



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

## Coordination nationale des maladies rares

# Rapport annuel 2023

---

19 juin 2024

### Table des matières

Préface .....	2
Rapport d'activité .....	3
1. Activités 2023 .....	3
1.1. Procédure ordinaire de reconnaissance de la kosek pour Centres de référence (CR) .....	3
1.2. Centres pour maladies rares reconnus (CMR) .....	3
1.3. Groupe de coordination des Centres pour maladies rares (CMR) .....	3
1.4. Centres de référence reconnus (CR) .....	4
1.5. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR) .....	4
1.6. Collaboration avec Orphanet Suisse .....	4
1.7. Financement du projet .....	5
2. Organes .....	6
2.1. Comité .....	6
2.2. Secrétariat général .....	6
2.3. Groupe d'expert-e-s pour la prise en charge .....	6
3. Perspective d'avenir .....	6

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

## Préface

*« Le commencement est beaucoup plus que la moitié de l'objectif » Aristote*

Une nouvelle année s'est écoulée pour la kosek, et celle-ci fut sportive : après le lancement de la procédure ordinaire de candidature à la reconnaissance comme Centre de référence, la kosek s'est retrouvée au début de l'année 2023 avec un nombre de dossiers dépassant toutes ses estimations. Ce résultat est encourageant, puisqu'il démontre la volonté de tous les acteurs d'améliorer la situation pour les personnes concernées. Il a fallu l'engagement de toutes les parties impliquées pour mener à bien l'évaluation des dossiers reçus, qui, au vu de leur nombre, se terminera en 2024. J'aimerais ici remercier toutes les personnes engagées dans un ou plusieurs organes de la kosek pour leur travail remarquable.

Malheureusement, notre discours concernant le manque de financement des acteurs au sein du Concept national maladies rares, mais aussi du remboursement par les assurances des prestations de prise en charge des patient-e-s, n'a guère pu évoluer. Nos espoirs résident toujours dans la mise en œuvre d'une base légale pour les maladies rares. Nous nous réjouissons donc que les travaux y relatifs aient débuté, et espérons qu'ils aboutiront rapidement pour assurer au système mis en place (kosek, Orphanet et Registre suisse maladies rares) une assise financière qui garantisse sa pérennité.

Tous nos efforts seraient actuellement vains sans les cotisations des membres de la kosek, le soutien financier de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et celui des organisations donatrices privées, qui nous permettent de survivre et de poursuivre la mise en place du système décrit plus haut. Je souhaite les remercier vivement pour leur contribution significative, et leur confiance en notre approche.

Finalement, je souhaite également remercier sincèrement tous les acteurs qui œuvrent dans le domaine des maladies rares : vous contribuez quotidiennement à améliorer la situation pour les personnes concernées, afin de bâtir un système qui permette un accès plus égalitaire et plus rapide aux prestations diagnostiques et thérapeutiques disponibles.

Je vous souhaite une bonne découverte de ce rapport annuel.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen  
Président de la kosek

## Rapport d'activité

### 1. Activités 2023

Après avoir lancé et largement diffusé sa procédure ordinaire de reconnaissance, la kosek s'est préparée à recevoir des candidatures en 2023. Elle a été surprise par le grand nombre de candidatures dans différents groupes de maladies. Cela montre qu'une reconnaissance de la kosek est considérée comme importante dans le domaine des maladies rares et que les mesures prises l'année précédente pour faire connaître la procédure ont eu l'effet escompté, voire ont dépassé toutes les attentes.

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)

En raison des ressources limitées de ses organes, la kosek a initialement prévu d'évaluer les candidatures dans deux groupes de maladies en 2023. Fin janvier 2023, la kosek a cependant reçu plus de 40 candidatures dans 8 groupes de maladies. Pour le secrétariat général et le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge, le tri et l'évaluation de toutes les candidatures ont constitué un défi de taille. Cela a été nécessaire pour organiser le travail qui attendait la kosek.

En raison de la qualité élevée et du grand nombre de candidatures, la kosek a décidé, après consultation du groupe d'expert-e-s pour la prise en charge, d'évaluer toutes les candidatures, mais elle a dû pour cela adapter son calendrier. Au cours du second semestre, le secrétariat de la kosek s'est attelé à informer tous les centres et réseaux candidats de cette nouvelle et à organiser et réaliser les autres travaux de la procédure, en collaboration avec le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge. Une partie des travaux d'évaluation ainsi que les décisions de reconnaissance sont prévues pour 2024.

#### 1.2. Centres pour maladies rares reconnus (CMR)

##### 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. Il y a 9 Centres pour maladies rares reconnus en Suisse.

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

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

Les CMR déjà reconnus rendent régulièrement compte à la kosek de l'état de leurs activités, des éventuelles contraintes et des défis à relever. Les premiers rapports ont été reçus des CMR qui ont été reconnus par la kosek en 2020 et 2021. La kosek a évalué ces rapports et identifié les défis communs des CMR. Ceux-ci sont régulièrement abordés au sein du groupe de coordination des CMR et des solutions sont activement recherchées en commun.

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

Le groupe de coordination des CMR s'est réuni cinq fois en 2023, dont une fois aux Hôpitaux universitaires de Genève. Lors de cette réunion, le CMR de Genève a présenté aux membres du groupe de coordination sa large palette de prestations pour les personnes sans diagnostic. Lors de ses réunions, le groupe de coordination a discuté de défis communs 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 restent sans diagnostic après avoir consulté le CMR. Régulièrement, tant le RSMR, qui est désormais un membre permanent de ce groupe, que le groupe

de travail national sur le codage rendent compte de l'état de leurs travaux au sein du groupe de coordination. Un échange régulier a ainsi lieu entre tous ces acteurs.

En outre, des projets communs pour les personnes sans diagnostic sont discutés et mis en œuvre. Fin 2023, le groupe de coordination a décidé de développer une campagne d'information nationale commune afin d'attirer l'attention sur les prestations mises en place par les helplines et les CMR pour les personnes sans diagnostic. La campagne sera lancée le 29 février 2024, journée internationale des maladies rares. Les travaux préparatoires de cette campagne ont débuté en 2023.

#### 1.4. Centres de référence reconnus (CR)

##### Centres de référence

Les Centres de référence sont responsables de la prise en charge et du suivi des personnes concernées. La prise en charge est axée sur des maladies ou des groupes de maladies spécifiques. Afin de prendre en charge les personnes concernées le plus près possible de leur domicile, ces Centres de référence travaillent en réseau au niveau national avec d'autres Centres de référence, des hôpitaux et des spécialistes installés ainsi qu'avec des organisations de patient-e-s.

Au sein de ces réseaux, les spécialistes concernés se concertent sur la prise en charge au sein de la Suisse, élaborent des directives sur le traitement ou coordonnent la formation continue. La kosek a reconnu des Centres de référence dans deux groupes de maladies : les maladies métaboliques rares ainsi que les maladies neuromusculaires rares.

En reconnaissant ces structures de prise en charge, la kosek poursuit l'objectif d'une amélioration de la prise en charge. Cela implique une visibilité accrue des prestations existantes pour un meilleur accès des personnes concernées. En 2023, la kosek a lancé une discussion avec les coordinateurs de réseau et Orphanet Suisse sur la manière de rendre visibles tous les partenaires au sein d'un réseau. Cette discussion a mis en évidence la nécessité d'un site national d'information sur les maladies rares. Un tel site n'est cependant pas réalisable pour des raisons financières et tant qu'une base légale n'est pas mise en œuvre<sup>1</sup>. La kosek utilise donc les instruments existants, comme la base de données Orphanet, pour élaborer une solution pragmatique. En 2024, le site web de la kosek devrait ainsi présenter, outre les Centres de référence reconnus, l'ensemble des acteurs des réseaux .

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

##### Le Registre suisse des maladies rares

Le RSMR est un registre national de patient-e-s dans lequel sont enregistrées les enfants et les adultes atteints de maladies rares. Le RSMR rassemble des données de base concernant, dans la mesure du possible, toutes les personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse. 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.

La kosek parraine le RSMR.

En 2023, le RSMR s'est concentré sur la restructuration de l'organisation du registre en une étude multicentrique. L'une des priorités du registre est également restée le développement de l'auto-enregistrement pour les patient-e-s, qui doit être facilité par la mise en place d'une plateforme d'enregistrement en ligne.

#### 1.6. Collaboration avec Orphanet Suisse

##### 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

<sup>1</sup> La pérennisation des prestations d'information est essentielle à l'amélioration de la prise en charge des personnes concernées et, selon la [motion 21.3978](#), il s'agit d'une tâche de santé publique.

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.

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 2023, le répertoire pour la Suisse comprend notamment 117 organisations de patient-e-s et 285 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 orphacodes dans les hôpitaux suisses, et est donc un acteur important du groupe de travail concernant le codage.

Le plus grand défi reste, année après année, le financement d'Orphanet Suisse. En 2023, Orphanet Suisse a reçu une contribution de soutien exceptionnelle de la fondation Téléthon. Nous tenons à remercier cette fondation pour son soutien.

### 1.7. Financement du projet

Le manque de moyens financiers pour mettre en œuvre ses projets a continué d'occuper la kosek. Ainsi, en 2023, le secrétariat général de la kosek a dû à nouveau faire appel à une recherche de fonds. Par ce biais, l'association a obtenu plusieurs soutiens, notamment de la part de :

- la fondation Téléthon
- la Walter Haefner Stiftung
- la Styner-Stiftung
- la fondation Uniscientia



et d'autres qui ne souhaitent pas être nommées. Ce soutien permet à la kosek d'équilibrer ses comptes pour l'année 2023 et d'aborder l'année suivante avec confiance. Nous souhaitons profiter de cette occasion pour remercier chaleureusement ces fondations de leur précieux soutien.

La kosek a en outre réussi à obtenir un financement limité dans le temps de la part de l'OFSP pour l'année 2023. La kosek se réjouit de cette aide financière bienvenue et remercie l'OFSP. Elle est toutefois consciente qu'un financement partiel à l'année n'est pas une solution durable pour résoudre le problème du manque de moyens financiers.

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 1.5.) et le portail d'information Orphanet (section 1.6.), 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 les travaux pour la création d'une base légale<sup>2</sup> en 2023 aient commencé à l'Office fédéral de la santé publique. 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. Cependant, il est essentiel pour tous les acteurs mentionnés ci-dessus de trouver un financement transitoire pour tous les projets du Concept national maladies rares jusqu'à la mise en œuvre de cette base légale.

<sup>2</sup> [Motion 21.3978](#) « Financement durable de projets de santé publique du concept national maladies rares ».

## 2. Organes

### 2.1. Comité

Au 31 décembre 2023, 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. S. Bilz (Association des hôpitaux et cliniques non universitaires, suppléance : Prof. A. Kaelin)
- 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 : K. Huber)

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 (60%) et Annette Koller (50%) travaillent comme responsables de projet. Beat Schumacher (10%) est responsable du financement de projets et Elisa Casalegno (30%) travaille comme assistante de projet.

### 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'évaluer les candidatures des nouveaux Centres de référence ainsi que les rapports des CMR et des CR déjà reconnus.

En 2023, le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge s'est consacré à l'évaluation de toutes les candidatures reçues. Cela représente une charge de travail importante. Deux membres supplémentaires ont été intégrées au groupe d'expert-e-s pour la prise en charge afin de pouvoir mieux gérer le travail d'évaluation à effectuer. Elles sont indiquées en italique dans la liste des membres ci-dessous.

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
- *PD Dre Jasmin Barman, collaboratrice scientifique, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli*
- Dre Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- Prof. Isabel Filges, Société suisse de génétique médicale (SSGM)
- Dre Barbara Grützmaier, médecin cantonale, Direction de la santé et des affaires sociales du Canton de Berne
- Prof. Michaël Hofer, Unité romande d'immuno-rhumatologie pédiatrique, CHUV, Vice-Président
- Stephan Hüsler, Directeur de Retina Suisse
- *Beatrice Reimann, Directrice de l'Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR) au Tessin*
- Dr Andreas Schiesser, Curafutura
- Dre Ursula Schafroth, Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurance (SSMC)
- Dre Therese Stutz Steiger, Vice-Présidente ProRaris

## 3. Perspective d'avenir

En raison des nombreuses candidatures reçues par la kosek, celle-ci a dû se concentrer sur la mise en œuvre de sa procédure de reconnaissance. Il n'a donc pas été possible d'accompagner les fournisseurs de prestations et les représentants des patient-e-s dans la création de réseaux, comme ce fût le cas jusqu'à présent. La reconnaissance des Centres de référence par la kosek permettra

toutefois de faire connaître d'autres formes et organisations de réseaux qui pourront servir d'exemple pour de futurs réseaux. Un accompagnement plus étroit de la kosek ne sera donc plus nécessaire pour la phase de création de nouveaux réseaux.

Concrètement, la kosek prévoit de franchir certaines étapes l'année prochaine, notamment :

- La reconnaissance des Centres de référence qui ont postulé en 2023.
- Une plus large visibilité des structures de prise en charge nouvellement reconnues, notamment par une cartographie des réseaux et offres existants sur le site web de la kosek.
- L'évaluation des dossiers issus du volet de candidatures 2024 dans le cadre de la procédure de reconnaissance. Comme d'habitude, la kosek fait appel pour cela au groupe d'expert-e-s pour la prise en charge.
- L'ouverture du troisième volet de candidatures dans la procédure ordinaire de reconnaissance (pour les groupes de maladies dans lesquels aucune candidature n'a encore été reçue).
- Le lancement de la campagne d'information commune du groupe de coordination des CMR dans le but de mieux faire connaître les offres destinées aux personnes sans diagnostic.
- Le suivi des travaux sur la base légale, avec d'autres partenaires nationaux, à la demande de l'OFSP.

Finalement, la kosek continuera à s'engager pour assurer son avenir financier, afin de pouvoir poursuivre son travail en 2024 et au-delà.