avoir été le président de l'ASH pendant six ans. Durant ces années, tu as investi beaucoup de temps et d'énergie pour l'ASH. Parfois, j'avais presque mauvaise conscience de t'envoyer le même jour plusieurs e-mails avec des informations, des questions, des rapports, etc., mais tu ne t'es jamais plaint d'avoir eu trop à faire. Tu as toujours été ouvert, serein et réfléchi, et très bienveillant à mon égard.

Grâce à ton vaste réseau international de relations que tu as développé au fil des ans au sein de la communauté de l'hémophilie, tu as

toujours su reconnaître les bonnes idées nées dans d'autres organisations et les proposer en Suisse, en parler avec le comité et moi-même et décider de ce que nous pourrions en faire chez nous, en tenant compte de la situation dans notre pays.

Avec une larme à l'œil et un sourire aux lèvres, nous te laissons partir en espérant que tu resteras en contact avec l'ASH et que nous pourrions faire appel à tes connaissances et à ton expérience en cas de besoin. Nous te souhaitons tout le meilleur pour ta vie privée comme pour ta vie professionnelle, le bonheur, la réussite et surtout la santé.

Jörg Krucker

FAITS SAILLANTS DANS CE NUMÉRO

Rapport annuel du président Page 5

Le dernier rapport annuel du président sortant est marqué par la pandémie de Corona, puisque de nombreux événements ont été annulés.

Événement virtuel pour les patients Page 7

En novembre 2020, un événement virtuel pour les patients a été organisé pour les personnes concernées dans les pays germanophones. Le thème était les aspects psychosociaux des personnes atteintes d'hémophilie. Un sujet qui retient de plus en plus l'attention car la santé mentale et la santé physique sont intimement liées.

Des parents adoptent un garçon atteint d'hémophilie Page 14

Un récit touchant de l'expérience d'une famille des États-Unis qui cherchait un frère pour leur fils atteint de la même maladie. Un défi pour toute la famille.



Relever la consommation de facteur:

une tâche importante pour le patient

Ces dernières années, nous avons régulièrement souligné lors de nos événements qu'il était extrêmement important que les personnes affectées par un trouble de la coagulation notent minutieusement leur consommation de facteur et transmettent régulièrement ces données à leur centre de traitement.

Nous ne pouvons qu'insister sur le fait que les données relatives à la consommation et aux saignements ou aux autres incidents sont très importantes pour les professionnels des centres. D'une part, les données relatives à la consommation donnent un aperçu de la manière dont les personnes concernées se conforment à leurs instructions thérapeutiques, ainsi que des saignements qu'elles ont subis à quel moment et dans quelles circonstances, et permettent d'optimiser la thérapie pour répondre aux besoins des patients. D'autre part, ces données – rendues anonymes – sont enregistrées dans le Registre d'hémophilie tenu par le Réseau suisse de l'hémophilie (SHN). Ce registre fournit des données importantes au personnel soignant et aux chercheurs, notamment sur les formes de thérapies utilisées, sur la consommation de facteur par personne, sur l'âge des personnes affectées, etc.

Afin que la collecte et la transmission des données relatives à la consommation des patients puissent être effectuées directement et sans support papier, il existe désormais deux systèmes de collecte de données sous la forme d'une application. Ces applications permettent à un patient de transmettre rapidement et en ligne les données importantes à son centre de traitement. Le centre peut ensuite transférer ces données directement dans le Registre d'hémophilie. La collecte complexe de données du calendrier de substitution n'a donc plus lieu d'être.

Les deux applications, Smart medication et florio HAEMO, sont disponibles gratuitement et peuvent être téléchargées facilement sur Internet après être activées par l'équipe médicale compétente. Veuillez contacter votre centre pour savoir quelle application vous devez utiliser pour transmettre les données. Bien évidemment, vous pouvez continuer à utiliser votre calendrier de substitution si tel est votre souhait. L'important est que votre consommation de facteur soit documentée, peu importe le moyen.

Comme vous le savez probablement déjà, les produits de coagulation et les thérapies n'ayant pas recours aux facteurs sont des médicaments coûteux. En Allemagne, le secteur de la santé publique a pointé du doigt les nombreuses personnes affectées qui, malheureusement, n'ont pas su fournir suffisamment de données sur leur consommation de facteur, et a rendu la documentation obligatoire. Nous savons en outre que, dans certains centres, les professionnels refusent de traiter et de conseiller les patients qui ne sont pas du tout en mesure de fournir des données sur leur consommation ou ne fournissent que des données insuffisantes. La raison en est que les autorités de santé font pression massivement sur les médecins si ceux-ci ne peuvent pas appuyer leurs décisions en matière de traitements par des chiffres appropriés.

Nous espérons que cette situation ne se produira pas en Suisse. C'est pourquoi il est de la responsabilité des patients de contribuer, par leur participation, à la poursuite de la pratique actuelle. Au nom de l'ASH et des professionnels de la santé, je vous remercie de votre coopération.

Jörg Krucker

CONTENU

ÉDITON 141

Éditorial

- 2 Relever la consommation de facteur

Du Siège social

- 3 Rapport du Secrétariat général

Rapport annuel

- 5 Rapport annuel du Président
6 Compte rendu du Siège social 2020

Événements et réunions

- 7 Événement virtuel pour les patients

International

- 9 Sommet mondial dédié
10 Congrès de la FMH 2020
11 Enquête sur la thérapie génique
12 Enquête sur la douleur
14 Une famille adopte un garçon

Médical

- 15 Thérapie génique: où en sommes-nous?
17 Thérapie génique: essais sur chiens

AGILE.CH

- 19 Réduire le dommage dans l'AI
21 L'AI pousse les gens vers l'aide sociale

Divers

- 22 Un grand pas pour le registre national

Centres d'hémophilie

- 23 Suisse orientale/Suisse centrale
24 Suisse centrale/Suisse occidentale

Rapport du Secrétariat général

Commandes de préparations de facteurs

Selon les informations fournies par l'industrie pharmaceutique, des commandes individuelles importantes ont été effectuées au cours des phases de confinement dues à la pandémie COVID-19, où les libertés individuelles étaient plus restreintes. Cela peut paraître étonnant, car aujourd'hui les facteurs recombinants constituent la grande majorité des préparations utilisées. Ces médicaments sont fabriqués à partir de cultures cellulaires et ne dépendent plus du plasma humain, comme les produits plasmatisés utilisés depuis 30 ans.

Grâce aux nouvelles techniques de fabrication, la production de facteurs de coagulation se fait aujourd'hui dans des conditions stériles. La probabilité que les virus et les bactéries s'infiltreront dans ce processus est extrêmement faible. Par conséquent, les pandémies, les maladies, etc. ne peuvent avoir d'effet sur la qualité des produits. La production de quantités suffisantes de ces produits n'est en aucun cas remise en cause par la pandémie actuelle.

Il est compréhensible qu'en période de crise, les personnes qui ont besoin de leurs médicaments plusieurs fois par semaine pour maintenir une bonne santé et une bonne qualité de vie craignent que leur produit puisse soudainement cesser d'être disponible. Les entreprises pharmaceutiques nous assurent qu'en Suisse, le niveau des stocks est suffisant pour couvrir les besoins des patients pendant plusieurs mois et que les chaînes d'approvisionnement ont fonctionné sans encombre tout au long de l'année dernière.

Fort heureusement, notre système de soins de santé permet aux personnes affectées de commander sans restriction leurs préparations de facteur en tout temps. Toutefois, il est important de noter que, si les commandes de facteurs augmentent brusquement, les petites caisses de maladie pourraient être découragées par l'augmentation des coûts et, en

conséquence, demander davantage de justifications aux médecins ou aux patients.

Le corps médical rapporte également que certains patients ont réduit leur consommation de facteur depuis le début de la pandémie. Il n'y a aucune raison, d'un point de vue médical, de restreindre sa consommation de facteur en raison des circonstances extérieures et donc de mettre en danger sa santé.

Nous espérons tous que la situation reviendra bientôt à la normale. D'ici là, nous vous demandons d'utiliser vos médicaments de manière pragmatique. En cas d'incertitude, veuillez contactez votre centre de traitement.

Enquête sur le COVID-19 auprès de personnes atteintes de maladies rares en Europe

L'organisation Eurordis a mené une vaste enquête auprès de 6945 personnes issues de 36 pays européens en avril et en mai 2020. Quel impact le COVID-19 a-t-il eu sur les personnes atteintes de maladies rares?

Les résultats sont en partie effrayants. L'accès aux soins médicaux de ces personnes a été fortement limité. De nombreuses personnes ne pouvaient pas se rendre à la consultation de leurs médecins traitants. De nombreuses opérations ont dû être reportées. De nombreux hôpitaux n'étaient pas ou plus suffisamment accessibles. Un grand nombre de patients ont toutefois pu recourir aux consultations en ligne. Beaucoup avaient peur et souffraient de dépression.

Le rapport complet d'Eurordis peut être téléchargé à l'adresse suivante:



http://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final_fr.pdf

Nouvelle brochure pour les patients âgés atteints d'hémophilie

Vieillir avec l'hémophilie est désormais possible grâce aux thérapies modernes. De nombreux hémophiles mènent une vie longue et épanouie. Cependant, l'allongement de l'espérance de vie entraîne également de nouveaux défis liés à des changements physiques, psychologiques ou sociaux. La brochure «Hémophilie et âge avancé» a pour but d'aider les personnes intéressées à surmonter ces obstacles. Vous pouvez télécharger la brochure via le site web de l'ASH www.shg.ch ou commander une version imprimée.

Jörg Krucker

Présentation de Sandro Ferrara

Je m'appelle Sandro Ferrara et j'ai 47 ans. Je suis quadrilingue, marié et père d'une fille de 15 ans. D'origine italienne, j'ai grandi à Täuffelen dans le magnifique Seeland.

J'ai suivi une formation commerciale et une formation de jardinier, et j'ai dirigé ma propre entreprise de nettoyage pendant 10 ans. Ma dernière formation a été celle pour devenir spécialiste en commerce international. Pendant 20 ans, j'ai également travaillé comme directeur des exportations d'une société américano-suisse, et ce, jusqu'en 2016. Suite à une grave hémorragie cérébrale, je suis hémiplégique. À présent, je travaille comme indépendant sur de petits projets et me concentre sur ma réadaptation. Je suis un battant et un éternel optimiste.

Je suis hémophile (A). Avant mon accident, j'étais très sportif, je pratiquais le vélo et les arts martiaux. Je suis également un passionné de voitures.

Ces derniers temps, j'ai participé à divers travaux de recherche en tant que patient atteint d'hémophilie et suis amené à être en contact avec l'ASH depuis un certain temps. Je m'intéresse de très près à la recherche et, grâce à mon expérience en tant que personne hémophile, je souhaite apporter mon soutien et ma contribution à la communauté.



Sandro Ferrara

Présentation de Hermanas Usas

Je m'appelle Hermanas Usas. À 11 mois, on m'a diagnostiqué une hémophilie A sévère. J'ai grandi en Lituanie, où j'ai commencé l'école de médecine à l'Université de Vilnius après avoir obtenu un diplôme d'études secondaires. La décision de devenir médecin a été fortement influencée par mes visites régulières dans le centre de traitement de l'hémophilie. En 2017, après avoir réussi l'examen d'État, j'ai déménagé à Berne où j'ai travaillé en tant que médecin assistant en psychiatrie et en psychothérapie jusqu'à la fin 2019. Après cela, j'ai déménagé dans le canton de Zurich.

Malgré ma maladie, j'essaie de mener une vie active et de trouver un équilibre entre l'hémophilie et l'activité physique. C'est pourquoi je pars régulièrement en randonnée dans les Alpes ou fais du paddle sur des lacs. Je souhaite faire partie du comité de l'ASH pour partager mes expériences positives au contact de personnes affectées (par l'hémophilie).



Hermanas Usas

Rapport annuel 2020 *Lino Hostettler – Président*

Lorsque j'avais annoncé – lors de la réunion du comité en février 2020 – ma démission en tant que président et membre du comité de l'ASH, qui entrerait en force à l'assemblée générale (AG) 2021, tout allait très bien. Je n'aurais jamais imaginé que ma sixième et dernière année à la tête de l'ASH allait se dérouler de la sorte.

COMITÉ DIRECTEUR

En 2020, le comité se présentait comme suit:

Lino Hostettler	président
Laura Brügger	vice-présidente
D^{re} med. Inga Hegemann	présidente du RSH
D^r Gérard Pralong	membre honorifique
Angelo Accardi	caissier
Enea Atroce	membre du comité
Diana Bonvin	membre du comité
David Simovic	membre du comité

Après avoir pris congé de nos membres de longue date, Igor Arcic et P^{re} D^{re} méd. Manuela Albisetti, lors de l'AG de l'association, le comité avait également admis Enea Atroce en son sein.

Activités du comité

- En 2020, nous avons organisé une réunion en présentiel et deux rencontres virtuelles. Étant donné que les membres du comité viennent de toutes les régions du pays, nous avons tenu nos réunions par Skype. Cependant, notre volonté est de continuer à nous voir en personne au moins une fois par an.
- L'an dernier, nous avons conçu en collaboration avec une équipe d'experts un film sur le thème de l'hémophilie et de la sexualité s'adressant principalement aux jeunes (DE/FR). Vous pouvez le visionner sur notre site Internet ou sur YouTube.
- Nous avons également discuté avec les représentants des entreprises pharmaceutiques du soutien financier de l'ASH et avons convenu d'un nouveau modèle de financement. Ce modèle présente quatre niveaux de subventions financières:

Platin:	CHF	24 000
Gold:	CHF	20 000
Silber:	CHF	16 000
Bronze:	CHF	8 000

- Pour ce qui est de notre Fonds de solidarité, nous avons examiné et approuvé deux demandes qui nous avaient été adressées.
- Nous avons publié deux bulletins, dont l'essentiel du travail de rédaction avait été confié à notre secrétaire général, Jörg Krucker. Mais nous y publions volontiers les récits de nos membres, par exemple.
- Nous avons participé à divers congrès:
 - European Association for Hemophilia and Allied Disorders (EAHAD) à la Haye
 - Gesellschaft für Thrombose- und Hämostaseforschung (GTH) à Brême
 - Diverses réunions et congrès en distanciel

Je tiens à remercier chaleureusement l'ensemble du comité pour son aide bénévole.

Secrétariat

Je profite également de l'occasion pour remercier Jörg Krucker pour notre excellente collaboration au cours de ces nombreuses années. En effet, je connais Jörg depuis ses débuts dans l'ASH. Grâce au progrès technologique, nous avons pu nous voir chaque semaine en vidéoconférence. Les échanges étroits entre le président et le secrétaire général sont très importants. À la fin de l'année, j'ai mené un entretien de qualification avec Jörg, entretien qui portait également sur les objectifs 2021. Je remercie Jörg de sa loyauté, de son professionnalisme et de son engagement. Vous trouverez le compte rendu du siège social annexé au présent rapport annuel.

Collaboration entre l'ASH et le Réseau Suisse de l'Hémophilie (SHN)

Selon les statuts du SHN, le/la président/-e ne peut rester en poste plus de six ans. Ainsi, en mars 2020, la P^{re} D^{re} méd. Manuela Albisetti a également dû quitter sa fonction de membre du comité de l'ASH, laissant sa place à la D^{re} méd. Inga Hegemann. Depuis son entrée dans le comité, la collaboration avec la médecine

de l'Hôpital universitaire de Zurich se déroule de manière très agréable et constructive.

Manifestations

En 2020, nous avons malheureusement dû renoncer à l'organisation de plusieurs événements: Journée Romande à Prangins dans le canton de Vaud, Journée des familles à Berne et Rencontre des trois pays à Ittingen en Thurgovie. En effet, les mesures prises par le Conseil fédéral ne nous permettaient plus de les organiser. L'AG de l'ASH aurait dû se tenir dans le cadre de la Rencontre des trois pays à Ittingen. De même, le week-end «Outdoor» et le camp d'été ont également été annulés. Et comme la situation s'était détériorée à l'automne, nous avons été contraints d'annuler la Journée d'automne.

Finalement, après avoir clarifié les questions de recevabilité juridique, nous avons tenu l'AG sous forme écrite. Notons ici que le taux de participation était des plus réjouissants. Je vous en remercie!

En 2020, et ce, malgré la situation liée à la pandémie, nous eûmes la chance d'organiser deux manifestations en collaboration avec des entreprises pharmaceutiques, à savoir la Journée de la grimpe avec SOBI et Art urbain avec Roche.

Cotisations des membres et contributions financières

Je remercie tous les membres pour le versement dans les temps des cotisations. Mes chaleureux remerciements vont également à l'OFAS et à notre faitière AGILE.CH, qui – conformément à l'art. 74 de la LAI – nous octroient des contributions pour l'exécution de nos tâches en tant qu'organisation de patients. Je suis également très reconnaissant pour le soutien financier que nous apportent neuf entreprises pharmaceutiques. Leur nom ainsi

que le montant qu'elles nous versent figurent dans le rapport du siège social.

Au revoir

Je remercie tous les membres et les partenaires de l'ASH de leur confiance tout au long de mon parcours. J'ai siégé au comité pendant onze ans, dont six en tant que président. Ces années passées à l'ASH m'ont également permis de grandir d'un point de vue personnel. Je suis convaincu que l'ASH continuera à s'engager pleinement pour les personnes atteintes de troubles de la coagulation et remercie tous ses membres pour leur fidélité sans faille. Je me réjouis à l'idée de vous revoir lors d'un prochain événement, en personne. Bonne continuation et prenez soin de vous!



Compte rendu du siège social 2020 *Jörg Krucker*

Effectif des membres

En 2020, il y a eu 8 admissions et 18 démissions. Cela signifie que le nombre de membres se monte à 716 (-10).

Pfizer SA	CHF	16 000.–
Roche Pharma (Suisse) SA	CHF	24 000.–
Swedish Orphan Biovitrum SA	CHF	24 000.–
Takeda Pharma SA	CHF	16 000.–

Un grand merci à tous ceux qui, d'une manière ou d'une autre, ont soutenu l'ASH en 2020.

Jörg Krucker

AGILE.CH

Selon le sous-contrat qui nous lie à notre organisation faitière, AGILE.CH, l'ASH a reçu des contributions de l'OFAS pour un montant total de CHF 81 118.

Soutien financier des entreprises pharmaceutiques

En 2020, les fabricants de préparations nous ont une fois de plus versé de généreuses contributions:

Bayer (Suisse) SA	CHF	16 000.–
Biotest (Suisse) SA	CHF	8 000.–
CSL Behring SA	CHF	16 000.–
Novo Nordisk Pharma SA	CHF	24 000.–
Octapharma SA	CHF	8 000.–

Dons

En 2020, l'ASH a de nouveau pu compter sur un grand nombre de généreux donateurs. Ainsi, nous avons reçu des versements d'un montant total de CHF 8560, qui n'étaient pas liés à des projets spécifiques.

Nous tenons également à remercier chaleureusement nos membres pour toutes les cotisations annuelles arrondies vers le haut que nous avons reçues.

Fonds de solidarité

Deux demandes ont été soumises au Fonds de solidarité au cours de l'année 2020 pour un montant total de CHF 5289.95. Au terme de l'exercice, le solde du fonds s'élevait à CHF 82 620.15.

Événement virtuel pour les patients

du 7 novembre 2020

L'événement virtuel sur «Les aspects psychosociaux de l'hémophilie et les effets à différents stades de la vie» pour les personnes atteintes d'hémophilie et leurs proches a eu lieu le samedi 7 novembre 2020. Les participants venus d'Allemagne, d'Autriche et de Suisse, dont des représentants d'importantes organisations de patients de la région DACH (Allemagne [D], Autriche [A] et Suisse [CH]), ont assisté à cet événement de quatre heures. L'événement a été soutenu par la société Sobi.

Les aspects psychosociaux constituent un sujet très pertinent dans l'hémophilie, mais ne sont souvent pas abordés. En effet, les personnes atteintes d'hémophilie peuvent être affectées par des problèmes psychosociaux. Cette question devrait être abordée ouvertement et l'on devrait se pencher sur les raisons pour lesquelles il fut décidé d'y mettre l'accent.

En première partie, deux jeunes représentants des principales organisations de patients en Allemagne, Deutsche Hämophilie-Gesellschaft (DHG) et Interessengemeinschaft Hämophiler (IGH), ont fait état du travail et de la volonté de leurs organisations d'aider les personnes affectées. Les organisations de patients constituent un point de contact important pour les personnes atteintes d'hémophilie et leurs proches, qui peuvent bénéficier des différentes offres proposées par elles. Deux témoignages ont suivi cette introduction. Un jeune hémophile a parlé de son périple vers l'autonomie, qu'il a réussi à atteindre grâce à une thérapie appropriée et à une relation de confiance avec son médecin traitant. Un deuxième intervenant d'un certain âge a ensuite fait le récit d'une vie riche en expériences. Malgré un chemin semé d'embûches, il n'a jamais baissé les bras et, grâce à son optimisme, et devrait servir de modèle à tout un chacun.

En deuxième partie, les participants se sont intéressés de près au sujet de la psychologie dans le contexte de l'hémophilie. Une psychologue spécialiste dans le suivi psychologique de personnes atteintes d'hémophilie depuis de longues années, a présenté un exposé sur son travail ainsi que sur la manière de faire face aux défis. A la fin de la manifestation, les participants, répartis en petits groupes, ont eu l'occasion d'étudier la question des défis psychiques qui se posent actuellement en matière d'hémophilie et la manière dont on peut y faire face de manière positive, et d'identifier les lacunes en termes de soutien et d'information.

Les enjeux peuvent varier considérablement selon le rôle qu'on y joue et le côté duquel l'on se trouve. Une personne affectée, qu'elle soit jeune ou âgée, a probablement d'autres préoccupations et difficultés que les parents d'un enfant hémophile, par exemple. Ces différents points de vue ont donc été retenus et analysés au sein des petits groupes, et, à la surprise générale, des points communs ont pu être identifiés.

Etre hémophile à un âge avancé

En ce qui concerne ce groupe d'âge, la problématique d'une limitation croissante de certaines fonctions physiques se pose au premier plan. Jusqu'à quand puis-je encore exercer ma profession ? Combien de temps puis-je continuer à pratiquer mes loisirs ? Est-ce qu'un changement de thérapie pour une méthode plus récente pourrait être utile et judicieux ? En outre, bien d'autres souffrent du manque de contact social et souhaiteraient grandement avoir des échanges réguliers avec leurs pairs.

Jeunes hémophiles

Pour ce qui est des jeunes hémophiles en revanche, ils sont comme toujours confrontés aux préjugés et doivent trouver un moyen de vivre avec. Ils se battent également pour accepter leur propre maladie et faire face à appréhensions telles que de savoir s'ils peuvent ou doivent essayer de nouvelles activités sportives, etc. De plus, les jeunes hémophiles ne disposent souvent pas d'informations sur les points de contact pour le soutien psychologique et pour les renseignements en général.

Proches et parents

Dans le cas des parents d'enfants atteints d'hémophilie, les défis varient fortement en fonction de l'étape de vie ou de l'âge de l'enfant. Le sens de la responsabilité et les craintes sont en revanche présents à tout moment. Au début, le choc du diagnostic et l'apprentissage de la maladie sont au premier plan. La tentative d'en parler ouvertement et d'impliquer l'entourage représente un défi supplémentaire pour certains parents. Lorsque l'enfant grandit, d'autres préoccupations, comme la crèche, l'école ou les questions sociales, font leur apparition. De plus, les parents se soucient souvent de la question de l'option thérapeutique la plus appropriée pour leur enfant et de savoir si un changement ou une adaptation de la prophylaxie pourrait s'avérer bénéfique.

Gestion des problèmes psychosociaux

Il existe un consensus général sur la manière optimiste de faire face aux défis et aux problèmes psychosociaux: en parler, que ce soit avec d'autres hémophiles, avec la famille ou encore avec un psychologue. L'échange régulier est un outil important qui apporte un soutien précieux non seulement aux personnes affectées, mais aussi aux parents/mères conductrices. Le soutien et l'aide de la famille en particulier sont également considérés comme essentiels et peuvent avoir un effet positif sur le psychisme des malades. À l'heure actuelle, les offres virtuelles permettant l'échange sont très appréciées et devraient être maintenues, même si elles ne remplacent pas les rencontres en personne. En effet, les pauses lors d'événements en présentiel sont très propices à l'échange entre les participants, chose qui n'arrive pas en ligne.

Les nouvelles occupations et les loisirs, le sport et le mouvement ainsi que les activités bénévoles sont autant de moyens supplémentaires qui aident à relever les défis psychosociaux et à renforcer le mental.

Lorsque les participants ont abordé le point de l'aide «externe», le souhait d'un soutien psychologique a également été exprimé à plusieurs reprises, en particulier par des parents, mais aussi par des jeunes hémophiles. L'aide psychologique devrait être facilement accessible dès le plus jeune âge. Elle devrait être abordée et proposée de manière proactive dans les centres de l'hémophilie. Actuellement, on manque souvent d'informations sur l'endroit et la manière de bénéficier de cette aide. Conclusion: les questions soulevées et l'échange intense lors de cet événement montrent l'importance des aspects psychosociaux pour les personnes atteintes d'hémophilie à différents stades de leur vie. Il conviendrait également de sensibiliser davantage le public à l'hémophilie et d'accorder une plus grande attention à la maladie afin de prévenir les préjugés (la stigmatisation). Les personnes affectées et les parents devraient parler ouvertement de la maladie et impliquer leur entourage. Les centres d'hémophilie et les organisations de patients devraient être considérés comme des points de contact principaux pour expliquer et aborder les aspects psychosociaux de l'hémophilie.

Cet article nous a été fourni par Sobi Deutschland.

Sommet mondial dédié

aux femmes et aux filles atteintes de troubles héréditaires de la coagulation

Pour la première fois, une conférence a eu lieu au niveau de la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) sur le thème «Les femmes et les filles souffrant de troubles de la coagulation». Cette dernière a été retransmise en ligne les 19 et 20 novembre 2020. Voici un petit extrait des interventions.

Dawn Rotellini (membre du Comité pour les femmes souffrant de troubles de la coagulation) et Cesar Garrido (Président de la FMH) ont salué tous les participants en ligne. Certains chiffres ont été avancés, parmi lesquels le nombre de personnes diagnostiquées avec un trouble de la coagulation. Au total, il y a 324 648 personnes diagnostiquées dans le monde. Dont:

- Personnes atteintes d'hémophilie: 195 263
- Hémophilie A: 157 517
- Hémophilie B: 31 997
- Hémophilie de type inconnu: 5749
- Syndrome de von Willebrand: 80 302
- Autres troubles de la coagulation: 49 083

Ce ne sont là que les cas diagnostiqués! Toutes les personnes affectées ne sont de loin pas enregistrées. Le pourcentage de personnes diagnostiquées dans la population totale d'un pays varie considérablement d'un pays à l'autre. De manière générale, on peut affirmer que dans les pays à revenu plus élevé, on diagnostique plus de troubles de la coagulation que dans les pays à revenu plus faible. L'implication de la FMH dans la question des femmes et des filles atteintes de troubles de la coagulation ne date pas d'hier, et elle encourage les organisations nationales à s'intéresser de près à ce sujet. La FMH promeut également la communication dans les pays afin que des diagnostics justes puissent être établis, propose des formations et formations continues dans ce domaine et met en œuvre des «programmes von Willebrand» spécifiques. En 2018, a vu le jour le comité «Women and Girls with inherited bleeding disorders» (pour les femmes et les filles atteintes de troubles héréditaires de la coagulation). Cette institution

organise des événements et publie des guides et des lignes directrices sur le travail avec les femmes et les filles qui souffrent d'un trouble de la coagulation.

Comment les troubles de la coagulation affectent-ils la qualité de vie des femmes et des filles?

Anjali Pawar (États-Unis, hématologue pédiatrique) ouvre son exposé en soulignant l'importance d'étudier la qualité de vie des femmes souffrant d'un trouble de la coagulation. Selon elle, il est primordial de mettre l'accent sur les besoins spécifiques des patientes en matière de santé afin d'évaluer l'efficacité des traitements ou des thérapies disponibles, d'optimiser les stratégies de traitement et d'offrir une thérapie optimale.

Les femmes sont généralement plus susceptibles d'être diagnostiquées tardivement. En cas de troubles de la coagulation, la femme peut souffrir de menstruations accrues et prolongées, qui peuvent avoir un impact sur sa qualité de vie. On peut citer une éventuelle anémie avec carence en fer et fatigue, hospitalisations, transfusions, limitation dans les activités quotidiennes, de nombreuses absences à l'école ou au travail, des effets psychosociaux, des convulsions et de la douleur pendant les périodes de menstruation. Tout cela peut avoir un impact important sur la qualité de vie et entraîner l'isolement des personnes concernées. Dans certains pays, il existe également des problèmes d'achat d'articles d'hygiène. Les coûts élevés de ces derniers peuvent entraîner une pauvreté temporaire.

Dans son intervention, Sylvia von Mackensen (DE) complète les sujets abordés par sa collègue. Les femmes et les hommes ont en partie les mêmes symptômes, tels que les saignements des articulations ou des tissus. Cependant, chez les femmes, d'autres problèmes potentiels peuvent s'ajouter pendant les menstruations, la grossesse et l'accouchement. Malheureusement, on constate souvent un manque de connaissance sur le

fait que les femmes peuvent également souffrir d'un trouble de la coagulation. Beaucoup de femmes ne sont pas diagnostiquées, mal diagnostiquées et non traitées, ce qui peut entraîner de grandes complications. Les femmes et les filles souffrant de troubles de la coagulation ont souvent fait leur propre expérience des menstruations, de la naissance ou de la ménopause, expérience qu'elles ne peuvent pas comparer avec leurs pairs. Cela peut entraîner un sentiment de solitude et d'isolement. De même, il se peut que les femmes ne bénéficient pas du soutien familial. Tous ces points peuvent entraîner des problèmes psychosociaux qui touchent gravement les personnes concernées.

Environ 90% des femmes avec une ménorragie (menstruations trop fortes et prolongées) souffrent potentiellement d'un trouble de coagulation. Les femmes présentant le syndrome de von Willebrand peuvent témoigner que la ménorragie est l'un des symptômes les plus courants, suivis par les hématomes, les saignements des gencives et du nez ainsi que les saignements gastro-intestinaux. En conclusion, la conférencière a rappelé l'importance d'accroître la sensibilisation des femmes au sujet des troubles de la coagulation. Cela permettrait de promouvoir des thérapies ciblées et d'autres moyens de soutien pour améliorer et maintenir la qualité de vie des femmes et des filles touchées.

Laura Brügger

Congrès de la FMH 2020

Le congrès de la Fédération mondiale de l'hémophilie (FMH) 2020 s'est tenu le 16 octobre 2020 sous forme virtuelle. L'événement a coïncidé avec un certain nombre de changements importants, notamment l'élection d'un nouveau président et de nouveaux membres au Conseil d'administration, ainsi que l'admission de nouvelles organisations nationales membres (National member organizations, NMO) dans la famille de la FMH.

Le processus de vote et l'événement lui-même ont eu lieu pour la première fois virtuellement en raison des restrictions de la pandémie COVID-19. Au lieu des habituelles présentations lors d'une réunion, les candidats ont dû publier leur biographie, des curriculum vitæ et des vidéos sur une plate-forme numérique. Les votes se sont ensuite également déroulés en ligne.

Le second mandat d'Alain Weill (France) en tant que Président de la FMH s'est achevé avec la tenue de l'Assemblée générale de 2020. Cesar Garrido, du Venezuela, a été élu nouveau Président de la FMH.

D'autres changements ont également eu lieu au sein du Conseil d'administration: il s'agissait d'attribuer deux sièges à des membres médicaux et trois à des non professionnels (personnes affectées ou de la famille). Voici la liste des nouveaux membres élus au Conseil d'administration de la FMH lors du congrès annuel 2020:

Président

Cesar Garrido, (Amérique du Sud), pour 4 ans

Membres médicaux

Miguel Escobar, (Amérique du Nord), pour 4 ans

Cedric Hermans, (Pays-Bas), pour 4 ans

Membres non professionnels

Carlos Safadi Marquez (Amérique du Sud), pour 4 ans

Clive Smith (Angleterre), pour 2 ans

Megan Adediran (Afrique), pour 4 ans

Douze organisations ont été accréditées en

tant que NMO ou NMO associées, ce qui porte à 147 le nombre total de NMO au sein de la FMH. Les anciennes NMO associées, El Salvador, Maldives, Mali et Zambie, sont devenues des NMO à part entière. Les organisations d'Angola, du Botswana, de Djibouti, des Fidji, du Kosovo, de Malte, de la République du Congo et du Rwanda sont devenues des NMO associées. La FMH est fière d'accueillir ces nouvelles organisations.

La FMH remercie les membres sortants du Conseil d'administration – Alain Weill, Magdy El Ekiaby, Deon York, Ampaiwan Chuansurit et Vincent Dumez – pour leur travail acharné et leur engagement en faveur du programme «Traitement pour tous».

Cet article nous a été transmis par la FMH et a été traduit en français par nos soins.



Cesar Garrido

Enquête de l'IGH sur la thérapie génique

La communauté d'intérêts des hémophiles (Interessengemeinschaft Hämophiler, IGH), qui compte près de 1000 membres et représente une importante organisation de patients en Allemagne, a mené une enquête en ligne sur la thérapie génique à l'automne 2020. 125 personnes concernées ont participé au sondage en partageant leur opinion.

Voici les questions de l'enquête et les réponses recueillies:

Avez-vous déjà entendu parler de la thérapie génique?

Oui 88,5% Non 11,5%

Souhaiteriez-vous avoir recours à la thérapie génique pour traiter votre maladie?

Oui 40% Non 11,5% Je ne sais pas encore 48,5%

Quelles sont vos attentes par rapport à la thérapie génique?

Guérison 36,3%

Guérison temporaire 29,8%

Réduction de la gravité de l'hémophilie 19,8%

Je ne sais pas (encore) 14%

À condition que vous soyez éligible, à quel moment vous soumettriez-vous à la thérapie génique?

Directement après l'autorisation 19%

1-3 ans après l'autorisation 36,3%

4 ans et plus après l'autorisation 26,5%

Pour le moment, je n'aurai pas recours à la thérapie génique 18,2%

Quelles sont vos attentes par rapport à la thérapie génique?

Espoir 79,3% Peur 11,6% Ni l'un ni l'autre 9,1%

Parmi les options de thérapie suivantes, laquelle privilégieriez-vous le plus à la thérapie génique?

Facteur VIII ou IX sous-cutané 30,8%

Facteur VIII ou IX oral 45%

Préparations sous-cutanées autres qu'un facteur 3,3%

Aucune d'elles 20,8%

Savez-vous à qui pouvez-vous poser des questions sur la thérapie génique?

Oui 71,9% Non 28,1%

Quel est votre degré de satisfaction à l'égard de votre thérapie actuelle?

Très élevé 13,5% Élevé 59,7% Moyen 24,4% Faible 2,5% Très faible 0%

Commentaire sur l'enquête de l'IGH:

- Il est étonnant de constater que près de la moitié des personnes interrogées ne savent pas encore si elles souhaitent recourir à une thérapie génique.
- Environ deux tiers des participants s'attendent à une guérison totale, ou du moins temporaire.
- Plus de 60% des personnes interrogées recourraient à la thérapie génique à moyen terme.
- 45% des personnes interrogées préféreraient une thérapie par voie orale à la thérapie génique.
- Il est également étonnant que près de 30% des personnes concernées ne savent pas à qui s'adresser pour avoir des réponses sur la thérapie génique.

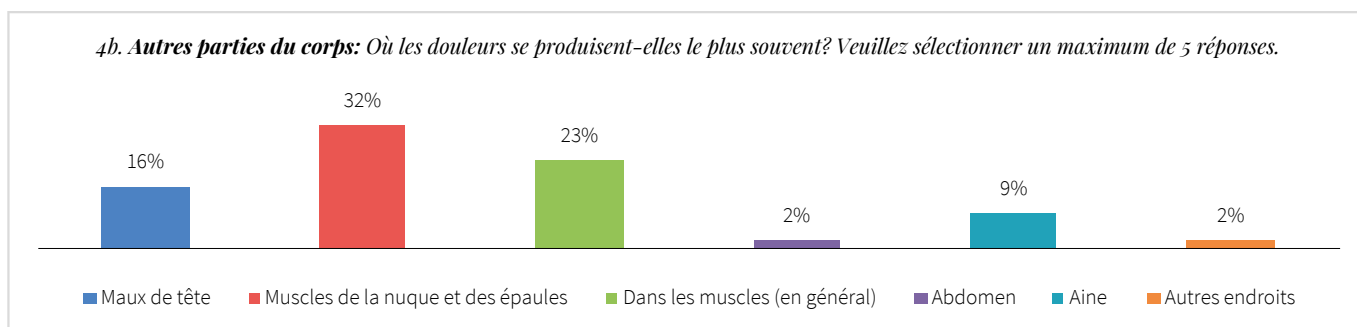
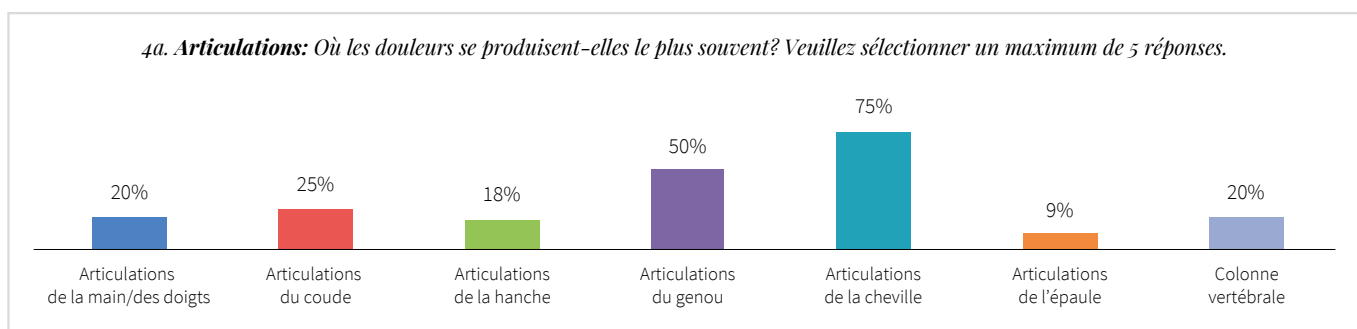
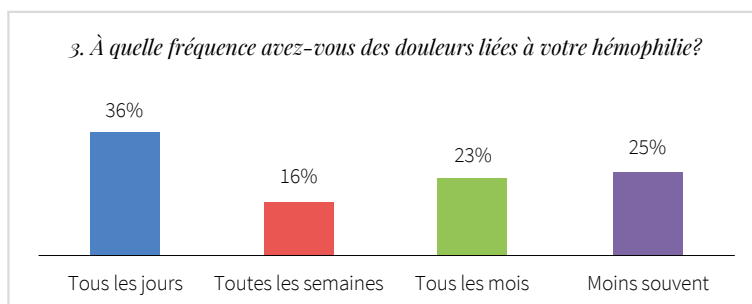
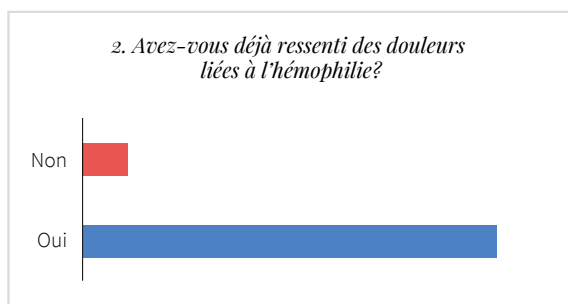
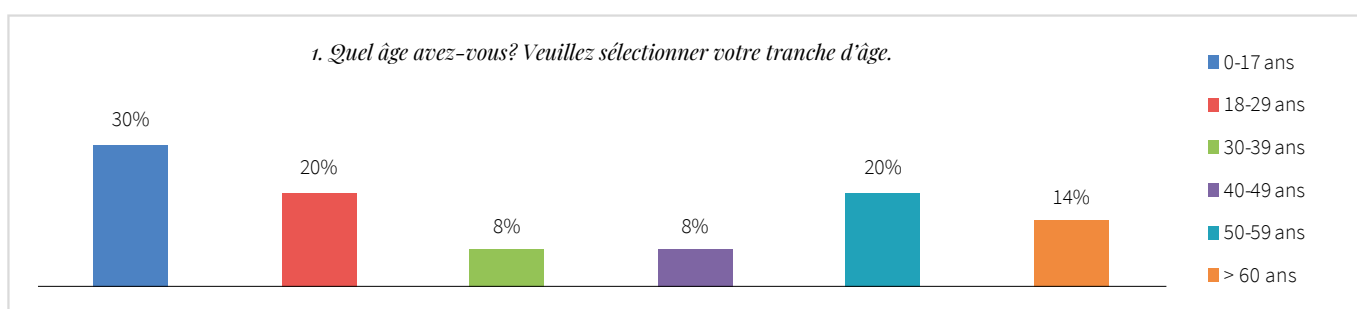
Jörg Krucker

Enquête de l'IGH sur les douleurs

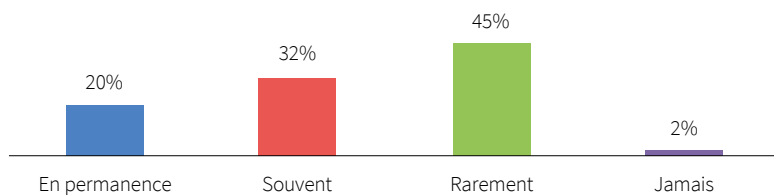
La communauté d'intérêts des hémophiles (Interessengemeinschaft Hämophiler, IGH) est une organisation de patients allemande qui compte près de 1000 membres. À l'automne 2020, elle a mené une enquête en ligne auprès de ses membres sur le thème des douleurs. Voici le commentaire de l'IGH sur les résultats de l'enquête ainsi que l'évaluation détaillée des réponses aux 13 questions:

L'enquête de l'IGH sur ce sujet avait pour but de clarifier si et comment la douleur était perçue par des hémophiles et comment elle était prise en charge. Nous sommes conscients qu'il s'agit d'une enquête en ligne et qu'elle n'est pas représentative.

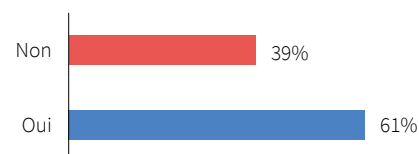
Cette enquête de base – non scientifique – a néanmoins révélé une nécessité de traitement chez toutes les personnes concernées. 50% des participants ont ainsi souvent, ou même constamment, des douleurs; plus d'un tiers d'entre eux ressentent même des douleurs quotidiennement. Sur la base des conclusions de cette enquête, nous discuterons avec nos médecins et chercherons des solutions. Nous devons tout mettre en œuvre afin d'améliorer cette situation.



5. Dans quelle mesure les douleurs affectent-elles votre vie quotidienne?



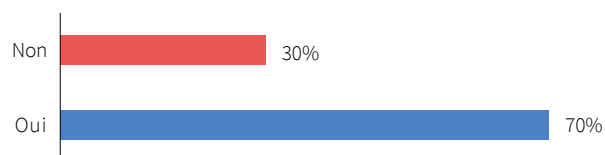
6. Parlez-vous à votre **médecin de famille** ou à votre **pédiatre** de vos douleurs?



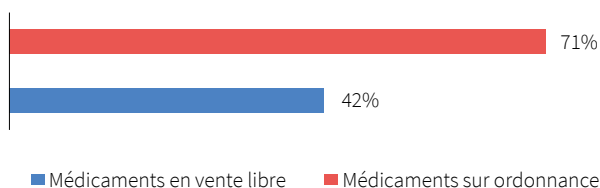
7. Parlez-vous à votre **hématologue** de vos douleurs?



8. Prenez-vous des médicaments pour soulager vos douleurs?



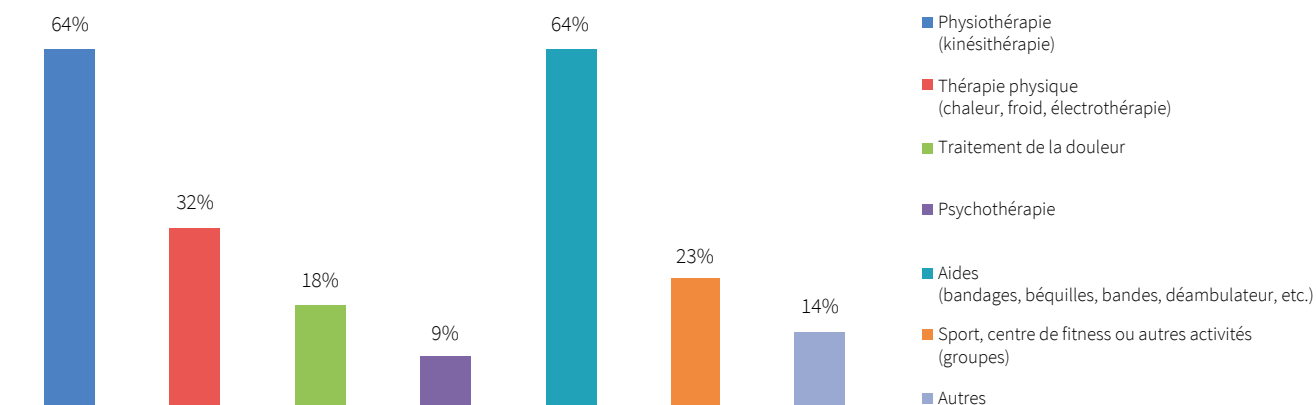
9. Quel type de médicaments prenez-vous?



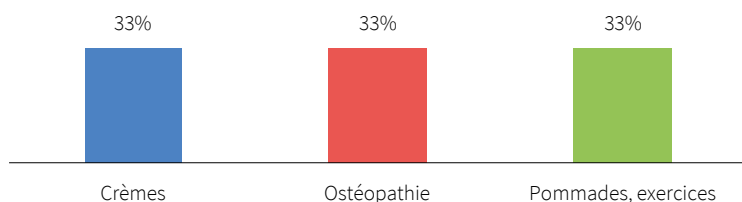
10. Avez-vous recours à d'autres traitements pour soulager vos douleurs?



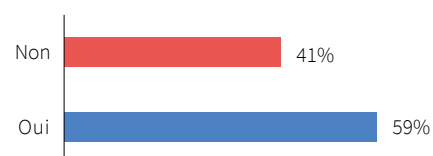
11. Si vous avez répondu par l'affirmative à la question 10, quels sont ces traitements? (Plusieurs réponses possibles)



12. Autres traitements



13. Les douleurs s'estompent-elles après la substitution du facteur?



Cet article ainsi que l'évaluation de l'enquête nous ont été fournis par l'IGH.

Une famille adopte un garçon

avec la même maladie que leur fils biologique

Originaire de Chine, Trey a trouvé une nouvelle famille aux États-Unis d'Amérique et, par la même occasion, un petit frère Tag, hémophile comme lui.

C'est une histoire d'adoption particulière racontée par Good Morning America (www.goodmorningamerica.com). Début 2020, Monica et Josh Poynter, de Bowling Green dans le Kentucky, accueillent dans leur foyer Trey, un petit garçon âgé de neuf ans. Le garçon souffre d'une maladie génétique rare: hémophilie A sévère. Et c'est précisément cette maladie qui a poussé les Poynter à l'adopter, parce que leur fils biologique, Tag, souffre lui aussi de l'hémophilie A.

Un article passionnant dans une revue spécialisée

Après que Monica et Josh aient presque abandonné leur désir d'un autre enfant, ils sont tombés sur un article dans le journal HemAware, publié par la National Hemophilia Foundation. On y parlait d'adoption d'un enfant hémophile.

Tous deux ont ensuite suivi un cours d'adoption et ont travaillé en étroite collaboration avec une agence d'adoption internationale. En avril 2019, ils ont finalement rencontré Trey, d'abord en photos et en vidéos. «Il avait de la difficulté à marcher, mais il avait ce sourire énorme sur son visage», se souvient Monica. Ils ont ensuite envoyé un album photos de leur famille au petit garçon, et puis ont fait le voyage jusqu'à Guangzhou en Chine pour le rencontrer.



La famille Poynter avec leurs fils biologique et adoptif.

L'état de santé de Trey s'est considérablement amélioré depuis son arrivée

Lors de leur première rencontre, Trey était en fauteuil roulant à cause d'une hémorragie. Mais, malgré cela, il avait toujours «ce même grand sourire», poursuit Monica. «Il m'a fait un gros câlin», s'enthousiasme-t-elle, ajoutant aussitôt que son mari et son fils, Tag, ont également été immédiatement pris dans les bras affectueusement par le nouveau membre de la famille.

À présent, Trey n'a plus besoin du fauteuil roulant et bénéficie de meilleurs soins médicaux. Comme la plupart des autres garçons de leur âge, Trey et Tag adorent nager ensemble, faire du vélo ou jouer avec des Lego. Bien sûr, la vie familiale inhabituelle des Poynter demeure, selon eux, un «grand défi», mais ils peuvent compter sur divers fonds d'aide tels que le Gift of Adoption Fund. «Tag apprécie énormément d'avoir un frère, et moi, je suis enchanté d'avoir un autre fils. Il est difficile d'exprimer avec des mots ce qu'il signifie pour notre famille», conclut Josh avec sourire.



Les frères Tag et Trey

Cet article provient du site Internet www.bunte.de et a été légèrement adapté par nos soins.

Thérapie génique: où en sommes-nous?

Le 27 octobre 2020, le Consortium européen de l'hémophilie (EHC) avait organisé une réunion virtuelle sur la thérapie génique.

Cette table ronde visait à identifier les avantages et les défis associés de la thérapie génique au sein de la communauté de l'hémophilie. Dans ce contexte, des réflexions fondamentales ont été menées, réflexions qui pourraient influencer le cours de ce nouveau traitement.

L'événement a entre autres été suivi par deux eurodéputés, Manuel Pizarro et Katalin Cseh, qui ont offert leur soutien politique à la communauté de l'hémophilie en renforçant leur engagement à agir au niveau européen.

Animé par Brian O'Mahony, CEO de l'Association irlandaise de l'hémophilie et membre du groupe consultatif médical et scientifique de l'EHC, l'événement a eu lieu virtuellement et a réuni des participants d'organisations de patients, de l'industrie pharmaceutique et du secteur de la recherche.

L'eurodéputé D^r Pizarro (S&D, Portugal) a ouvert le débat en soulignant que les thérapies géniques offriraient des perspectives prometteuses aux patients atteints de troubles rares de la coagulation sanguine et leur permettraient de vivre sans maladie. Toutefois, il a noté qu'il existe également des défis particuliers en matière de sécurité, d'efficacité et d'accessibilité du point de vue financier. D^r Pizarro a soulevé la nécessité d'impliquer l'UE dans les questions de santé et de créer une Union européenne de la santé, comme le souhaite la Présidente de la Commission européenne, Ursula von der Leyen.

D^r Cseh, quant à lui, a expliqué que les thérapies géniques auraient un impact positif important non seulement pour les patients hémophiles, mais aussi pour toutes les personnes atteintes de maladies rares. Après avoir été témoin de la résilience et de la solidarité de la communauté de l'hémophilie,

il a constaté que le travail des décideurs politiques ne sera fait que lorsque les patients pourront avoir la meilleure des qualités de vie possible sans devoir subir la pression et les effets néfastes de leurs maladies. C'est pourquoi les décideurs politiques de l'UE devraient écouter attentivement les conseils sur la manière dont ils pourraient soutenir les efforts de la communauté de l'hémophilie.

Thérapie génique pour l'hémophilie: état actuel

L'intervention du D^r David Lillicrap, directeur adjoint, chercheur et Professeur à l'Université Queen's de Kingston, au Canada, a porté sur l'importance de la thérapie génique pour les patients hémophiles. Actuellement, cinq études sur l'hémophilie A et quatre sur l'hémophilie B sont en cours. Plusieurs questions se posent donc lors de l'utilisation des virus associés à l'adénovirus (AAV):

- Fiabilité des doses de vecteurs
- Variabilité des doses dans l'expression des facteurs VIII et IX (niveau de facteur)
- Durabilité de l'action de la thérapie génique
- Questions de sécurité résultant d'effets secondaires potentiels

Toutes les études doivent avoir au moins deux ans de maturité afin qu'on puisse évaluer leur efficacité, parce qu'il convient d'abord de comprendre le fonctionnement des mécanismes immunologiques et d'avoir la connaissance biologique des processus de délivrance et d'expression des gènes. Néanmoins, le D^r Lillicrap a souligné que ces obstacles ne devraient pas entraver l'octroi de licences pour un produit de thérapie génique.

Considérations sur la sécurité et l'efficacité de la thérapie génique

Intervenants: D^r Glenn Pierce, conseil d'administration de la Fédération mondiale de l'hémophilie (WFH); Caroline Voltz, Agence européenne des médicaments (EMA)

Le D^r Pierce a noté que la variabilité et la prévisibilité de la réponse à la thérapie génique pourraient être problématiques dans la prise de décision. Ces questions sont peu à peu abordées par les professionnels, mais les études doivent encore définir avec précision l'interaction entre les AAV (vecteur) et les patients. L'état des connaissances en biologie est encore loin derrière le développement des études cliniques. Le D^r Pierce a fait remarquer que les développeurs sont confrontés au dilemme de prévoir les besoins du marché sept à dix ans à l'avance avant l'introduction d'un produit médical sur le marché des médicaments. À présent, il s'agit d'améliorer le moyen d'introduction du vecteur dans le corps, de mieux comprendre la fonction de la production de facteurs et la réaction des êtres humains au vecteur viral.

Octroi de licences pour les thérapies géniques – le point de vue de l'EMA

Caroline Voltz: Comme en témoigne la publication des lignes directrices générales et spécifiques, l'EMA a apporté un soutien important au développement des médicaments de thérapie génique. Les exigences générales applicables à la thérapie génique doivent tenir compte des expériences les plus importantes de l'UE, en mettant l'accent sur les aspects de sécurité et de qualité des traitements, et aborder les principaux points de discordance (par exemple l'uniformité des produits, les défis liés aux substances de base et le suivi à long terme insuffisant) en ce qui concerne l'approbation des médicaments de thérapie avancée (Advanced Therapy Medicinal Products, ATMP). Les exigences spécifiques à la thérapie génique de l'hémophilie englobent la mise à disposition de données des études cliniques de phase III. L'EMA a également fixé le suivi à long terme des essais cliniques basés sur les AAV à minimum dix ans. Il n'est pas aisé d'extrapoler les données des adultes aux patients pédiatriques, et les essais sur des patients plus jeunes peuvent nécessiter un ajustement de données des patients adultes.

Discussion avec les patients sur les défis de la thérapie génique

Dr Wolfgang Miesbach, chef de département à la Clinique de l'Université Goethe, Francfort

Le Prof. Miesbach a souligné l'importance de l'information individualisée pour chaque patient intéressé par la thérapie génique. Il a expliqué que les patients devraient comprendre comment le transfert génétique fonctionne avant l'administration de la thérapie, les avantages cliniques qu'elle offre, la nature du traitement ultérieur requis, la variabilité des résultats escomptés et les risques potentiels associés. Après la thérapie génique, le patient doit être informé des changements en matière de risques d'hémorragies et des mesures de précaution à prendre y relatives. Les éventuels problèmes émotionnels devraient également être abordés.

En outre, le professeur Miesbach a soutenu que les besoins spécifiques des patients devraient également être pris en compte, car les patients ayant des antécédents avec des inhibiteurs des AAV ne sont pas des candidats adéquats. Pour terminer, il a également attiré l'attention sur les variabilités liées aux patients et aux traitements, telles que les éventuels effets secondaires, la durée de vie, l'anxiété, les changements de mode de vie ou le suivi à vie, qui pourraient survenir après le recours à la thérapie génique. Celles-ci pourraient éventuellement peser sur le patient.

Conclusions

Les intervenants ont estimé que, d'ici 2030, 10 à 20% des patients atteints d'hémophilie sévère A et 20 à 30% des patients atteints d'hémophilie sévère B pourraient choisir de recourir à la thérapie génique. En résumé, les principaux points suivants ont été soulevés lors de l'événement:

- Bien que des progrès ont été réalisés en thérapie génique, des questions fondamentales se posent quant à la fiabilité, à la variabilité, à la durabilité et à la sécurité du

traitement. Néanmoins, ces obstacles ne devraient pas entraver l'octroi de licences pour les thérapies génétiques au cours des années à venir.

- Il convient de pratiquer davantage de biopsies hépatiques afin de mieux comprendre l'intégration, la réaction au vecteur viral et la production de gènes FVIII et FIX. Chaque entreprise est responsable de mener des études régulières et suffisamment nombreuses sur les biopsies hépatiques dans le cadre de chaque étude.
- L'octroi de licences pour les thérapies géniques joue un rôle de plus en plus important au sein de l'EMA pour assurer l'accès aux patients et leur protection, tout en veillant à ce que l'innovation soit également au premier plan.
- Les problèmes liés à l'accessibilité du point de vue financier, en particulier l'impact sur les budgets des systèmes nationaux de santé ainsi que la question des coûts et des bénéfices, peuvent être résolus par la création de contrats sociaux avec les patients.
- La communication directe entre les professionnels de la santé et les patients est essentielle pour s'assurer de la prise en compte de tous les défis dans la considération et l'utilisation de la thérapie génique.

Ce rapport nous a été fourni par l'EHC et traduit par nos soins en français.

Thérapie génique de l'hémophilie:

essais sur chiens

Les thérapies génétiques promettent l'espoir aux patients atteints de maladies héréditaires comme l'hémophilie, maladies où l'on observe un manque de facteurs de coagulation importants. L'idée de base consiste à utiliser des virus pour introduire des gènes sains dans les cellules humaines, de sorte que ces derniers produisent les facteurs de coagulation manquants. Les premières thérapies géniques sont déjà autorisées à être pratiquées sur les êtres humains. Parallèlement, d'autres études sur les animaux sont en cours afin d'évaluer plus précisément la sécurité et l'efficacité de la thérapie génique. Les chercheurs viennent de présenter les résultats d'une étude de dix ans menée sur des chiens. Malgré les résultats globalement positifs, les chercheurs, qui se basent sur les analyses génétiques, mettent en garde contre l'éventualité, dans de rares cas, d'une augmentation du risque de cancer.

Il y a 30 ans, en novembre 1990, lorsque la première patiente a été soignée par une thérapie génique, les attentes étaient élevées: le patrimoine génétique intact, introduit à l'aide d'adénovirus, devait guérir de façon permanente Ashanti de Silva alors âgée de quatre ans de son immunodéficiência congénitale. Malgré les déclarations de réussite à la suite du recours à la thérapie génique, l'euphorie avait alors rapidement laissé place à la morosité. Peu à peu, le patrimoine génétique introduit avait disparu des cellules de l'entant, et leur effet s'était dissipé. D'autres enfants ont développé des leucémies à la suite de thérapies génétiques, signe que les gènes de réparation ont été insérés à de mauvais endroits dans le patrimoine génétique. Bien que plusieurs thérapies géniques soient désormais autorisées pour les êtres humains, les défis restent inchangés: le patrimoine intact doit demeurer aussi longtemps que possible dans les cellules humaines, mais ne doit pas s'insérer dans des endroits indésirables.

Tendance aux hémorragies significativement plus basse

Une équipe de chercheurs sous la houlette de Giang Nguyen du Children's Hospital de Philadelphie a passé dix ans à étudier dans quelle mesure il est possible de contrer les effets indésirables susmentionnés de la thérapie génique de l'hémophilie chez les chiens. Les neuf animaux impliqués dans l'étude souffraient de l'hémophilie A, caractérisée par une absence du facteur VIII. Les chercheurs ont introduit des gènes intacts responsables de la production du facteur VIII dans le foie des chiens à l'aide de virus associés à l'adénovirus (AAV).

Chez les neuf animaux, la thérapie génique a permis d'obtenir un niveau du facteur VIII suffisamment élevé. Bien que ce niveau se situe entre 1,9 et 11,3% de la quantité moyenne de facteur VIII chez les chiens, les épisodes hémorragiques ont diminué de 97% par rapport aux chiens non traités, ce qui représente moins d'une hémorragie spontanée par an. Cela correspond à la valeur des personnes atteintes d'hémophilie qui reçoivent le facteur de coagulation manquant régulièrement, de manière préventive. «Nos données montrent que même les faibles niveaux de facteur VIII atteints par la thérapie génique améliorent sensiblement la physionomie de la maladie», indiquent les chercheurs.

Efficacité à long terme

Les AAV sont connus pour intégrer leur patrimoine génétique dans l'ADN humain seulement dans de rares cas. En effet, l'ADN viral qui transporte les gènes réparateurs est en principe présent dans le noyau de la cellule séparément du matériel génétique humain. Cela minimise le risque de cancer dû à des insertions erronées, mais fait en sorte également que le patrimoine génétique introduit puisse de nouveau disparaître des cellules humaines avec le temps.

Toutefois, en ce qui concerne les chiens suivis par les chercheurs, l'activité initiale du facteur VIII a été maintenue tout au long de la période d'études de dix ans. «Il s'agit du plus long maintien des taux thérapeutiques de facteur VIII observé jusqu'à ce jour dans les études sur les grands animaux atteints d'hémophilie A, associé à une réduction significative des saignements spontanés», écrivent G. Nguyen et ses collègues. Aucun des chiens n'a eu d'effets secondaires graves. Des examens réguliers des valeurs hépatiques n'ont montré que de légères variations par rapport à la norme.

Une augmentation surprenante

Au lieu des niveaux de facteur VIII en diminution, les chercheurs ont même observé une lente augmentation du facteur de coagulation chez deux chiens, à partir de quatre ans après l'utilisation de la thérapie génique. Ainsi, le taux initial de 4% observé chez ces deux animaux a grimpé à 10 et 11% au cours de l'étude, autrement dit il a presque triplé. Les chercheurs ne sont à ce jour pas en mesure d'expliquer cette augmentation. «La cause la plus probable est que l'ADN introduit s'est intégré à des endroits du génome des chiens où il favorise la division cellulaire», déclarent les chercheurs. La quantité de nouveaux gènes a pu ainsi être multipliée, ce qui a entraîné une production plus élevée du facteur VIII.

«Pour autant que nous le sachions, aucune autre étude sur les animaux de grande ou de petite taille n'a montré une augmentation de la production du facteur VIII après la thérapie génique», poursuivent les chercheurs. Cette augmentation était sans danger pour la santé des chiens, parce que le taux de facteur VIII était encore nettement inférieur aux concentrations observés chez les animaux sains. «Il est vrai que le niveau de facteur VIII trop élevé peut entraîner des thromboses et sont préoccupants», soulignent les chercheurs. Ils recommandent donc de contrôler à long terme si le facteur VIII n'est pas produit de manière inattendue chez les patients humains également, après la thérapie.

Augmentation possible du risque de cancer

Les chercheurs mettent également en garde contre un autre danger: bien qu'aucun des chiens n'ait développé de tumeurs ou de précurseurs de cancers pendant l'étude, G. Nguyen et ses collègues ont trouvé des indices que l'ADN viral et l'ADN de réparation introduits se sont le plus souvent intégrés dans le patrimoine génétique des chiens à des endroits associés à la formation de cancers. «44% des intégrations ont eu lieu près des gènes impliqués dans la croissance cellulaire», déclarent-ils. Dans l'ensemble, de telles insertions dans le génome sont rares. Cependant, dans ces rares cas, elles peuvent augmenter le risque de cancer du foie.

«Nos résultats soulèvent des questions pour les études de thérapie génique de l'hémophilie en cours et pour d'autres études de thérapie génique basée sur les AAV», résumant les chercheurs. «Bien que les essais cliniques ayant une période d'observation de trois ans pour l'hémophilie A et une période d'observation de dix ans pour l'hémophilie B n'aient pas signalé d'effets indésirables graves, nos données démontrent l'importance de l'observation à long terme des patients après l'utilisation de la thérapie génique basée sur les AAV.»

Source: Giang Nguyen, Children's Hospital de Philadelphie, États-Unis

Cet article provient du site Internet www.wissenschaft.de

L'obligation de réduire le dommage dans l'AI:

«une règle du jeu essentielle»

Les offices AI l'imposent peu, mais de manière disparate. Faute d'explication claire, l'obligation de réduire le dommage est ressentie comme «intrusive et contraignante» par les personnes qui y sont soumises. La P^{re} Anne-Sylvie Dupont* nous explique les fondements de cette mesure ancrée dans la Loi sur l'assurance-invalidité (LAI).

Imaginez un match de football sans aucune règle du jeu. Cela deviendrait sans doute rapidement chaotique, et il n'est même pas sûr que le match dure jusqu'à la mi-temps. C'est un peu la même chose lorsque l'on parle d'assurances sociales et, singulièrement, de l'assurance-invalidité (AI).

En Suisse, pour des raisons historiques et politiques qu'il serait trop long de rappeler ici, nous avons choisi de réaliser la protection sociale de la population au moyen d'assurances sociales. Sur le principe, ces assurances fonctionnent comme les assurances privées: elles recourent à la technique de la mutualisation, ce qui signifie que l'on constitue un pot commun, alimenté par les cotisations des personnes assurées. Dans les assurances sociales, ce qui est un peu différent, c'est que d'autres personnes mettent aussi de l'argent dans le pot commun, en l'occurrence les employeurs et/ou l'État, en fonction de l'assurance sociale concernée.

L'assurance: un pot commun

L'argent récolté dans le pot commun sert à verser les prestations prévues par la loi aux personnes assurées chez qui se réalise le risque, soit l'invalidité, dans le contexte qui nous occupe. Comme pour le football, il est nécessaire de mettre des règles sur la manière dont cet argent est réparti. C'est la mission du législateur. Il s'agit notamment de respecter l'égalité de traitement entre les personnes assurées, ou encore de veiller à ce qu'elles soient entendues avant que l'on décide de leur attribuer – ou non – leur part du pot commun.

Ces règles tiennent compte aussi des besoins financiers de l'assurance sociale à long terme. Il faut naturellement que le pot commun soit suffisamment alimenté, et que son contenu ne soit pas gaspillé, pour qu'il existe durant de longues années. Pour garantir cela, comme pour le football toujours, on attend des personnes assurées qu'elles se montrent fairplay: puisque leur couverture sociale dépend de la mobilisation des ressources des autres personnes assurées, des employeurs et de l'État – soit l'ensemble des contribuables, on peut attendre d'elles, par exemple, qu'elles ne fassent pas exprès d'être en incapacité de travail (ce qui est rarement le cas) ou qu'elles n'adoptent pas délibérément un comportement imprudent qui augmente la probabilité statistique que le risque se réalise (ce qui est malheureusement plus fréquent si l'on songe à certains comportements sur la route). Ainsi, la personne qui devient handicapée parce que, roulant en excès de vitesse et sans ceinture de sécurité, elle est victime d'un accident dont les conséquences l'empêchent désormais de travailler, subit une sanction sous forme d'une réduction de sa rente. C'est la règle de la réduction des prestations pour faute.

Une rente, ça se mérite

De la même manière, la personne assurée à la suite de la survenance d'un handicap (même si l'on ne peut lui faire le moindre reproche quant au fait qu'elle le soit devenue) doit faire tout ce qui est raisonnablement exigible d'elle pour diminuer son dommage, autrement dit pour peser le moins lourd possible sur les finances de l'assurance, le fameux pot commun évoqué plus haut. Dans l'AI, on attend ainsi principalement d'elle qu'elle se soumette aux traitements médicaux (en règle générale une psychothérapie) ou qu'elle participe aux mesures de réadaptation (par exemple un stage d'observation) qui pourraient améliorer sa capacité de gain. À nouveau, si la personne assurée ne donne pas suite, elle risque une sanction sous forme d'une réduction des prestations (essentiellement les rentes), partielle

ou totale, temporaire ou définitive. Concrètement, l'office AI jugera du droit aux prestations «comme si» la mesure avait été faite. Si l'on estime que la mesure aurait permis à la personne assurée de travailler à temps plein et de gagner autant d'argent qu'avant l'atteinte à la santé, elle se verra refuser tout droit à une rente.

L'importance de l'information

Comme la Suisse est un État de droit, il est important, avant de prononcer une sanction, de faire savoir à la personne assurée ce que l'on attend d'elle, de l'avertir des risques qu'elle prend si elle ne se soumet pas à la demande, et, finalement, de lui donner la possibilité de s'exprimer et de faire valoir les raisons pour lesquelles elle refuserait de le faire. La loi prévoit ainsi expressément qu'«une mise en demeure écrite l'avertissant des conséquences juridiques et lui impartissant un délai de réflexion convenable doit lui avoir été adressée» (art. 43, al. 3 de la Loi sur la partie générale du droit des assurances sociales LPGa). Le Tribunal fédéral a rappelé qu'une sanction prononcée sans que cette procédure ait été respectée n'est pas valable et doit être annulée.

Droit et proportionnalité

Lorsque la personne assurée refuse de se soumettre aux mesures exigées par l'office AI, il s'agit alors d'examiner la validité de ses arguments sous l'angle de la condition de l'exigibilité. Cette condition est difficile à mettre en œuvre, parce qu'il s'agit de peser les intérêts respectifs de la personne assurée et de l'assurance sociale. La loi guide cette analyse, de manière plutôt rigide pour les personnes assurées: toute mesure servant à leur réadaptation est ainsi réputée raisonnablement exigible, à l'exception des mesures qui ne sont pas adaptées à leur état de santé (art. 7a LAI), les mesures présentant un danger pour la vie ou la santé étant quant à elles réputées inexigibles (art. 21, al. 4 LPGa).

En définitive, c'est une question de proportion:

si les exigences de l'office AI sont trop élevées par rapport au bénéfice économique attendu, la mesure sera considérée comme inexigible (par exemple, elle diminuerait le taux d'invalidité de 5% seulement et ne changerait rien sous l'angle du droit à la rente ; à l'inverse, plus le bénéfice économique pour l'assurance sociale est élevé, plus les conditions posées seront facilement considérées comme exigibles.

26 offices AI: 27 pratiques!

L'appréciation de l'exigibilité, que le législateur a voulue très objective, reste néanmoins dépendante des circonstances individuelles, et de l'accueil que la personne qui gère le dossier concerné réservera aux arguments de la personne assurée. Si l'on ajoute à cela que ces décisions sont prises, en raison de la gestion décentralisée de l'assurance-invalidité, au sein de 27 offices AI (26 offices cantonaux et l'Office AI pour les assurés résidant à l'étranger), on comprend rapidement qu'il est difficile d'assurer une pratique uniforme et une parfaite égalité de traitement entre les personnes assurées. Le rapport de recherche n° 1/20 publié par l'OFAS à ce sujet prouve sans discussion que des disparités importantes existent.

Rester vigilant et se faire conseiller

En soi, ce n'est pas quelque chose de surprenant, ni d'unique: dans l'assurance-chômage, par exemple, les sanctions prononcées à l'encontre des chômeuses et des chômeurs qui ne respectent pas leurs obligations varient aussi très souvent d'un canton à l'autre. En revanche, il faut rester vigilant: l'assurance-invalidité s'occupe de personnes qui, par définition, s'adressent à elle en situation de fragilité, sur un plan sanitaire, économique et émotionnel en tout cas. Dans ce contexte, les exigences de l'assurance, qui ne sont pas toujours suffisamment expliquées, sont ressenties comme intrusives et contraignantes. Si la personne assurée ne bénéficie pas d'un soutien extérieur (réseau personnel, association, avocat, etc.) capable de replacer ces exigences dans leur contexte et de mesurer avec elle l'importance ou non d'y donner suite, ces dernières

peuvent participer à la péjoration de la situation et, finalement s'avérer contreproductives. De plus, les inégalités de traitement sont de nature à générer un sentiment d'incompréhension et d'injustice au sein des personnes assurées et, contribuent, en dernier lieu, à la perte de confiance de la population dans l'AI.

Espérons que la publication du rapport de recherche n° 1/20 permettra d'améliorer la mise en œuvre des règles du jeu, indispensables au bon fonctionnement à long terme de l'assurance-invalidité.

Catherine Rouvenaz, Secrétaire romande, AGILE.CH



** Anne-Sylvie Dupont est professeure aux Facultés de droit de Neuchâtel et Genève, avocate spécialiste FSA responsabilité civile et droit des assurances.*

Enfin confirmé:

l'AI expédie des personnes handicapées vers l'aide sociale et assainit ses finances

Une critique réitérée depuis longtemps par Inclusion Handicap, toujours rejetée par l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS), vient enfin d'être confirmée par une étude publiée le 17 novembre 2020: les personnes en situation de handicap se voient de plus en plus poussées vers l'aide sociale. L'assainissement financier de l'AI s'opère dans une proportion significative aux frais des assurés.

La pression économique, diverses réformes de l'AI et le durcissement de la pratique ont des conséquences. L'une d'elles: les personnes handicapées sont nombreuses à être expédiées vers l'aide sociale. Inclusion Handicap connaît cette problématique depuis longtemps, entre autres grâce à son activité de conseils juridiques. Faute de données statistiques à ce sujet, le transfert d'assurés vers l'aide sociale a toujours été nié par l'OFAS et les offices AI. Une étude demandée par l'OFAS vient enfin de rétablir les faits. Elle met en évidence les constats suivants:

- Le nombre de personnes assurées qui aboutissent à l'aide sociale quatre ans après s'être annoncées à l'AI a augmenté, entre la cohorte étudiée en 2006 et celle de 2013, de près d'un quart! (La cohorte est un groupe de personnes assurées s'étant annoncées à l'AI durant une année de référence – en l'occurrence 2006 et 2013 – et ayant fait l'objet d'un suivi qui s'étend sur plusieurs années).
- En chiffres absolus, la hausse est encore bien plus évidente: tandis que 3620 personnes de la cohorte 2006 ont perçu de l'aide sociale quatre ans après s'être annoncées à l'AI, leur nombre de la cohorte 2013 s'élève globalement à 5720 personnes; il s'agit donc de 2100 personnes supplémentaires.
- Selon les calculs des auteurs de l'étude, près de 29% des «passages vers l'aide sociale», représentant 1650 personnes assurées, ne se seraient pas produits si la loi n'avait pas été rendue plus stricte à compter de 2006.

Baisse radicale du nombre de nouvelles rentes

En chiffres absolus, la proportion de personnes assurées qui s'annoncent à l'AI mais aboutissent à l'aide sociale est donc en augmentation. Or, l'objectif visé par l'AI est d'insérer un maximum de personnes dans le marché du travail. Lorsque cela ne réussit pas ou que partiellement, les assurés auraient en fait droit à une rente de l'AI. Or, ce cas de figure se présente de moins en moins souvent.

En chiffres absolus, le nombre de nouveaux bénéficiaires de rentes AI a même diminué (en présence d'une croissance démographique concomitante): tout juste 11 000 personnes parmi les quelque 42 600 personnes nouvellement annoncées à l'AI en 2005 percevaient une rente fin 2009. Ce chiffre correspond à une proportion d'environ 26%. Parmi la cohorte de personnes annoncées à l'AI en 2014 (51 500), 7600 percevaient une rente fin 2018 (à savoir 15%). Le constat est clair: l'AI assainit ses finances aux frais de l'aide sociale.

Réussite modeste de la réinsertion

Même si la partie «réinsertion» est en progression, sa réussite n'est que très partielle: la proportion de personnes qui gagnent 3000 francs ou plus par mois quatre ans après s'être nouvellement annoncées à l'AI passe certes de 31% (cohorte 2006) à 38% (cohorte 2013). Or, l'AI doit encore nettement améliorer le taux de réussite des réinsertions, car la proportion des personnes qui, quatre ans après s'être annoncées, vivent sans rente AI et sans revenu permettant d'assurer le minimum vital est elle aussi passée de 40% (cohorte 2006) à 43% (cohorte 2013).

À ce propos, le développement continu de l'AI qui entrera en vigueur en 2022, fait un pas dans la bonne direction. Inclusion Handicap s'interroge cependant si les mesures prévues seront suffisantes.

Cet article nous a été mis à disposition par Inclusion Handicap.

Un grand pas pour le registre national

Le registre suisse des maladies rares, ou RSMR, est un outil essentiel pour améliorer les soins de santé à long terme pour les personnes atteintes de maladies rares, faciliter la recherche et mieux relier les personnes atteintes de maladies rares et les prestataires de soins. Un financement fédéral a finalement été approuvé pour étendre la collecte de données, pour construire un portail pour les patients, de relier les petits registres existants et établir un financement à long terme.

Le RSMR a les objectifs principaux suivants:

- Recueillir des données de base auprès de toutes les personnes atteintes de maladies rares en Suisse;
- Établir une plate-forme pour les études cliniques et épidémiologiques;
- Faciliter la participation des patients aux études nationales et internationales;
- Améliorer la mise en réseau entre les personnes concernées et les centres de traitement.

Ces dernières années, le manque de financement du RSMR a rendu impossible l'expansion efficace du registre. Une base juridique permettant de subventionner les registres au niveau fédéral existe depuis la loi sur l'enregistrement des cancers. Cependant, le Parlement n'a pas encore approuvé de fonds pour le RSMR. Grâce à un financement relais des universités de Zurich et de Berne, le développement du

registre, en particulier pour les enfants atteints de maladies rares, a pu commencer en 2019.

Les efforts des responsables du registre ont porté leurs fruits

Au printemps 2020, une demande détaillée a été soumise à l'Office fédéral de la santé publique pour obtenir des subventions conformément à la loi sur l'enregistrement des cancers. La demande a été soutenue par la Coordination nationale Maladies rares kosek. Le RSMR bénéficie du patronage de la kosek.

Nous avons maintenant le plaisir d'annoncer que ce grand engagement a porté ses fruits: le registre des maladies rares recevra un financement du gouvernement fédéral pour les cinq prochaines années. Cela ne suffira pas à financer tous les travaux nécessaires à l'extension du registre. Il y a un besoin urgent de donateurs supplémentaires. Cependant, le financement partiel de la Confédération permet finalement d'engager un coordinateur responsable, de réaliser des travaux urgents sur

la base de données et le portail des patients et d'établir une stratégie de financement à long terme.

Le registre fait partie du programme de la Journée des maladies rares 2021

Vous souhaitez savoir quelles sont les prochaines étapes prévues pour le registre et ce qu'il promet à long terme? Les responsables du registre, la professeure Claudia Kühni et la D^{re} Michaela Fux de l'Institut de médecine sociale et préventive (ISPM) de Berne, participeront au programme passionnant de la Journée des maladies rares du 6 mars 2021 et répondront à toutes vos questions.

Ce communiqué de presse a été mis à notre disposition par ProRaris.



CALENDRIER

8 mai 2021	Journée Romande en forme virtuelle
29 mai 2021	Woman and Bleeding Disorders Congress en forme virtuelle
8 au 14 août 2021	Camp d'été bernoise à Aeschiried*
Automne 2021	Urban Workshop pour les enfants et les familles dans la région de Zurich*
7 novembre 2021	Journée d'automne à St. Gall*
À définir	Cours d'injections à Berne

* En raison de la pandémie actuelle, il est possible que ces événements soient annulés. Les informations actuelles sont disponibles à tout moment sur le site Web de l'ASH: www.shg.ch.

éditeur

Association Suisse des Hémophiles | Siège social | Mühlbachstrasse 5 | 9450 Altstätten | 044 977 28 68 | www.shg.ch

mise en page

MediaTailor GmbH

imprimeur

Drucktalente GmbH



Suisse orientale

NOM DU CENTRE	N° D'URGENCE	ADRESSE	DIRECTION	AUTRES MÉDECINS-SPÉCIALISTES
Bellinzona Erwachsene	091 811 91 11 091 811 94 92 (Dienstarzt Hämatologie) 091 811 81 86 (direkt Dr. B. Gerber)	Ente Ospedaliero Cantonale Abteilung Hämatologie Via Ospedale 6501 Bellinzona www.coagulazione.ch	Dr. med. Bernhard Gerber bernhard.gerber@eoc.ch	PD Dr. med. Gerog Stüssi georg.stuessi@eoc.ch
Kinder (Pädiatrie)	091 811 90 11 (Notfall) 091 811 94 81 (Ambulatorium) 091 811 89 76 (direkt Dr. P. Brazzola) 091 811 89 77 (Sekretariat)	Ente Ospedaliero Cantonale Pediatría Via Ospedale 6501 Bellinzona	Dr. med. Pierluigi Brazzola pierluigi.brazzola@eoc.ch	
Chur Erwachsene		Kantonsspital Graubünden Departement Innere Medizin Loëstrasse 170 7000 Chur	Dr. med. Raphael Jeker raphael.jeker@ksgr.ch	
Kinder (Pädiatrie)	081 256 64 20 (Dienstarzt Pädiatrie) 081 256 61 11 (Hauptnummer, Dr. Malär oder Dienstarzt Pädiatrie verlangen)	Kinderhämatologie- und onkologie Kantonsspital Graubünden Loëstrasse 170 7000 Chur	Dr. med. Reta Malär reta.malaer@ksgr.ch	
St. Gallen Erwachsene	071 494 11 11 (Dienstarzt Hämatologie verlangen)	Zentrum für Labormedizin Frohbergstrasse 3 9001 St. Gallen	Prof. Dr. med. Wolfgang Korte wolfgang.korte@zmsg.ch Dr. med. Lukas Graf lukas.graf@zmsg.ch	
Kinder (Pädiatrie)	071 243 71 50	Ostschweizer Kinderspital Zentrum Hämatologie und Onkologie Claudiusstrasse 6 9006 St. Gallen	Dr. med. Heinz Hengartner heinz.hengartner@kispisg.ch	Dr. med. Jeanette Greiner jeanette.greiner@kispisg.ch
Zürich Erwachsene	044 255 11 11 (Nachts und Notfall: Dienstarzt Hämatologie verlangen oder direkt 079 356 95 62) 08:00 - 16:30 Uhr Disposition / Sekretariat Hämatologie	Universitätsspital Abteilung Hämatologie Rämistrasse 100 8091 Zürich 044 255 37 82	Dr. med. Inga Hegemann inga.hegemann@usz.ch	Dr. med. Jan-Dirk Studt jan-dirk.studt@usz.ch
Kinder (Pädiatrie)	044 266 71 11 (Hämophiliedienst verlangen)	Universitäts-Kinderspital Abteilung Hämatologie Steinwiesstrasse 75 8032 Zürich (044 266 73 07)	Prof. Dr. med. Manuela Albisetti manuela.albisetti@kispi.uzh.ch	Dr. med. Sabine Kroiss sabine.kroiss@kispi.uzh.ch Prof. Dr. med. Markus Schmutz markus.schmutz@kispi.uzh.ch



Zentralschweiz

Aarau Erwachsene	062 838 41 41 (Dienstarzt Onkologie/ Hämatologie verlangen)	Kantonsspital Aarau Hämatologie 5001 Aarau	Dr. med. Marc Heizmann marc.heizmann@ksa.ch	Dr. med. Svetlana Sarinay svetlana.sarinay@ksa.ch
Kinder (Pädiatrie)	062 838 41 41 (Dienstarzt päd. Hämatologie/Onkologie verlangen)	Kantonsspital Aarau Pädiatrische Hämatologie/Onkologie Tellstr. 25 5001 Aarau	Dr. med. Katrin Scheinemann katrin.scheinemann@ksa.ch	Dr. med. Andreas Klein-Franke andreas.klein-franke@ksa.ch Dr. med. Daniel Drozdov daniel.drozdov@ksa.ch
Luzern Erwachsene	041 205 13 85 (tagsüber) 041 205 11 11 (nachts, Dienstarzt Hämatologie verlangen)	Luzerner Kantonsspital Abteilung Hämatologie 6000 Luzern 16	Dr. med. Pascale Raddatz pascale.raddatz@luks.ch Prof. Dr. med. Walter A. Willemin walter.willemin@luks.ch	
Kinder (Pädiatrie)	041 205 11 11	Luzerner Kantonsspital Hämatologie/Onkologie Spitalstrasse 6000 Luzern 16	Dr. med. Freimut Schilling freimut.schilling@luks.ch	Dr. med. Bernhard Eisenreich bernhard.eisenreich@luks.ch Dr. med. Elisabeth Koustenis elisabeth.koustenis@luks.ch

Suisse centrale

NOM DU CENTRE	N° D'URGENCE	ADRESSE	DIRECTION	AUTRES MÉDECINS-SPÉCIALISTES
Basel				
Erwachsene	061 265 25 25 (Dienstarzt Hämatologie/Hämostase, 24h)	Universitätsspital Basel Hämatologie Petersgraben 4 4031 Basel	Prof. Dr. med. Dimitrios Tsakiris dimitrios.tsakiris@usb.ch	Dr. med. Maria Martinez maria.martinez@usb.ch
Kinder (Pädiatrie)	061 704 12 12	UKBB Hämatologie/Onkologie Spitalstrasse 33, Postfach 4056 Basel	Prof. Dr. med. Nicolas von der Weid nicolas.vonderweid@ukbb.ch	Prof. Dr. med. Thomas Kühne thomas.kuehne@ukbb.ch Dr. med. Tamara Diesch tamara.diesch@ukbb.ch Dr. med. Alexandra Schifferli alexandra.schifferli@ukbb.ch Dr. med. Ursula Tanriver ursula.tanriver@ukbb.ch
Bern				
Erwachsene	031 632 21 11 (Dienstarzt Hämatologie verlangen)	Inselspital Poliklinik für Hämatologie Bettenhochhaus BHH U1, Zimmer 114 3010 Bern Pflege: Regine Sommerhalder, Pflegefachfrau 031 632 35 08 www.haemophilie.insel.ch	Prof. Dr. med. Johanna Kremer Hovinga johanna.kremer@insel.ch Prof. Dr. med. Anne Angelillo-Scherer anne.angelillo-scherrer@insel.ch	Dr. med. Anna Wieland anna.wieland@insel.ch
Kinder (Pädiatrie)	031 632 04 64 (Mo-Fr, 08-17h) 031 632 93 72 (abends/Wochenende)	Inselspital Bern Abteilung für päd. Hämatologie/Onkologie 3010 Bern 031 632 94 95	Prof. Dr. med. Jochen Rössler jochen.roessler@insel.ch	Dr. med. Mutlu Kartal-Kaess mutlu.kartal-kaess@insel.ch

Suisse occidentale

Fribourg				
Adultes	079 823 93 11	HFR Fribourg - hôpital cantonal Service d'hémo-oncologie Chemin des Pensionnats 2 1708 Fribourg 026 306 22 60	D ^r med. Emmanuel Levrat emmanuel.levrat@h-fr.ch	
Genf				
Adultes	022 372 97 54 ou 51 022 372 33 11 (demander le médecin de garde du Service d'angiologie et d'hémostase, nuit, weekend et jours fériés)	Hôpitaux Universitaires Genève Service d'angiologie et d'hémostase 4, rue Gabrielle-Perret-Gentil 1205 Genève	Prof. D ^r med. Pierre Fontana pierre.fontana@hcuge.ch	D ^r med. Alessandro Casini alessandro.casini@hcuge.ch
Enfants (pédiatrie)	022 372 47 12 (la journée) 079 553 48 04 (hématologue de garde)	Hôpital des Enfants, HUG Unité d'Hématologie-Onc. Pédiatrique Rue Willy-Donzé 6 1205 Genève	D ^r med. Veneranda Mattiello veneranda.mattiello@hcuge.ch	D ^r med. Tiago Nava tiago.nava@hcuge.ch
Lausanne				
Adultes	021 314 11 11	Centre Hospitalier Universitaire Vaudois Service d'Hématologie 46, Rue du Bugnon 1011 Lausanne	Prof. D ^r med. Michel Duchosal michel.duchosal@chuv.ch	Prof. D ^r med. Lorenzo Alberio lorenzo.alberio@chuv.ch
Enfants (pédiatrie)	079 556 62 37	Centre Hospitalier Universitaire Vaudois Service d'Hématologie-Onc. Pédiatrique 46, Rue du Bugnon 1011 Lausanne	D ^r med. Mattia Rizzi mattia.rizzi@chuv.ch	D ^r Maja Beck Popovic maja.beck-popovic@chuv.ch
Sion				
Adultes et enfants (pédiatrie)	027 603 40 00	Hôpital du Valais – Institut Central Service d'Hématologie Av. Grand-Champsec 86 1950 Sion	D ^r med. Pierre-Yves Lovey pyves.lovey@hopitalvs.ch	D ^r med. Valérie Frossard valerie.frossard@hopitalvs.ch D ^r med. Matthew Goodyer matthew.goodyer@hopitalvs.ch D ^r med. Julie Kaiser julie.kaiser@hopitalrivierachablais.ch