



Nationale Koordination Seltene Krankheiten  
Coordination nationale des maladies rares  
Coordinamento nazionale malattie rare

## Coordination nationale des maladies rares

# Rapport annuel 2022

---

28 juin 2023

### Table des matières

Préface .....	2
Rapport d'activité .....	3
1. Activités 2022 .....	3
1.1. Procédure ordinaire de reconnaissance de la kosek pour Centres de référence (CR) .....	3
1.2. Centres pour maladies rares (CMR) et Centres de référence (CR) reconnus .....	4
1.3. Groupe de coordination des Centres pour maladies rares (CMR) .....	4
1.4. Clôture des deux sous-projets de prise en charge spécifique à un groupe de maladies .....	4
1.5. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR) .....	5
1.6. Collaboration avec Orphanet Suisse .....	5
1.7. Financement du projet .....	6
2. Organes .....	6
2.1. Comité .....	6
2.2. Secrétariat général .....	7
2.3. Groupe d'expert-e-s pour la prise en charge .....	7
2.4. Autres organes .....	7
3. Perspective d'avenir .....	8

Remarque : la version allemande de ce rapport annuel constitue la version originale

## Préface

« *L'homme ne peut découvrir de nouveaux océans que s'il a le courage de perdre de vue le rivage.* »  
A. Gide

Après la reconnaissance des Centres de référence « pilotes » en 2021, la kosek s'est consacrée à la mise en place de la procédure de reconnaissance ordinaire des Centres de référence. Comme les soutiens financiers à la kosek sont limités dans le temps, elle a imaginé, organisé et développé cette procédure de reconnaissance ordinaire en l'espace de quelques mois, afin que la première volée de candidatures puisse être lancée en octobre 2022.

Ce lancement marque pour la kosek le passage d'une phase pionnière à une phase ordinaire plus longue, qui débouchera dans un certain nombre d'années, je l'espère, à une couverture nationale et à l'amélioration de la prise en charge des personnes ayant une ou plusieurs maladies rares en Suisse.

Le voyage vers ces nouveaux rivages encourageants est encore long, mais la motivation et la dynamique au sein de la kosek, comme dans ses collaborations avec les autres acteurs du Concept national, est telle que je suis convaincu que nous y parviendrons ensemble. Au nom de la kosek, je voudrais aussi, par ces quelques lignes, remercier toutes les personnes qui contribuent, de près ou de loin, aux avancées de la kosek pour le bien des personnes concernées. Ma gratitude va également à l'Office fédéral de la santé publique ainsi qu'aux organisations caritatives privées qui nous soutiennent financièrement, et sans qui tout cela ne serait guère possible. Un immense merci pour cette aide indispensable et combien précieuse !

Malheureusement, le manque de financement des acteurs au sein du Concept national maladies rares, mais aussi des prestations de prise en charge des patient-e-s, est une menace toujours présente qui flotte au-dessus de nous depuis plusieurs années déjà, tel un nuage chargé de pluie. Nos espoirs résident dans la mise en œuvre, le plus rapidement possible, des deux motions en faveur des maladies rares<sup>1</sup>, qui ont été adoptées par le parlement en 2022. A nous désormais de rester vigilants et de veiller à ce que nos préoccupations et revendications soient entendues et prises en considération.

Je vous souhaite une bonne lecture de ce rapport.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen  
Président de la kosek

---

<sup>1</sup> Motion [21.3978](#) et motion [22.3379](#)

## Rapport d'activité

### 1. Activités 2022

Après la clôture des projets concernant les Centres pour maladies rares (CMR) et les projets pilotes en 2021, la kosek s'est lancée vers de nouveaux rivages et s'est occupée de manière intensive de la conception et de la mise en œuvre de la procédure ordinaire de reconnaissance pour tous les (autres) groupes de maladies, ainsi que de la campagne d'information y relative auprès des prestataires de soins. Ce processus a été lancé avec succès le 1er octobre 2022.

Ci-dessous, nous souhaitons présenter brièvement les principales activités de la kosek au cours de l'année de référence.

#### 1.1. Procédure ordinaire de reconnaissance de la kosek pour Centres de référence (CR)

Comme prévu initialement, après l'achèvement des projets pilotes, la kosek s'est consacrée à la procédure ordinaire de reconnaissance des CR dans tous les autres groupes de maladies. Pour ce faire, la kosek s'est appuyée sur les principes fondamentaux et les instruments élaborés dans les projets pilotes. Elle a toutefois aussi récolté de manière ciblée le feedback des acteurs au sein des projets pilotes afin d'améliorer le processus et de le rendre plus efficace.

Elle a ainsi développé une nouvelle procédure de reconnaissance en trois phases :

- Phase I : saisie d'informations écrites concernant le centre candidat et le réseau de prise en charge (au moyen de questionnaires et d'autres documents).
- Phase II : présentation du réseau de prise en charge par le biais d'une réunion commune avec les acteurs du réseau.
- Phase III : visite sur place des centres candidats par la kosek.

En outre, la kosek a fixé certains prérequis pour les centres candidats qui souhaitent postuler pour la reconnaissance : les centres candidats ne peuvent postuler que s'ils font partie d'un réseau national, s'ils couvrent toute la durée de vie des personnes concernées (enfants et adultes), et s'ils couvrent une partie importante des maladies au sein d'un groupe de maladies<sup>2</sup>.

Dans ce cadre la kosek a ouvert, le 1er octobre 2022, la procédure de reconnaissance pour tous les groupes de maladies.

L'ouverture de cette procédure ordinaire a été accompagnée de différentes mesures de communication afin de garantir que, dans la mesure du possible, toutes les personnes intéressées soient informées de la nouvelle procédure et de ses conditions.

Entre août et octobre, la kosek a ainsi organisé onze séances d'information en collaboration avec des hôpitaux, mais aussi avec la FMH et ProRaris. En plus de la présentation de la procédure ordinaire de reconnaissance et des conditions requises pour une candidature, les participants avaient à chaque fois le temps de poser des questions et d'échanger avec la kosek. Cette possibilité a été largement utilisée, et s'est révélée instructive pour toutes les personnes présentes.

La date limite de dépôt des candidatures a été fixée au 31 janvier 2023. Toutefois, les centres candidats intéressés, mais qui doivent d'abord s'aligner aux exigences de la kosek (et par exemple mettre en place un réseau national), auront la possibilité de déposer leur candidature en 2024 ou les années suivantes.

C'est à la fin du mois de janvier 2023 que l'on saura pour la première fois si des centres candidats intéressés déposent leur candidature auprès de la kosek et, le cas échéant, combien. Cette première phase déterminera en grande partie l'organisation du travail de la kosek dans les années à venir.

---

<sup>2</sup> La kosek a repris la répartition européenne des maladies en groupes de maladies ([European Reference Network](#), ERN).

## 1.2. Centres pour maladies rares (CMR) et Centres de référence (CR) reconnus

Les structures de prise en charge déjà reconnues rendent régulièrement compte à la kosek de l'état de leurs activités, des éventuelles contraintes, et des défis à relever. En 2022, la kosek a adopté les modèles de rapport pour les rapports bisannuels et les a envoyés aux CMR. Les premiers rapports des CMR qui ont été reconnus par la kosek en 2020 ont été livrés à la kosek.

### 1.3. Groupe de coordination des Centres pour maladies rares (CMR)

Le groupe de coordination des CMR s'est réuni quatre fois en 2022. Il a discuté des défis liés à la création de CMR, tels que la collaboration avec le Registre suisse des maladies rares (RSMR), les questions tarifaires liées à la recherche d'un diagnostic correct, ou le suivi des patient-e-s qui n'ont pas de diagnostic après consultation du CMR. Régulièrement, tant le RSMR que le groupe de travail national sur le codage rendent compte de l'état de leurs travaux au sein de ce groupe, à titre d'information pour ses membres.

En outre, un [article](#) commun de ce groupe présentant le travail des CMR a été publié en 2022 dans le Bulletin des médecins suisses.

### 1.4. Clôture des deux sous-projets de prise en charge spécifique à un groupe de maladies

Avec l'achèvement des deux sous-projets de la kosek - le sous-projet de reconnaissance des CMR et le sous-projet de reconnaissance des CR dans les projets pilotes, la kosek 2022 a résumé dans une [lettre à l'Office fédéral de la santé publique \(OFSP\)](#) les conclusions qu'elle a tirées des sous-projets et formulé des recommandations pour la suite de la mise en œuvre au sein du Concept national maladies rares (CNMR).

La kosek s'est penchée sur les défis à relever dans le domaine des maladies rares et a recommandé à cet effet, entre autres, de maintenir l'approche bottom-up de la kosek, de simplifier la procédure de reconnaissance sans nuire à sa qualité, mais aussi de renforcer encore la participation des personnes concernées, ainsi que de construire un système global pour améliorer la prise en charge et de la financer ou de la rembourser en conséquence.

#### Centres pour maladies rares

Les CMR sont des points de contact interdisciplinaires. Ils détectent les maladies rares ou inconnues, coordonnent la prise en charge des patient-e-s, et établissent des diagnostics. Ils travaillent sur l'ensemble des maladies et coordonnent l'expertise interdisciplinaire. En règle générale, les CMR sont installés dans de grands hôpitaux.

#### Le groupe de coordination des Centres pour maladies rares

Ce groupe est composé des coordinateurs respectifs des CMR reconnus par la kosek et de représentants des patient-e-s de toutes les régions du pays. L'objectif du groupe est l'échange ainsi que la coordination d'activités communes.

### 1.5. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR)

La kosek a accepté le parrainage du RSMR dès sa première année d'existence. En 2020, le RSMR a obtenu de la Confédération une aide financière attribuée sur la base de l'art. 24 de la loi sur l'enregistrement des maladies oncologiques (LEMO). Avec cette nouvelle réjouissance, le RSMR est bien placé pour faire avancer ses projets jusqu'en 2025.

En 2022, le RSMR a continué à concrétiser, en collaboration avec neuf institutions, les processus de collecte du consentement des patient-e-s et de préparation ou de transfert des données. En outre, les premières étapes ont été discutées avec onze autres institutions.

Il existe en tout trois méthodes pour transmettre des données au RSMR. Les hôpitaux universitaires et cantonaux ont la possibilité soit de transmettre automatiquement les données des patient-e-s, soit de les saisir manuellement via une application en ligne. Il est également possible pour les personnes concernées de s'auto-enregistrer en remplissant un formulaire papier. Afin de répondre encore mieux aux besoins des patient-e-s, le RSMR prévoit de compléter bientôt le formulaire papier par une plateforme d'auto-enregistrement en ligne.

### 1.6. Collaboration avec Orphanet Suisse

Dans le cadre du réseau international Orphanet, Orphanet Suisse gère les données suisses et contribue à rendre l'expertise sur les maladies rares au sein des hôpitaux accessible et visible pour toutes et tous.

Fin 2022, le répertoire pour la Suisse comprend notamment 115 organisations de patient-e-s et 271 centres d'expertise dédiés à la prise en charge médicale. Sur le portail web, les offres reconnues par la kosek reçoivent à cette occasion le label « Reference Centre » valable au niveau international.

Orphanet Suisse participe en outre, avec le RSMR, à la mise en œuvre des codes ORPHA dans les hôpitaux suisses, et est donc un acteur important du groupe de travail sur le codage (voir section 1.2.).

Le plus grand défi reste cependant le financement d'Orphanet Suisse. Celui-ci a pu être assuré en 2022 grâce à une contribution exceptionnelle de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM). Nous tenons à exprimer nos remerciements à l'ASSM pour ce soutien.

#### Le Registre suisse des maladies rares

Le RSMR est un registre de patient-e-s dans lequel sont enregistrées toutes les personnes atteintes d'une maladie rare. Cela facilite l'identification des personnes concernées, notamment pour qu'elles puissent participer à des études cliniques (internationales) et à des projets de recherche. Parallèlement, le registre sert à présenter l'épidémiologie des maladies rares en Suisse et contribue ainsi à l'identification des besoins de prise en charge et à l'analyse de la prise en charge effective.

#### Orphanet

Orphanet est un réseau international qui met à disposition des informations complètes sur les maladies rares. Orphanet gère la classification internationale Orphacode, et la tient à jour en permanence sur la base des connaissances scientifiques actuelles. Le portail web d'Orphanet contient des définitions et des descriptions de toutes les maladies rares, répertorie les centres d'expertise, les professionnel-le-s de la santé et les organisations de patient-e-s, ainsi que les médicaments orphelins existants, les registres, la littérature d'étude et les projets de recherche. Le portail permet également de rendre visibles les offres en Suisse.

La Confédération a reconnu le rôle important d'Orphanet Suisse et l'a confirmé au réseau international.

## 1.7. Financement du projet

Le manque de moyens financiers pour la mise en œuvre de ses projets a continué d'occuper la kosek en 2022. Ainsi, en plus des travaux relatifs aux projets, le secrétariat de la kosek a procédé à une recherche de fonds. Par ce biais, l'association a reçu plusieurs contributions, notamment de la fondation Styner, de la fondation Uniscentia, et d'autres qui ne souhaitent pas être nommées. Ce soutien permet à la kosek d'équilibrer ses comptes pour l'année 2022 et d'aborder l'année suivante avec confiance. Nous souhaitons profiter de cette occasion pour remercier ces fondations de leur précieux soutien.

La kosek a en outre réussi à obtenir un financement partiel de l'OFSP pour l'année 2022. Celui-ci a accepté d'accorder un soutien financier limité dans le temps, d'un montant maximal de 100 000 CHF. La kosek se réjouit de cette aide financière bienvenue. Elle est toutefois consciente qu'un financement partiel à l'année ne résoudra pas durablement le problème du manque de couverture financière.

Le financement reste également, année après année, un défi majeur pour les autres mesures du Concept national des maladies rares. Celles-ci sont d'une haute importance pour les activités de la kosek, notamment le RSMR (section 1.4.) et le portail d'information Orphanet (section 1.5.), dont les travaux en Suisse ne sont pas du tout ou pas suffisamment financés. C'est pourquoi la kosek soutient également les efforts de financement de ces deux projets, même si leur direction est assurée par les partenaires de la kosek. La kosek n'est pas satisfaite de cette planification incertaine qui coûte beaucoup d'énergie à tous ces acteurs.

La kosek se réjouit d'autant plus que la motion 21.3978 « Financement durable de projets de santé publique du Concept national maladies rares », qui charge le Conseil fédéral de créer des bases légales permettant un financement durable des missions de santé publique dans le domaine des maladies rares, ait également été adoptée par le Conseil national en 2022. Cette motion donne à la kosek et à ses projets partenaires l'espoir que les bases financières pour la pérennité des projets communs s'amélioreront dans les années à venir avec la mise en œuvre de la base légale. Toutefois, jusqu'à cette étape, il s'agit de trouver un financement transitoire pour tous les projets du Concept national maladies rares. Ce ne sera pas chose facile !

## 2. Organes

### 2.1. Comité

Au 31 décembre 2022, les membres suivants faisaient partie du Comité de la kosek :

- Dr J.-B. Wasserfallen, Président (Médecine universitaire suisse)
- M. Knoblauch, Vice-Président (ProRaris, suppléance : Dre J. De Sà)
- Prof. M. Baumgartner (Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses, suppléance : Prof. G. Szinnai)
- Dr St. Bilz (Association des hôpitaux et cliniques non universitaires, suppléance : Prof. G. P. Ramelli)
- Prof. H. Bounameaux (Académie suisse des sciences médicales, suppléance : Prof. A. Superti-Furga)
- N. Gérard (Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé, suppléance : M. Jordi)

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) participent au Comité en qualité d'assesseurs.

## 2.2. Secrétariat général

Au niveau administratif, le Secrétariat général de la kosek est rattaché à l'association unimedsuisse, et se situe – tout comme unimedsuisse – dans la Maison des Académies à Berne. Aux côtés de la Secrétaire générale Agnes Nienhaus (15%), Christine Guckert Delasoie travaille à 60% comme cheffe de projet pour la mise en œuvre des projets de la kosek, et Beat Schumacher comme responsable du financement de projets à 10%. A partir de mi-2022, la kosek a pu recruter en plus une assistante de projet, Elisa Casalegno, à 40%.

## 2.3. Groupe d'expert-e-s pour la prise en charge

Le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge a pour mission d'élaborer et de mettre en œuvre les procédures de reconnaissance des CMR et des CR à l'attention du Comité (et d'évaluer les candidatures). En outre, le groupe évalue les rapports des CMR et des CR déjà reconnus.

En 2022, l'accent a été mis sur l'élaboration et la mise en œuvre de la procédure ordinaire de reconnaissance. Le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge s'est réuni quatre fois au total en 2022 et a élaboré, en plus des instruments destinés aux centres candidats intéressés, des grilles pour l'évaluation des candidatures.

En outre, le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge a évalué les rapports des CMR déjà reconnus à l'attention du Comité. L'engagement de ce groupe est ici explicitement souligné, et la kosek tient à remercier les membres du groupe d'expert-e-s.

Les personnes suivantes constituent le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge :

- Dr Fabrizio Barazzoni, Président du groupe d'expert-e-s
- Dre Therese Stutz Steiger, Vice-Présidente ProRaris
- Stephan Hüsler, Directeur de Retina Suisse
- Dre Barbara Grützmacher, médecin cantonale, Direction de la santé et des affaires sociales du canton de Berne
- Prof. Michaël Hofer, Unité romande d'immuno-rhumatologie pédiatrique, CHUV
- Dre Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- Dr Andreas Schiesser, Curafutura
- Prof. Isabel Filges, Société suisse de génétique médicale (SSGM)
- Dre Ursula Schafroth, Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurance (SSMC)

Avec la mise en œuvre de la procédure ordinaire de reconnaissance, la charge de travail du groupe d'expert-e-s a également été abordée. Il a ainsi été décidé d'intégrer au groupe deux membres supplémentaires, afin de pouvoir mieux gérer le travail d'évaluation à effectuer.

## 2.4. Autres organes

Le Comité a institué en 2017 un groupe consultatif comptant des spécialistes en pédiatrie et en médecine adulte, issus de tous les hôpitaux participants. Les membres de ce groupe sont sollicités pour répondre aux questions opérationnelles relatives à la pratique. Aucune réunion de ce groupe n'a eu lieu en 2022.

### 3. Perspective d'avenir

La kosek vise les objectifs suivants pour l'année prochaine :

- Le groupe de coordination des CMR coordonne des projets communs. Il informe sur les nouvelles offres à travers différents canaux.
- La kosek ouvre la deuxième volée de candidatures dans le cadre de la procédure ordinaire de reconnaissance (pour les groupes de maladies dans lesquels aucune candidature n'a encore été déposée) et continue, dans la limite de ses capacités, la mise en œuvre des procédures concrètes pour des groupes de maladies spécifiques. Pour ce faire, elle se concerta avec les prestataires, les sociétés de spécialistes et les organisations de patient-e-s dans les groupes de maladies concernés.
- La kosek continue d'informer des groupes cibles spécifiques, tels que les offices AI et les associations faitières des assureurs-maladie, concernant la procédure de reconnaissance.
- Les candidatures sont évaluées en trois phases dans le cadre de la procédure ordinaire de reconnaissance. En cas de nombreuses candidatures reçues, la kosek priorise le travail d'évaluation en fonction de certains critères.
- L'information concernant les structures de prise en charge nouvellement créées est (plus) largement diffusée.
- Avec la procédure ordinaire de reconnaissance, la kosek atteint un rythme satisfaisant et un équilibre entre l'accompagnement des prestataires de soins et des représentants des patient-e-s dans la création de réseaux et la reconnaissance concrète des CR.

Finalement, la kosek continue à s'engager pour assurer son avenir financier, afin de pouvoir poursuivre son travail en 2023 et au-delà.