

Projet «Mise en place et reconnaissance des Centres pour Maladies Rares»

Dans le cadre de la mise en œuvre des mesures du concept national maladies rares

Rapport final de la Coordination nationale des maladies rares (kosek) sur les travaux
de mise en œuvre 2017-2021

A l'attention de l'Office fédéral de la santé publique

Elaboré par: Coordination nationale des maladies rares kosek
Date: 16.11.2021

Sommaire

1.	Situation initiale et finalité du présent rapport	3
1.1.	Contexte du projet	3
1.2.	A propos de ce rapport.....	3
2.	Principes directeurs pour l'action de la kosek.....	4
3.	Description du projet	5
3.1.	Cadre conceptuel	5
3.2.	Création et développement des organes du projet.....	6
3.3.	Opérationnalisation des exigences envers les centres de diagnostic	7
3.4.	Phase de candidature, évaluation et reconnaissances	8
3.5.	Travail de relations publiques concernant les reconnaissances.....	8
4.	Enseignements tirés du projet.....	9
4.1.	Principes directeurs.....	9
4.2.	Organes.....	9
4.3.	Opérationnalisation des exigences	10
4.4.	Candidature, évaluation et reconnaissance.....	11
4.5.	Communication envers le public	11
4.6.	Calendrier	12
4.7.	Conditions cadres	12
5.	Bilan des CMR reconnus dans le cadre du projet.....	13
5.1.	Concernant la collaboration dans l'ensemble du projet	13
5.2.	Concernant la procédure de reconnaissance	13
5.3.	Concernant l'effet de la reconnaissance	14
6.	Bilan selon les patient-e-s	14
7.	Un premier coup d'œil à l'impact du projet	15
8.	Perspectives.....	16
8.1.	Centres pour Maladies Rares	16
8.2.	La kosek	17
8.3.	La prise en charge des maladies rares.....	17
9.	Remerciements	18
	Annexe I : Liste des documents de base de la kosek.....	19

1. Situation initiale et finalité du présent rapport

1.1. Contexte du projet

Le concept national maladies rares (CNMR) ¹ a été adopté par le Conseil fédéral en 2014. Il sera ici question de la mise en œuvre des deux mesures clés que comporte le CNMR.

- Mesure 1 «Un processus qui établit les centres de référence est défini»,
- Mesure 2 «Les centres de référence sont établis selon des critères tels que l'expertise, la qualité des prestations de soins, le travail en réseau, la formation, l'établissement de directives (guidelines), l'engagement concernant la recherche et la gestion des données (voir recommandations ASSM)».²

Dans le cadre de la première étape de mise en œuvre, l'OFSP a chargé l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM), d'élaborer une proposition de procédure visant à établir des centres de références (mesure 1). En 2016, l'ASSM a soumis un rapport à l'OFSP dans lequel elle proposait d'élaborer des offres à deux niveaux pour les personnes concernées: d'une part des offres de diagnostic interdisciplinaires afin de remédier au problème actuel de diagnostic tardif et d'autre part des «centres de référence» propres aux différentes maladies, fonctionnant en réseau et dotés d'une solide expertise dans les différentes disciplines afin d'assurer le traitement des patient-e-s. L'ASSM a ensuite élaboré un catalogue de critères que les deux types d'offres devaient prendre en compte. L'ASSM a alors recommandé de créer une association réunissant les principales parties prenantes pour la mise en œuvre du projet.³ Les recommandations de l'ASSM ont été les principaux piliers du projet présenté ici.

C'est ainsi que la Coordination nationale des maladies rares (kosek) a vu le jour en 2017. Il s'agit d'une association réunissant les parties prenantes dans le but d'obtenir un dialogue sur un pied d'égalité entre les principaux protagonistes favorisant ainsi l'élaboration commune de solutions adaptées afin d'améliorer la situation de prise en charge des personnes concernées par des maladies rares. Parmi ses membres, la kosek compte: ProRaris (association faîtière rassemblant les organisations de patient-e-s atteint-e-s de maladies rares), la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS), l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM), l'association Médecine Universitaire suisse (unimedsuisse), l'Alliance des Hôpitaux pédiatriques Suisses (AllKidS), un groupe d'hôpitaux et de cliniques non universitaires (un groupement des principaux hôpitaux cantonaux impliqués dans les projets de la kosek). Le but de la kosek est l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares à l'aide de projets impliquant l'ensemble des protagonistes.

1.2. A propos de ce rapport

Entre 2017 et 2021, la kosek a mené un projet visant à aider les hôpitaux universitaires et les grands centres hospitaliers de Suisse à mettre en place les structures de prise en charge diagnostique recommandées par l'ASSM (les **Centres pour Maladies Rares**) et de soumettre ensuite ces centres de diagnostic à une procédure de reconnaissance à des fins d'assurance qualité). Le projet a été achevé en juin 2021. Le présent rapport final décrit la procédure appliquée par la kosek pour la mise en place et la reconnaissance des centres, évalue dans quelle mesure cette procédure était adaptée et quel en est le potentiel d'amélioration. Il fait état des

1 Concept national maladies rares (CNMR) du 26 septembre 2014, voir <https://www.bag.ad-min.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html> [21.9.2021].

2 CNMR (voir note de bas de page 1), p. 32.

3 ASSM, proposition de mise en œuvre de la mesure 1, «Un processus qui établit les centres de référence est défini», rapport de l'ASSM à l'attention de l'Office fédéral de la santé publique du 30 juin 2016, voir <https://www.samw.ch/fr/Projets/Apercu-des-projets/Maladies-rares.html> [21.9.2021].

premières conclusions prudentes concernant l'impact des structures reconnues sur la prise en charge des patients et donne un aperçu des perspectives de développement pertinentes.

2. Principes directeurs pour l'action de la kosek

Le projet de mise en place et de reconnaissance des Centres pour Maladies Rares se base sur une série de principes directeurs définis au préalable par la kosek. Ceux-ci constituent le cadre de la procédure et se sont révélés pertinents pour la réussite du projet. Nous vous les présentons ici brièvement:

Gentlemen's Agreement : ce concept avait d'ores et déjà été défini lors de la création de la kosek en 2017. Le «gentlemen's agreement» est un accord et un engagement des différents acteurs de la kosek à travailler sur une base définie ensemble. Cela présuppose que les décisions sont prises en concertation, d'un commun accord par toutes les parties prenantes. A l'origine, le «gentlemen's agreement» a été créé en raison de l'absence de bases juridiques régissant la collaboration des acteurs du domaine des maladies rares. L'approche multipartite de la kosek a fait ses preuves.

Participation: le «gentlemen's agreement» présuppose une collaboration sur une base volontaire entre les différents acteurs du domaine des maladies rares. Ces acteurs sont eux-mêmes actifs dans le domaine des maladies rares ou concernés (patient-e-s via des organisations de patient-e-s). La kosek poursuit ainsi dans ses projets une approche participative selon laquelle les acteurs actifs dans le domaine des maladies rares ou touchés par une maladie rare participent à la conception des projets de la kosek. Cela signifie également que la collaboration s'effectue avec l'ensemble des intéressé-e-s et qu'aucun acteur n'est exclu des projets de la kosek car cela serait contraire au gentlemen's agreement. En parallèle, la participation signifie aussi que tous les nouveaux acteurs doivent souscrire à ces principes directeurs et être impliqués.

Approche « bottom-up »: l'approche « bottom-up » (ascendante) constitue une autre condition préalable importante du concept. Elle permet de garantir que les projets et leur mise en œuvre ne sont pas imposés mais développés et implémentés en collaboration avec les acteurs impliqués et les organisations de patient-e-s. Il peut ainsi être garanti que les projets seront mis en œuvre en tenant compte de la réalité et de la pratique, ce qui est généralement synonyme d'une meilleure acceptation de la part des acteurs du domaine.

Créer de l'engagement: étant donné que la procédure de reconnaissance de la kosek présuppose la mise en place de structures de prise en charge, il était important d'informer les décideurs (direction d'hôpital, direction médicale) lors des étapes décisives, afin de s'assurer de l'engagement de l'hôpital. Cela était tout à fait indispensable et a permis de faire évoluer les projets dans certaines phases critiques.

Transparence: le projet de reconnaissance de la kosek dans le domaine des maladies rares étant un concept tout à fait nouveau, la kosek a d'abord dû convaincre les fournisseurs de prestations du bien-fondé de ce projet. Cela signifiait pour la kosek, communiquer en toute transparence avec les fournisseurs de prestations quant à ses objectifs, ses étapes et ses projets et exposer ouvertement les tenants et les aboutissants. C'est ainsi que la kosek est parvenue au fil de la procédure de reconnaissance, à convaincre de plus en plus de fournisseurs de prestations et d'acteurs de l'intérêt de son concept. Cependant la kosek a également dû accepter des critiques, en raison de son approche participative, et reconsidérer les choses afin d'adapter la procédure ou le concept lorsque cela semblait pertinent. La kosek a

ainsi non seulement augmenté le nombre de ses partisans mais a aussi affiné son concept en l'adaptant davantage à la réalité.

Reconnaître les efforts et promouvoir le développement : la kosek poursuit en première ligne une approche basée sur la promotion du développement des structures existantes, ce qui signifie que les structures existantes internes à l'hôpital sont appelées à évoluer, et que des solutions prédéfinies décidées en amont ne seront en aucun cas exigées. Etant donné qu'il n'existe pas de modèles prédéfinis sur la manière dont un centre doit être organisé, il est judicieux et même indispensable de mettre en œuvre des réglementations individuelles.

Focalisation sur la prise en charge globale: la kosek veut mettre des solutions en place là où il existe de véritables problèmes de prise en charge. C'est pourquoi la kosek inclut toujours dans sa vue d'ensemble, la perspective d'une «bonne prise en charge», à savoir d'une bonne couverture des soins de la population avec les offres existantes, et qu'elle tient compte ce faisant, des aspects d'accessibilité, d'orientation sur les besoins mais aussi de qualité, d'efficacité et d'efficience. Etant donné que pour les maladies rares une prise en charge purement régionale et cantonale ne fonctionne pas, la prise en charge doit être considérée d'un point de vue supra-cantonal, à savoir national.

Sur la base de ces principes directeurs, la kosek est parvenue progressivement à définir son propre rôle en tant que plateforme de coordination.

3. Description du projet

3.1. Cadre conceptuel

La kosek a commencé en 2017 à élaborer une ébauche de concept détaillé dans laquelle elle décrivait comment la procédure de reconnaissance devait être mise en œuvre. Le Comité s'est tout d'abord mis d'accord sur une conception commune de la prise en charge conformément à ce qui est représenté dans l'illustration 1 et sur une terminologie commune des offres proposées. On nomma ces offres « Centres pour Maladies Rares » (pour les patient-e-s sans diagnostic) et « Centres de Référence » et réseaux (pour les maladies et groupes de maladies spécifiques). Cette étape était nécessaire afin d'ancrer la conception de base qui avait déjà été élaborée dans les grandes lignes par l'ASSM, comme base commune avec l'ensemble des protagonistes.

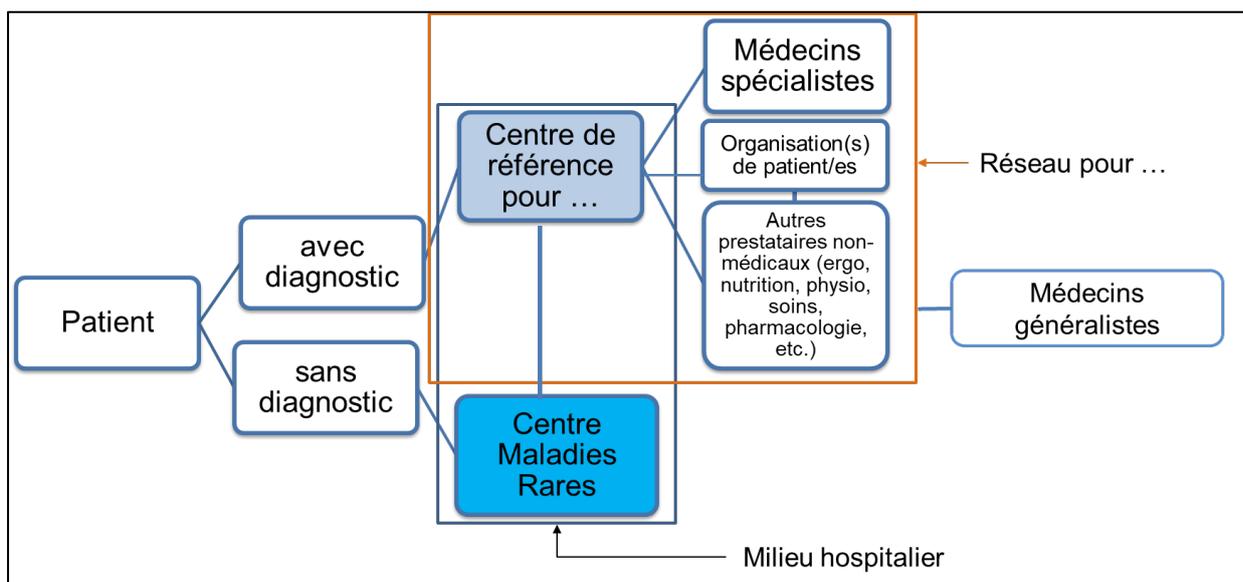


Illustration 1: Conception de la kosek concernant la prise en charge de personnes souffrant d'une maladie rare

Ce présent rapport se concentre sur la mise en place et la procédure de reconnaissance des Centres pour Maladies Rares.

Dans le même temps, la terminologie de la procédure choisie pour l'assurance qualité a également été définie en concertation des acteurs. Conformément au principe du «gentlemen's agreement», il sera dans la suite du document toujours question de «reconnaissance des offres» (ce qui implique que les offres sont reconnues par l'ensemble des membres de la kosek comme étant des structures de prise en charge de bonne qualité). Il ne s'agit néanmoins pas d'une «désignation» officielle ni d'une «certification» puisqu'il faudrait pour cela que la kosek soit un organisme de certification reconnu. La procédure de reconnaissance comprend notamment une procédure de candidature à laquelle tous les prestataires intéressés peuvent prendre part.

3.2. Création et développement des organes du projet

Parallèlement au développement du concept, le comité d'expert-e-s central, le *Groupe d'expert-e-s pour la prise en charge*⁴ a été créé pour la mise en œuvre de ce concept. Le comité d'expert-e-s a dans un premier temps réuni des expert-e-s défendant des points de vue différents, à savoir des représentant-e-s des hôpitaux et des cantons, des patient-e-s ou plus exactement des organisations de patient-e-s, la FMH et des assureurs-maladie. La médecine pédiatrique, la médecine adulte et toutes les régions linguistiques étaient représentées au sein de ce comité d'expert-e-s. Fabrizio Barazzoni a été nommé président du groupe d'expert-e-s en sa qualité de membre du Comité et a assuré la communication avec le Comité. Le groupe d'expert-e-s s'est vu mandaté par le Comité de se pencher sur les questions de la mise en œuvre des structures de prise en charge et de la procédure de reconnaissance, de débattre des bases professionnelles et conceptuelles (en particulier concernant l'opérationnalisation des critères de reconnaissance, la définition de la procédure de reconnaissance et l'accompagnement de la mise en œuvre des projets) ainsi que de préparer les bases décisionnelles pour le Comité. Les expert-e-s ont entamé leur travail avec le sous-projet des Centres pour Maladies Rares en commençant par élaborer les étapes détaillées de la procé-

4 La composition actuelle du groupe d'expert-e-s pour la prise en charge peut être consultée [ici](#)

de reconnaissance de manière encore plus précise et par opérationnaliser ces exigences. Dans un second temps, le groupe d'expert-e-s s'est transformé en organe chargé de l'évaluation des candidatures. Pour cela, deux représentantes ont rejoint le groupe d'expert-e-s apportant ainsi des connaissances importantes en génétique humaine et un éclairage de médecin-conseil concernant les Centres pour Maladies Rares.

En 2018, un courrier a été envoyé aux hôpitaux universitaires et aux grands hôpitaux cantonaux afin de savoir s'ils étaient intéressés par la mise en place d'un Centre pour Maladies Rares au sein de leur établissement. Les hôpitaux intéressés furent priés de soumettre une demande formelle faisant part de leur intérêt et d'indiquer un interlocuteur pour la coordination avec la kosek ainsi qu'une liste d'expert-e-s dans chaque domaine en cas de questions d'ordre professionnel. Cela a permis d'évaluer l'intérêt des hôpitaux tout en structurant l'échange avec les institutions intéressées. En 2019, un groupe de coordination a été créé sur cette base, auquel tous les interlocuteurs furent conviés, regroupant les hôpitaux intéressés par la création d'un Centre pour Maladies Rares. Avant l'ouverture de la procédure de reconnaissance, ce groupe de coordination avait pour mission de débattre des bases élaborées par le secrétariat et le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge quant à leur mise en pratique, de clarifier les questions relatives à la forme des offres et de mettre en réseau les responsables au sein des hôpitaux pour leur permettre de partager leurs expériences. Ce groupe de coordination s'est réuni pour la première fois le 16 janvier 2019. Depuis, il se réunit régulièrement avec le soutien du secrétariat de la kosek. Avec la reconnaissance des centres, ce groupe est devenu le «groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares» définissant lui-même les sujets d'importance et débattant conjointement des questions d'organisation et de coordination des offres. En parallèle, le groupe de coordination reste un lieu d'échange important entre les centres et la kosek concernant les évolutions actuelles des conditions cadres ou des autres projets de la kosek.

3.3. Opérationnalisation des exigences envers les centres de diagnostic

L'opérationnalisation des exigences concernant les offres de prise en charge a eu lieu à partir de 2019. La première ébauche de questionnaire élaborée par le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge visant à décrire les offres et à évaluer les propositions, a d'abord été discutée au sein du Comité puis présentée aux interlocuteurs des hôpitaux du groupe de coordination. Ils avaient ainsi la possibilité d'évaluer la mise en œuvre concrète des exigences définies dans les grandes lignes par l'ASSM dans la pratique et d'attirer l'attention sur les éventuels points faibles. Une phase de test supplémentaire, sur la base du questionnaire adapté, réalisé dans plusieurs hôpitaux a permis d'achever la phase de consolidation et le questionnaire fut complété, adapté et finalisé à partir des retours recueillis. La double possibilité de feed-back pour les représentant-e-s des hôpitaux a permis de rendre le questionnaire plus clair et d'augmenter la faisabilité des exigences. En parallèle, cette phase de consolidation a permis qu'un dialogue régulier s'instaure entre les hôpitaux et la kosek afin d'aborder des questions comme les tâches incombant à un Centre pour Maladies Rares et la manière de les organiser. Comme la Suisse ne disposait jusqu'alors pas de tels centres, ces discussions étaient primordiales afin d'élaborer un langage commun et des visions communes des offres à mettre en place.

Concernant l'opérationnalisation des critères, la coordination avec Orphanet Suisse était tout à fait essentielle afin de garantir la publication des décisions de reconnaissance prises par la kosek. La mise en œuvre a en outre également été effectuée en tenant compte des critères des réseaux européens de référence (ERN) afin de garantir la compatibilité des exigences.

3.4. Phase de candidature, évaluation et reconnaissances

Il a été décidé très tôt qu'il y aurait deux phases de candidature dans le cadre de ce projet, la première devait s'ouvrir en 2019 et conduire à la reconnaissance des premiers Centres pour Maladies Rares en l'espace d'un an. La seconde était conçue pour donner aux institutions n'étant pas encore assez avancées dans la constitution de leur offre au cours de la première année, une année supplémentaire pour préparer leur candidature. Cela devait permettre à toutes les institutions intéressées de soumettre leur candidature.

Le 12 juin 2019, la procédure de reconnaissance des Centres pour Maladies Rares fut lancée et la première phase de candidature ouverte. A cette fin, un courrier a été envoyé à toutes les institutions ayant déjà fait part de leur intérêt et, en parallèle, la procédure a également été communiquée à tous les hôpitaux de Suisse par le biais de la newsletter de H+. Tous les documents ont été mis en ligne sur le site Internet de la kosek afin de garantir une communication claire. La date de clôture du dépôt des candidatures était fin septembre 2019 (avec possibilité de prolongation jusqu'à fin octobre).

La phase de candidature fut suivie de la phase d'évaluation : après la date de clôture du dépôt des candidatures, l'évaluation a été effectuée conjointement par 2 personnes du groupe d'expert-e-s pour chaque institution candidate, puis discutée au sein du groupe d'expert-e-s et, enfin, soumise au Comité dans un rapport accompagné de recommandations. Trois types de décisions étaient ici recommandées: reconnaissance, reconnaissance sous conditions ou refus. L'option « reconnaissance sous conditions » devait être envisagée lorsque les candidats répondaient aux exigences dans les grandes lignes mais pas suffisamment pour pouvoir obtenir une reconnaissance à part entière à ce stade. Avec une reconnaissance sous conditions, les structures d'offres spécialisées existantes sont toutefois valorisées et la qualité des offres encouragée.

Le Comité a discuté du rapport d'évaluation et formulé une proposition concernant les décisions en matière de reconnaissance à l'attention des organes responsables de chacun de ses membres. Ces décisions furent adoptées par tous les organes responsables dans le cadre de la procédure de consolidation. Suite à une décision formelle du Comité de la kosek, les reconnaissances furent ensuite définitivement accordées. Ce fut également le point de départ de la communication publique des reconnaissances.

Le 3 juin 2020, la reconnaissance de six Centres pour Maladies Rares fit l'objet d'un communiqué de presse et ils furent enregistrés dans la base de données Orphanet.

La deuxième procédure de reconnaissance s'est déroulée selon le même calendrier avec ouverture le 12 juin 2020 jusqu'à la publication des décisions de reconnaissance dans le cadre d'un communiqué de presse le 2 juin 2021, ce qui, avec ces trois nouveaux centres reconnus, porte à neuf le nombre total des Centres pour Maladies Rares en 2021. Le questionnaire est resté le même, seul le formulaire a été nouvellement formaté dans le but de faciliter le remplissage. Seule l'évaluation a fait l'objet de quelques modifications. Un nouveau formulaire a été créé pour l'évaluation des candidatures visant à mieux structurer et ainsi faciliter le travail des expert-e-s au sein du groupe d'expert-e-s pour la prise en charge.

3.5. Travail de relations publiques concernant les reconnaissances

La communication concernant les reconnaissances a été effectuée via différents canaux:

- Orphanet : enregistrement des Centres pour Maladies Rares avec la mention « Centre officiellement désigné »
- Communiqué de presse de la kosek, coordonné avec les centres eux-mêmes (distribution propre)

- Site Internet et newsletter de la kosek
- Lien vers les reconnaissances sur le site web de la CDS et de l'OFSP
- Mise en ligne d'informations par les partenaires

L'écho médiatique a été positif et le sujet fut largement repris, également dans des émissions de radio⁵ et à la télévision⁶.

4. Enseignements tirés du projet

Dans ce présent rapport, le projet, désormais terminé, et la procédure vont être analysés. On pourra ainsi constater quelles approches ont fait leurs preuves et en parallèle, aborder les facteurs ayant compliqué le processus et le potentiel d'amélioration existant. Les rubriques suivantes correspondent à l'analyse que le Comité de la kosek en fait. Les résultats d'un sondage mené auprès des Centres pour Maladies Rares reconnus, portant sur leur expérience du projet, sont présentés au chapitre 5, et le point de vue des patient-e-s, au chapitre 6.

4.1. Principes directeurs

Du point de la kosek, les principes directeurs décrits au point 2 de ce rapport ont fait leurs preuves. Ils ont en effet permis une approche multipartite du projet (contrairement à ce que prévoyait la mesure à l'origine qui reposait davantage sur une procédure de désignation unilatérale) et ont ainsi permis de développer un fort potentiel d'innovation. Du fait de la contribution de tous les protagonistes, un apprentissage a eu lieu pour tous les participants au projet, ce qui a contribué à ce que le processus d'amélioration de la situation de prise en charge des personnes touchées par des maladies rares soit porté par une large base d'acteurs.

4.2. Organes

En tant qu'organe d'expert-e-s consultatif du Comité, le **groupe d'expert-e-s pour la prise en charge** a, non sans peine, élaboré un questionnaire technique détaillé et assuré la mise en œuvre de la procédure d'évaluation. Ce faisant, la commission d'expert-e-s a réévalué par elle-même ses principes de base à l'issue de la première procédure de reconnaissance, et identifié de manière autonome son potentiel d'amélioration. L'une des conséquences a notamment été la structuration claire de l'évaluation des dossiers de candidature lors de la deuxième phase de reconnaissance à l'aide d'un formulaire d'évaluation structuré. Les deux rapports d'évaluation présentés étaient cohérents dans leur évaluation. Les prescriptions de l'ASSM en matière d'assurance qualité ont par conséquent été bien mises en œuvre par le groupe d'expert-e-s, tout en laissant une marge de manœuvre et d'évolution suffisante aux structures candidates, ce qui s'est par exemple exprimé dans les recommandations pour une reconnaissance sous conditions.

Le groupe de coordination des hôpitaux intéressés à savoir l'actuel **groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares** : la kosek a créé ce groupe très tôt. Les membres étaient tous des hôpitaux ayant fait part de leur intérêt pour une reconnaissance. A ce moment-là, le concept de la procédure existait déjà, l'opérationnalisation des critères dans le cadre du questionnaire n'était toutefois pas encore définitive. Le groupe a ainsi été créé dans une phase durant laquelle beaucoup de choses restaient à clarifier. Ce flou s'est ressenti dans le groupe qui ne pouvait s'appuyer que sur peu d'éléments fiables. Dans le même temps, les parties prenantes du groupe pouvaient contribuer activement à la définition de la

⁵ Emissions de radio en [allemand](#), [français](#) et [italien](#) (la liste des liens n'est pas exhaustive)

⁶ Emissions de télévision en [allemand](#) et en [italien](#) (la liste des liens n'est pas exhaustive)

procédure au lieu de simplement se soumettre à une procédure de candidature. La constitution interne du groupe a toutefois nécessité beaucoup de temps car il a d'abord fallu se familiariser avec les concepts et les principes de la kosek alors qu'ils n'étaient pas encore définitifs. Le groupe s'est néanmoins formé avec succès et s'est fixé lui-même des tâches pour lesquelles ses membres se soutiennent mutuellement. L'agenda est défini par les membres du groupe de coordination eux-mêmes avec le soutien du secrétariat de la kosek. Ils sont informés en permanence des évolutions actuelles des projets de la kosek. Il est prévu que le groupe de coordination devienne permanent et qu'il continue de bénéficier du soutien du secrétariat étant donné que ce groupe constitue une interface importante dans le flux d'informations tout comme dans l'échange entre les Centres pour Maladies Rares et la kosek. Enfin, cela permet de faire part des préoccupations actuelles des centres à la kosek (p. ex. concernant les exigences de reporting difficilement réalisables, les manques de moyens financiers).

Groupe consultatif : la création d'une liste d'interlocuteurs pour chaque centre dans les 24 groupes de maladies, dans le domaine de la médecine pédiatrique et adulte, a été une première étape de la mise en œuvre dans les hôpitaux. Cette liste visait d'une part à déterminer des interlocuteurs internes au sein des Centres pour Maladies Rares afin de promouvoir la collaboration interdisciplinaire, et d'autre part, à ce que la kosek puisse disposer d'un groupe consultatif pour certaines questions spécifiques. Dans le cadre du projet des Centres pour Maladies Rares, ce groupe d'expert-e-s n'a été que très peu sollicité par la kosek. Les questions ont été directement clarifiées avec les responsables des centres. Il est impossible de dire dans quelle mesure la liste a été utile lors de la collaboration interne au sein des hôpitaux. En vue de la mise en réseau spécifique aux groupes de maladies et de la constitution des Centres de Référence, ce groupe consultatif pourra de nouveau être utilisé afin de pouvoir contacter facilement les spécialistes des groupes de maladies et de les utiliser comme multiplicateurs. Il est toutefois également possible qu'après la phase initiale, le groupe consultatif ne soit plus nécessaire, à savoir une fois que des interlocuteurs fixes auront été désignés dans les hôpitaux et qu'ils pourront être facilement joignables par les Centres pour Maladies Rares.

4.3. Opérationnalisation des exigences

Lors de l'opérationnalisation des exigences, la kosek a pu s'appuyer sur les bases fournies par l'ASSM vu qu'elles faisaient d'ores et déjà l'objet d'un large consensus. En parallèle, les questionnaires concrets d'Orphanet et des réseaux européens de référence étaient disponibles permettant également une opérationnalisation des exigences de base en matière de qualité. Sur la base de ces éléments, un premier questionnaire a été élaboré en veillant tout particulièrement à se concentrer sur les points importants. Il est ici essentiel de souligner que dans Orphanet comme dans les ERN, seuls des centres spécifiques aux maladies et non pas des centres de diagnostic sont prévus. Il a ainsi fallu définir plus clairement les fonctions des « Centres pour Maladies Rares » diagnostiques. Il en a résulté que les critères du domaine des missions principales se sont vu accorder une importance supérieure: cela concernait notamment la collaboration avec une helpline et avec Orphanet, l'introduction de codes Orpha, la fonction de coordination à l'hôpital ou avec les hôpitaux partenaires et la collaboration avec un laboratoire de génétique. La pluridisciplinarité était au cœur de la conception professionnelle des centres (Rare Disease Board, itinéraire clinique des patient-e-s). L'orientation de base de l'opérationnalisation était considérée comme juste par tous les protagonistes, ce qui ne signifie pas pour autant que la formulation concrète des questions et des exigences n'a pas suscité de vives discussions.

Harmonisation de la mise en œuvre versus diversité: Les différentes structures, les processus et dynamiques internes ont très tôt constitué un véritable défi pour la kosek: comme

chaque hôpital présente une structure différente, les concepts et les approches devaient être formulés de façon suffisamment générale pour pouvoir être applicables par tous, même si en pratique, ils ne sont pas appliqués partout de la même manière. L'échange mutuel et la comparaison entre les hôpitaux a, au début, soulevé quelques craintes chez les protagonistes inquiets de voir un modèle unique de mise en œuvre imposé lors de l'opérationnalisation qui contraindrait certains à procéder à des ajustements compliqués. Il était donc important, lors de l'opérationnalisation, de trouver un équilibre entre le maintien de critères de qualité importants et une certaine liberté pour les fournisseurs de prestations de s'organiser en fonction des besoins de leur cadre hospitalier interne. Les structures déjà établies et fonctionnant bien dans la pratique ne devaient pas être compromises. Nous sommes d'avis que nous avons dans l'ensemble réussi ce défi.

Un autre élément important sur le plan de l'opérationnalisation a été la phase test pour le questionnaire à laquelle ont pris part deux centres candidats (un en Suisse alémanique l'autre en Suisse romande). Ce test a permis de clarifier les dernières questions et a été très utile. Par conséquent, la kosek prévoit à l'avenir de soumettre tous les nouveaux questionnaires à une phase test.

4.4. Candidature, évaluation et reconnaissance

Au début de l'évaluation, il était nécessaire d'établir un système d'évaluation commun au sein du groupe d'expert-e-s. Cela a été fait au moyen d'une discussion commune du questionnaire et des candidatures entrantes.

La première évaluation des candidatures a mis en lumière que le questionnaire de candidature devait être amélioré. En effet, les centres ont répondu de manière très différente aux questions. La structure et l'organisation d'un Centres pour Maladies Rares dépendent également de la structure des différents hôpitaux et de leur organisation propre. Pour le deuxième cycle de candidature et de reconnaissance, les bases ont donc été adaptées. Le questionnaire de candidature est en soi resté identique, un document explicatif a toutefois été ajouté comportant des explications pour les principales questions du questionnaire. En outre, une procédure d'évaluation plus uniforme a été établie en créant un formulaire d'évaluation structurant pour les évaluateurs du groupe d'expert-e-s. Cela a permis de tirer les enseignements dans le cadre d'une deuxième procédure, ce qui a également été utile dans les projets des Centres de Référence.

Rétroactivement, le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge évalue la procédure de candidature et de reconnaissance comme correcte mais compliquée et recommande à l'avenir de mener une discussion sur la réorganisation ou la professionnalisation de l'évaluation des candidatures.

Pour de plus amples informations sur les retours des CMR concernant la procédure de candidature et de reconnaissance, se reporter à la rubrique 5.

4.5. Communication envers le public

Du point de vue de la kosek, la communication a été efficace. L'ouverture de la phase de candidature a été transparente et mise à profit par les parties prenantes. Les décisions concernant la reconnaissance ont été très bien accueillies grâce notamment à une collaboration étroite entre les médias et les différents centres. Ici, l'intérêt médiatique s'est surtout porté sur les centres et les patient-e-s et moins sur la kosek en qualité d'organisation médiatrice, ce qui était le but de l'opération.

La kosek a assuré la collaboration avec Orphanet dans le cadre de la communication des reconnaissances et tout s'est déroulé de manière non bureaucratique. Cela signifie que les CMR figurent désormais dans la base de données internationale sans démarches administratives supplémentaires.

Le site Internet de la kosek, sur lequel tous les projets, processus et organes sont clairement représentés, s'est révélé être un canal important pour une communication transparente et facilement accessible.

4.6. Calendrier

Au cours du projet, il s'est avéré que le calendrier initial (voir point 4.7. Conditions cadres) n'était pas réaliste. Eu égard à l'approche participative de ce projet multipartite, il était important d'impliquer les différents acteurs. Plusieurs séances de discussion/de clarification ont été nécessaires afin d'obtenir un consensus quant à la marche à suivre. La kosek a donc considéré que l'élaboration consensuelle de bases solides et bien structurées était plus importante que le respect d'un calendrier prédéfini.

Cela s'est révélé tout particulièrement important lors de la phase conceptuelle et pour la consolidation du questionnaire de candidature, et a contribué à établir solidement la procédure. Toutefois, cette approche a par conséquent entraîné un report répété du calendrier jusqu'à l'ouverture de la phase de candidature.

A partir de l'ouverture de la phase de candidature, le calendrier a néanmoins été suivi de manière rigoureuse et s'est déroulé de la même manière les deux fois. Cela n'a occasionné aucun retard notable.

Conclusion: prendre le temps au moment de la phase de conception ainsi que pour s'accorder sur une vision commune s'avère payant. Les retards intervenus par rapport au calendrier initial étaient essentiellement dus au fait qu'il fallait davantage de temps pour clarifier certaines questions entre la kosek et les différents protagonistes, et étaient de ce fait nécessaires pour mener à bien le projet.

4.7. Conditions cadres

Finalement, il faut également noter que le projet de la kosek a rencontré plusieurs facteurs augmentant la difficulté de la mise en œuvre du projet.

Pour la mise en œuvre des mesures du CNMR, **les bases juridiques** font défaut notamment concernant les règlements des offres pour les maladies rares, les acteurs impliqués et les procédures à appliquer. Cette absence de conditions cadres a été palliée avec le gentlemen's agreement et ce défaut a ainsi été transformé en approche productive. Le projet multipartite ainsi mis sur pied avec un niveau de consensus élevé, procure une réelle valeur ajoutée et rend la coopération possible. Le défi a été relevé avec succès, notamment grâce aux nombreux entretiens avec différents acteurs ayant permis de prendre connaissance directement des préoccupations des parties prenantes. Il n'en reste pas moins que le concept du gentlemen's agreement comporte des risques: si l'un des acteurs majeurs n'est pas d'accord avec l'une des étapes prévues, cela peut entraîner un blocage voire l'échec de tout le projet. Ce risque a plané sur la kosek pendant toute la procédure d'évaluation. La kosek espère que les reconnaissances réussies ont permis de jeter les bases d'une collaboration fondée sur la confiance permettant ainsi de réduire au maximum le risque de désaccord au sein du projet.

Un calendrier serré pour le CNMR : la procédure de reconnaissance de la kosek s'effectue dans le cadre du Concept national maladies rares adopté par le Conseil fédéral. La planification de mise en œuvre du concept prévoyait à l'origine que la reconnaissance des centres de

référence soit achevée fin 2017. Le rapport de l'ASSM de 2016 montrait déjà que cette exigence ne tenait pas suffisamment compte de la complexité du projet qui visait à mettre en place plusieurs types de centres et d'implémenter en parallèle une organisation devant assurer la procédure de reconnaissance. L'objectif politique d'une désignation des offres avant fin 2017 s'est avéré peu réaliste. C'est ainsi que la kosek fut créée en 2017. Elle a alors élaboré des planifications de projets et des calendriers indépendants suivant la logique du projet. La kosek est très reconnaissante que l'Office fédéral de la santé publique ait accepté cette logique interne des projets. Même si les projets ont pris plus de temps que prévu, nous ne considérons pas cela comme un véritable retard car la mise en place d'offres nouvelles et leur coordination était un processus complexe et de longue haleine.

La condition cadre la plus difficile était toutefois la **perspective incertaine à long terme concernant la kosek en raison de l'absence de financement**. Cette perspective incertaine pour la kosek et ses projets a régulièrement été à l'origine de difficultés de motivation et de doutes de la part des centres impliqués qui s'interrogeaient sur l'intérêt de prendre part à ce projet. Le fait que la kosek ait malgré tout réussi à convaincre les protagonistes de l'utilité du projet est dû à l'engagement des interlocuteurs ainsi qu'à une implication forte des directions des hôpitaux régulièrement informées par la kosek.

5. Bilan des CMR reconnus dans le cadre du projet

En septembre 2021, la kosek a envoyé un bref questionnaire à tous les Centres pour Maladies Rares reconnus. Six des neuf centres y ont répondu. De manière générale, les centres évaluent la procédure de candidature pour une reconnaissance comme étant laborieuse. Voici une brève présentation des résultats du sondage:

5.1. Concernant la collaboration dans l'ensemble du projet

67% des centres ont indiqué qu'ils ont pu facilement intégrer les préoccupations de leur hôpital dans le projet de la kosek. 33% ont trouvé satisfaisante l'intégration de leurs préoccupations par la kosek. La collaboration avec le secrétariat de la kosek a été évaluée comme plutôt bonne (33%) à très bonne (67%). La disponibilité et le soutien du secrétariat sont ici tout particulièrement mis en avant. Deux points critiques ont été cités: l'envoi tardif des procès-verbaux du groupe de coordination et le manque de soutien en matière de mise en œuvre du codage Orpha.

Le travail au sein du groupe de coordination est évalué comme plutôt utile et motivant. Il est toutefois également associé à un effort important et est parfois évalué comme peu productif. La plupart des centres trouve que l'échange au niveau national est pertinent, toutefois les séances montrent clairement que les procédures et les conditions cadres sont très différentes selon les centres. Cela complique la coordination des missions principales.

5.2. Concernant la procédure de reconnaissance

Le questionnaire a été évalué comme compréhensible par 33% des centres interrogés et comme assez compréhensible par 67% d'entre eux. Quelques commentaires ont indiqué que le degré de détail souhaité n'était pas toujours très clair. Il y avait en partie des répétitions et le questionnaire a été évalué comme trop long et trop bureaucratique. En contrepartie, le questionnaire a été perçu comme complet, toutes les personnes interrogées ont indiqué qu'aucun sujet ne manquait.

Concernant la longueur du questionnaire, la moitié des centres interrogés considère qu'il est plutôt trop long ou trop long alors que l'autre moitié estime qu'il a la bonne longueur. Des propositions concrètes ont été émises afin de réduire la longueur du questionnaire notamment sur le budget du CMR, la participation au Registre suisse des maladies rares ou encore la liste des publications.

Tous ont évalué les délais de la procédure de reconnaissance comme corrects.

Concernant les travaux de relations publiques dans le cadre de la procédure de reconnaissance, 67% des centres interrogés ont indiqué qu'ils étaient appropriés. 33% les ont même évalués comme excellents.

5.3. Concernant l'effet de la reconnaissance

La plupart des centres pour maladies rares reconnus (67%) sont plutôt satisfaits des travaux d'implémentation actuels de leur centre. 17% sont plutôt insatisfaits ou considèrent les travaux d'implémentation comme OK.

Les raisons de la satisfaction sont la reconnaissance de la thématique et la visibilité des activités, tant au sein de l'hôpital qu'à l'extérieur. Les motifs d'insatisfaction concernent le manque de ressources (financières et personnelles).

Tous les centres interrogés ont indiqué que leur CMR était consulté en tant que service pour maladies rares et que la gestion des maladies rares s'était améliorée au sein de l'hôpital grâce à la mise en place et la reconnaissance de la kosek.

6. Bilan selon les patient-e-s

La mise en place et la reconnaissance des offres pour les maladies rares étaient dès le départ, la principale préoccupation des patient-e-s et de leurs organisations. Grâce aux neuf centres reconnus, une étape importante a été franchie pour atteindre cet objectif. Pour les patient-e-s sans diagnostic, il existe désormais des interlocuteurs clairement définis et des centres de consultation sont désormais disponibles pour les personnes ayant besoin d'aide. Des helplines ont par ailleurs été mises en place dans toutes les régions linguistiques pour répondre aux questions des patient-e-s. L'effet de ces offres sera visible dans les prochaines années.

En tant qu'organisation de patients, ProRaris joue un rôle particulier au sein de la kosek. Elle transmet directement les préoccupations des patient-e-s au comité, et assure également que l'expérience et l'expertise des patient-e-s souffrant de maladies rares puissent être directement prises en compte dans les projets. Les autres organisations membres prennent en charge une partie de la cotisation de membre de ProRaris à titre de solidarité. Cela doit permettre et permet de renforcer la position des patient-e-s. Dans les organes de projet de la kosek, les organisations de patients sont toujours représentées par leur représentant-e-s propres, le plus souvent par deux personnes afin que ces dernières ne soient pas isolées dans les différents comités. C'est globalement une bonne solution, néanmoins, dans les débats, les personnes concernées sont la plupart du temps moins nombreuses que les fournisseurs de prestations et il n'est pas toujours évident pour elles de participer activement et de faire entendre leur voix.

Au sein du groupe d'expert-e-s pour la prise en charge, l'évaluation s'est parfaitement bien déroulée. Cette tâche est toutefois extrêmement chronophage pour les représentant-e-s des patient-e-s tout comme pour les autres représentant-e-s. Tous les membres sont d'accord

pour dire qu'à l'avenir un tel investissement ne sera plus possible. De nombreux travaux préliminaires doivent être effectués par un secrétariat scientifique doté d'au moins deux collaborateurs supplémentaires afin que les membres du groupe d'expert-e-s puisse se consacrer exclusivement aux questions stratégiques. Au vu de l'expérience acquise, cela serait une opération gagnante pour tous les protagonistes. La collaboration avec les représentant-e-s des patient-e-s a été très appréciée. Leur avis a souvent été sollicité de part et d'autre afin d'exposer les préoccupations des personnes concernées. Cela leur a donné le sentiment d'être sur un pied d'égalité et d'être reconnus.

Même après la reconnaissance des neuf Centres pour Maladies Rares l'échange avec les personnes concernées reste nécessaire pour le développement des centres. Cet échange est assuré au sein du groupe de coordination de la kosek. Les processus doivent être établis et le flux d'informations garanti. Cela doit permettre de clarifier des questions importantes pour les personnes concernées, comme: Qu'advient-il des patient-e-s qui n'ont pas pu être diagnostiqué-e-s au centre? (Contact dans un an? Le progrès médical peut permettre un diagnostic futur etc.) ou des exemples de patient-e-s doivent-ils être présentés dans les formations continues? etc.

La collaboration des Centres pour Maladies Rares avec les organisations de patients n'est pas encore totalement achevée et doit encore évoluer. Alors que le transfert des personnes ayant besoin d'aide est aujourd'hui facile, il n'y a pas encore d'échange régulier au niveau des différents centres individuels existants et il n'existe pas de support défini pour l'échange d'informations. L'établissement d'un échange n'est toutefois pas simple car les centres travaillent tous de manière très différente. Les organisations de patients souhaitent davantage de réflexion au sujet de la collaboration avec les Centres pour Maladies Rares au sein du groupe de coordination pour tous les CMR et les différents sites.

7. Un premier coup d'œil à l'impact du projet

La reconnaissance des Centres pour Maladies Rares par la kosek a été réalisée : à la mi-2021, un total de neuf Centres pour Maladies Rares sont reconnus. Ils couvrent ainsi toutes les régions et toutes les langues nationales et constituent une bonne prise en charge de la population. L'objectif visant à fournir une offre de prise en charge diagnostique davantage axée sur les besoins et plus accessible partout en Suisse est atteint.

Au sein de chaque centre, il existe une collaboration entre le service de pédiatrie et celui de médecine adulte dont l'approche est pluridisciplinaire avec pour but de permettre aux patient-e-s d'obtenir plus rapidement un diagnostic.

Chaque centre est rattaché à un hôpital mais propose néanmoins principalement des consultations ambulatoires. Les patient-e-s sont saisi-e-s dans le système d'information clinique à l'aide d'un code Orpha, ce qui permet de rendre visibles les prestations internes à l'hôpital dans le domaine des maladies rares.

Au sein de l'hôpital, les Centres pour Maladies Rares se positionnent de plus en plus comme des interlocuteurs pour les cas non élucidés ou sont sollicités lors de discussions professionnelles en lien avec les patient-e-s sans diagnostic (p. ex. dans le cadre de « rare disease boards »). Cela montre que ces centres ne sont pas uniquement établis comme des interlocuteurs pour les personnes concernées mais qu'ils sont aussi perçus comme des interlocuteurs pour les professionnels au sein de l'hôpital et pour les autres fournisseurs de prestations. Cela signifie que cette coordination semble également souhaitée par les fournisseurs de prestations et que la reconnaissance et la communication publique ont permis une première étape de sensibilisation de l'opinion sur les maladies rares.

Les neuf Centres pour Maladies Rares coordonnent les différentes tâches entre eux au sein du groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares et impliquent pour cela les organisations génériques de patients de tout le pays. Cela permet un échange entre les centres organisés de différentes manières dans le but d'harmoniser certains processus. L'échange au sein du groupe de coordination est établi mais n'en est toutefois qu'à ses débuts. Il peut encore être développé davantage et doit par conséquent impérativement être poursuivi et soutenu.

L'implication directe des patient-e-s via l'association faïtière ProRaris dans tous les projets et tous les comités (y compris les comités décisionnaires) fonctionne parfaitement au niveau supérieur des organes de la kosek et s'est avéré être une caractéristique importante des projets de la kosek. Au niveau de la collaboration des patients avec les centres individuels, cette forme de participation n'en est encore qu'à ses balbutiements. Cela est notamment dû au fait qu'il n'existe aucune forme prédéfinie d'échange structuré entre les structures de prise en charge et les organisations de patient-e-s, que les échanges dans le quotidien de la clinique doivent toujours être organisés en plus du travail déjà existant et que pour cela des bases conceptuelles sont nécessaires. Les centres eux-mêmes tout comme les représentant-e-s de patient-e-s sont encore dans le flou concernant la mise en place d'un échange structuré adapté. Un dialogue plus approfondi est là aussi nécessaire.

Une évaluation scientifique sur les répercussions de la reconnaissance des Centres pour Maladies Rares aurait été souhaitable et aurait vraisemblablement permis de faire des affirmations plus différenciées. Pour des raisons de coûts et de temps, une telle analyse n'a toutefois pas pu être menée. La kosek est d'avis qu'il n'est pas encore trop tard pour démarrer prochainement cette analyse des répercussions en évaluant l'impact des centres sur la fiabilité du diagnostic et le temps nécessaire jusqu'à l'obtention d'un diagnostic au moyen d'une étude scientifique.

8. Perspectives

La kosek fait le bilan de quatre années de travail intensif sur le projet « Centres pour Maladies Rares » : ce projet mené à bien montre que l'approche choisie a fait ses preuves et que le sous-projet des Centres pour Maladies Rares est parvenu à atteindre les objectifs des mesures 1 et 2 du CNMR.

Ce bilan positif permet de se tourner ouvertement vers l'avenir qui nous réserve nombre de nouveaux défis porteurs à la fois d'opportunités et de risques :

8.1. Centres pour Maladies Rares

Les Centres pour Maladies Rares doivent davantage devenir des interlocuteurs pour les patient-e-s sans diagnostic mais aussi pour d'autres acteurs du système de santé et progresser avec les tâches qui leurs sont confiées. Cela implique que les centres soient (davantage) visibles au sein de leur hôpital mais aussi en dehors, et qu'ils constituent une porte d'entrée vers certaines prestations. La kosek peut ici être utile et apporter son soutien dans le cadre d'une communication plus large et un travail de sensibilisation.

Pour garantir la pérennité des centres, il faut un engagement de la part des directions d'hôpitaux. C'est là un important défi financier au regard de la situation tarifaire actuelle pour les hôpitaux étant donné que les prestations en matière de traitement des patient-e-s sans diagnostic ne sont que partiellement rétribuées.

La coordination de différentes tâches au sein des CMR recèle un fort potentiel pour l'avenir. Les procédures qui doivent être effectuées par tous les Centres pour Maladies Rares pourraient notamment être davantage discutées et coordonnées ; un canal de communication commun des Centres pour Maladies Rares reconnu ou une coopération renforcée au niveau des helplines pourrait également être envisagée, afin de montrer que les centres travaillent ensemble et ont la même fonction, et ce afin d'accroître leur efficacité. Une telle communication pourrait éventuellement réduire le nombre de patient-e-s faisant des examens parallèles dans différents CMR.

Selon nous, le potentiel de développement porte également sur la manière dont les Centres pour Maladies Rares impliquent les patient-e-s atteints de maladies rares afin qu'au niveau de l'hôpital comme dans le CMR, un dialogue puisse avoir lieu sur un pied d'égalité. La kosek n'a pas de recette miracle pour y parvenir: elle propose de mettre en place une réflexion entre les prestataires et les patient-e-s.

8.2. La kosek

Dans un premier temps, nous souhaitons aborder la question du potentiel d'optimisation au niveau de la procédure et des bases de la kosek. Même si les procédures ont globalement fait leurs preuves, il existe malgré tout un potentiel d'amélioration concernant le questionnaire et les instruments d'évaluation afin de réduire la charge de travail pour les parties prenantes et alléger ainsi la procédure.

Comme les projets la kosek sont nouveaux et que les offres sont relativement peu connues, il serait judicieux à l'avenir de concevoir une plus large communication sur ce que fait la kosek et les offres qu'elle reconnaît. Il faudra par conséquent déployer plus d'efforts pour faire connaître les centres spécialisés à la population, aux médecins référents et aux professionnels de santé ainsi qu'à d'autres acteurs importants comme les autorités sanitaires cantonales, les médecins traitants, les médecins installés et les hôpitaux sans Centres pour Maladies Rares.

Le principal défi pour la kosek reste son financement à moyen et long terme afin d'assurer les reconnaissances et son travail de coordination à l'avenir également. Etant donné que cela requiert une modification du cadre légal en matière de financement des projets, la kosek n'a que peu d'influence sur l'issue des discussions et attend avec impatience les prochains débats politiques sur cette question.

8.3. La prise en charge des maladies rares

Pour améliorer durablement la prise en charge des maladies rares, il est selon nous, nécessaire de maintenir durablement les structures suivantes : les Centres pour Maladies Rares, la kosek en tant que plateforme de coordination, Orphanet en tant que plateforme d'information et base de données ainsi que le Registre suisse des maladies rares pour les données épidémiologiques et la recherche. Dans tous ces projets, il est essentiel que les personnes concernées et les organisations soient impliquées en tant que partenaires égaux. Pour cela, il faut également renforcer les organisations de patients et leur association faïtière ProRaris afin que l'implication des personnes concernées dans les projets de la kosek soit possible et garantie.

La kosek considère le projet « Centres pour Maladies Rares » comme un projet novateur dans le système de santé qui, en raison de son caractère consensuel, son implication systématique des personnes touchées et sa perspective de prise en charge méthodique, a valeur d'exemple. La kosek est fière de contribuer ainsi à l'amélioration de la prise en charge de

personnes sans diagnostic en collaboration avec tous les protagonistes. Elle a confiance en l'avenir et espère pouvoir poursuivre les efforts considérables engagés au cours des dernières années.

9. Remerciements

La kosek remercie tous les participant-e-s au projet « Mise en place et reconnaissance des Centres pour Maladies Rares » pour leur formidable engagement. Ils ont travaillé, au sein des hôpitaux et des comités d'expert-e-s ainsi qu'au sein du Comité, et se sont beaucoup investis afin d'atteindre notre objectif commun, à savoir l'amélioration de la prise en charge des personnes concernées, et ont contribué activement à toutes les étapes du projet.

Nos remerciements vont également à l'Office fédéral de la santé publique pour son soutien bienveillant tout au long du projet et l'aide financière perçue en 2021 grâce à laquelle nous avons pu achever ce sous-projet avec succès.

Annexe I : Liste des documents de base de la kosek

Les documents de base de la kosek ainsi que les liens vers les sites internet correspondants (si existants) sont listés ci-dessous.

Documents de base	Liens vers les sites internet correspondants
Concept détaillé de la kosek	https://www.kosekschweiz.ch/application/files/2815/9257/4692/20190619_concept_CMV_kosek_FR.pdf
Questionnaire pour la reconnaissance en tant que Centre pour Maladies Rares (en anglais)	https://www.kosekschweiz.ch/application/files/4115/9257/4692/2020_QUESTIONNAIRE_RECOGNITION_PROCESS_KOSEK.pdf
Grille d'évaluation (disponible sur demande auprès de la kosek)	-