



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

Coordination nationale des maladies rares

Rapport annuel 2021

4 mai 2022

Sommaire

Préambule	2
Rapport d'activité	3
1. Activités 2021	3
1.1. Reconnaissance des Centres pour Maladies Rares par la kosek.....	3
1.2. Groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares (CMR)	3
1.3. Finalisation des projets pilotes pour la prise en charge spécifique aux maladies.....	4
1.4. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR)	4
1.5. Collaboration avec Orphanet Suisse	5
1.6. Financement du projet.....	5
2. Organes	6
2.1. Comité	6
2.2. Secrétariat général	6
2.3. Groupes d'expert-e-s	6
2.4. Autres organes	7
3. Perspective	7

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

Préambule

« *Personne ne peut siffler une symphonie. Seul un orchestre peut la jouer* » H. Luccock

L'année 2021 marque la fin d'un cycle pour la kosek : d'une part elle a reconnu trois nouveaux Centres pour Maladies Rares : au total, il existe donc désormais en Suisse neuf Centres pour Maladies rares. D'autre part, dans le cadre de ses projets pilotes, elle a reconnu quatre Centres de Référence pour les maladies métaboliques (dont un Centre de Référence pour les porphyries), et six Centres de Référence pour les maladies neuromusculaires. Ces succès réjouissent beaucoup la kosek qui démontre ainsi que sa conception du domaine des maladies rares, bien que complexe, porte ses fruits, et que les acteurs, lorsqu'ils se coordonnent entre eux, avec et autour des personnes concernées, améliorent la prise en charge, grâce à une « médecine d'orchestre ».

Ces avancées n'auraient jamais pu voir le jour sans un important investissement bénévole de la part des prestataires de service, des patientes et patients, et de tous les membres des groupes de travail et du comité de la kosek. Un grand merci à eux !

Cette année, pour nos projets, nous avons pu bénéficier d'un soutien financier de l'OFSP ainsi que de plusieurs organisations caritatives privées. Ces organisations ont contribué à nos réussites, et nous saisissons cette occasion pour les remercier toutes très sincèrement.

Cependant, une ombre plane toujours au-dessus de la kosek : je veux parler de l'insécurité financière qui guette non seulement la kosek, mais aussi Orphanet Suisse, année après année, et à moyen terme, le Registre suisse des maladies rares. Sans cette sécurité financière, et l'appui de ces deux partenaires, la kosek ne peut pas planifier à long terme. Or en 2022, il est prévu de lancer le processus ordinaire de reconnaissance des Centres de Référence, afin de pouvoir améliorer la prise en charge pour toutes les personnes concernées par une maladie rare en Suisse. Ce projet nécessite une planification à long terme, et mon souhait serait qu'elle soit accompagnée d'une plus grande sérénité sur le plan financier.

C'est dans cet état d'esprit que nous aimerions vous proposer notre bilan de l'année écoulée.

Je vous souhaite une bonne lecture du rapport annuel de la kosek.



Dr Jean-Blaise Wasserfallen
Président de la kosek

Rapport d'activité

1. Activités 2021

Le travail de la kosek a franchi deux nouvelles étapes en 2021 : d'une part, 3 Centres pour Maladies Rares supplémentaires ainsi que, pour la première fois, 4 Centres de Référence pour les maladies métaboliques et 6 Centres de Référence pour les maladies neuromusculaires ont été reconnus par la kosek. Au total, ce sont 9 Centres pour Maladies Rares et 10 Centres de Référence qui sont désormais reconnus par la kosek. Cela permet de garantir aux personnes concernées un accès aux structures de prise en charge des maladies rares dans toutes les régions de Suisse.

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

1.1. Reconnaissance des Centres pour Maladies Rares par la kosek

En juin 2021, après évaluation des demandes reçues, la kosek a officiellement reconnu 3 nouveaux Centres pour Maladies Rares:

- Zentrum für seltene Krankheiten, Aarau (Centre pour Maladies Rares, Aarau)
- Centro per le Malattie Rare della Svizzera italiana (Centre pour Maladies Rares de la Suisse italienne), Ente Ospedaliero Cantonale
- Zentrum für seltene Krankheiten am Luzerner Kantonsspital (Centre pour Maladies Rares à l'hôpital cantonal de Lucerne)

Les trois centres reconnus en 2021 s'ajoutent aux six Centres pour Maladies Rares qui existent déjà depuis 2020. Les neuf offres désormais reconnues couvrent ensemble toutes les régions du pays et trois langues nationales, garantissant ainsi une bonne prise en charge diagnostique des maladies rares pour l'ensemble de la population suisse.

Avec la reconnaissance des 9 Centres pour Maladies Rares, le sous-projet des Centres de diagnostic des Maladies Rares a franchi une étape importante. Pour clore cette première phase importante du projet, la kosek a rédigé un rapport d'évaluation qu'elle a envoyé à l'OFSP.

La phase à venir mettra l'accent sur les rapports des centres existants ainsi que sur leur suivi, avant de les réévaluer d'ici quelques années.

1.2. Groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares (CMR)

Le groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares s'est réuni quatre fois en 2021. Il a discuté des défis liés à la création de Centres pour Maladies Rares, tels que la collaboration avec le Registre suisse des maladies rares, les questions tarifaires liées à la recherche d'un diagnostic correct ou le codage des maladies rares. Sur ce dernier point, le groupe de coordination a lancé en 2021 un groupe de travail sur le codage des maladies rares. Ce dernier doit permettre un échange entre les hôpitaux.

La kosek a mené une enquête auprès des membres du groupe de coordination pour faire le point sur les procédures de reconnaissance. Ce groupe a ainsi pu faire part de ses expériences concernant les étapes de la procédure et les questionnaires à remplir, ainsi que de ses appréciations sur la collaboration avec la kosek. Les conclusions de cette enquête ont été intégrées au rapport final que la kosek a adressé à l'OFSP.

Un article commun du groupe de coordination, présentant le travail des Centres pour Maladies Rares, devrait être publié en 2022 dans le Bulletin des médecins suisses.

Centres pour Maladies Rares

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

Le groupe de coordination des CMR

Ce groupe est composé des coordinateurs respectifs des Centres pour Maladies Rares 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.

1.3. Finalisation des projets pilotes pour la prise en charge spécifique aux maladies

Les deux projets pilotes de la kosek – le projet pilote concernant les maladies métaboliques rares et le projet pilote concernant les maladies neuromusculaires rares – ont démarré en 2018. Les objectifs de ces projets pilotes étaient, d'une part, la mise en place et l'organisation de réseaux et d'offres dans les deux groupes de maladies avec une reconnaissance ultérieure de Centres de Référence (CR) dans ces domaines et, d'autre part, l'examen de l'adéquation et de la pertinence des instruments et des étapes de la procédure de reconnaissance. Cette phase pilote devrait montrer où des ajustements sont nécessaires dans la procédure avant de lancer le processus de reconnaissance ordinaire des Centres de Référence pour d'autres groupes de maladies.

En juillet 2020, la kosek avait lancé la procédure de candidature pour les deux projets pilotes. Après réception des candidatures, l'évaluation des candidatures par le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge de la kosek a débuté en février 2021 avec le plus grand soin. Fin 2021, la kosek a pu délivrer des reconnaissances pour quatre Centres de Référence pour les maladies rares du métabolisme et pour six Centres de Référence pour les maladies rares neuromusculaires. Celles-ci ont été annoncées publiquement par un communiqué de presse le 8 décembre 2021. Les Centres de Référence, les centres de traitement associés et les organisations de patient-e-s de ces deux groupes de maladies sont chacun réunis dans un réseau et améliorent ensemble dans ce cadre la prise en charge des patientes et des patients dans toute la Suisse.

Après les reconnaissances, la kosek a immédiatement commencé à rassembler les expériences des participants aux projets pilotes au cours des deux dernières années de travail sur les projets. Ceci afin de tirer les enseignements pour l'avenir dans un rapport final sur les deux projets pilotes et de continuer à développer le processus de reconnaissance ordinaire sur la base de ces connaissances. Les enseignements tirés de ce projet également seront intégrés dans un rapport final de la kosek à l'OFSP. Cette dernière phase d'évaluation, qui s'achèvera au premier semestre 2022, permettra à la kosek de clore les projets pilotes. Le processus ordinaire de reconnaissance devrait être lancé en 2022.

1.4. Le Registre suisse des maladies rares (RSMR)

La kosek a accepté le parrainage du Registre suisse des maladies rares (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 réjouissante, le RSMR est bien placé pour faire avancer ses projets jusqu'en 2025.

En 2021, le RSMR a commencé à collecter des données, respectivement à inclure des patient-e-s dans le registre. En collaboration avec trois hôpitaux pilotes, le Centre pour Maladies Rares (CMR) de l'Hôpital de l'Île de Berne, les Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et l'Hôpital universitaire pédiatrique de Zurich, des progrès considérables ont été réalisés en ce qui concerne la création d'interfaces pour la transmission des données.

Le comité de pilotage (steering board) du RSMR s'est constitué en 2021 et a ensuite débuté son travail de conception de la gouvernance du Registre. Outre les Centres pour Maladies Rares, les organisations de patient-e-s sont également représentées dans ce comité.

Le Registre suisse des maladies rares RSMR

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.

1.5. Collaboration avec Orphanet Suisse

Dans le cadre du réseau international Orphanet, Orphanet Suisse gère les données suisses. La signature d'un accord de collaboration de deux ans et le soutien correspondant entre Orphanet Suisse et la kosek ont permis d'engager un nouveau collaborateur en 2019. Au cours de l'année de référence, celui-ci a poursuivi sa tâche de préparation et de publication de données (supplémentaires) provenant de Suisse alémanique pour la base de données Orphanet.

Fin 2021, le répertoire pour la Suisse comprend notamment 113 organisations de patient-e-s et 244 centres d'expertise dédiés à la prise en charge médicale. Les Centres pour Maladies Rares, les Centres de Référence et leurs réseaux reconnus par la kosek ont été intégrés dans la base de données Orphanet en même temps que leur reconnaissance auprès de la kosek, ce qui leur a donné une visibilité publique. Sur le portail web, les offres reconnues par la kosek reçoivent à cette occasion le label «Centre de Référence» (CR) valable au niveau international.

Orphanet Suisse participe en outre, avec le Registre suisse des maladies rares, à la mise en œuvre des codes ORPHA dans les hôpitaux suisses.

Actuellement, le plus grand défi est le financement d'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 l'actualise 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.

1.6. Financement du projet

Le manque de moyens financiers pour la mise en œuvre de ses projets a continué d'occuper la kosek en 2021. 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 Gertrude von Meissner, de la fondation Kastanienhof, de la fondation Uniscientia, de la fondation walter haefner et d'autres qui ne souhaitent pas être nommées. Ce soutien permet à la kosek d'équilibrer ses comptes pour l'année 2021 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'Office fédéral de la santé publique (OFSP) pour l'année 2021. 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 dans le cadre du Concept national des maladies rares. Celles-ci sont d'une haute importance pour les activités de la kosek, notamment la mise en place du RSMR (chapitre 1.4.) et le portail d'information Orphanet (chapitre 1.5.), dont les travaux en Suisse ne sont 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.

La kosek se réjouit d'autant plus que le sujet ait été abordé en septembre 2021 par la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil des États. Cette commission a ensuite adopté à l'unanimité 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. Fin 2021, la motion a été adoptée par le Conseil des États et sera traitée 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.

2. Organes

2.1. Comité

Au 31 décembre 2021, les membres suivants faisaient partie du Comité de la kosek :

- Dr J.-B. Wasserfallen, Président (Médecine universitaire suisse)
- M. Knoblauch, Vice-Président (ProRaris, suppléance : Dr 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. D. Scheidegger)
- 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%.

2.3. Groupes d'expert-e-s

GRUPE 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, à l'attention du Comité, les procédures de reconnaissance pour les Centres pour Maladies Rares et les Centres de Référence.

Au cours du premier trimestre de l'année 2021, le groupe d'expert-e-s a achevé les évaluations préparées en 2020 pour le deuxième cycle de candidature des Centres pour Maladies Rares et a consolidé le rapport final avec les recommandations relatives à la reconnaissance, rapport qui a été présenté au Comité. Le groupe s'est ensuite entièrement concentré sur l'évaluation des candidatures reçues dans le cadre des projets pilotes. Il s'agissait d'une tâche de grande ampleur et le groupe s'est réuni (virtuellement) huit fois au total. L'engagement de ce groupe est encore une fois explicitement souligné ici, car chaque membre a, en plus des séances, fourni au moins 10 heures de travail bénévole pour la kosek en 2021. Par ailleurs, fin 2021, le groupe d'expert-e-s a mené une réflexion approfondie sur les enseignements tirés des projets pilotes et en a dégagé des conclusions pour les procédures futures. Celles-ci constitueront une base importante pour le processus ordinaire de reconnaissance.

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

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 n'est prévue dans ce groupe.

3. Perspective

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

- Le groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares coordonne des projets communs. Il informe sur les nouvelles offres à travers différents canaux.
- Les sous-projets des Centres pour Maladies Rares et des projets pilotes sont terminés et évalués. La kosek soumet à l'Office fédéral de la santé publique des recommandations pour la poursuite de la mise en œuvre ou le développement des projets.
- La procédure de reconnaissance ordinaire est mise en œuvre avec ses processus et ses instruments et est soutenue par toutes les organisations membres de la kosek. La kosek informe largement sur le processus de reconnaissance et tous les documents y relatifs sont accessibles aux institutions intéressées, aux sociétés de spécialistes, aux spécialistes, aux organisations de patient-e-s et aux personnes concernées intéressées.
- La kosek ouvre la première phase de candidature dans le cadre de la procédure ordinaire de reconnaissance et met en œuvre, dans la limite de ses capacités, les 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.
- L'information concernant les structures de prise en charge nouvellement créées est (plus) largement diffusée.
- Avec le processus 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 Centres de Référence.

En outre, la kosek continue à s'engager pour assurer son avenir financier afin de pouvoir poursuivre son travail en 2022 et au-delà.