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

Département fédéral de l'intérieur DFI
Office fédéral de la santé publique
Division Tarifs et bases
Schwarzenburgstrasse 157
CH - 3003 Berne

Berne, le 9 décembre 2025

Interlocutrice: Christine Guckert
Tél. direct: 031 306 93 87
E-mail: christine.guckert@kosekschweiz.ch

Prise de position du groupe de coordination des Centres pour maladies rares concernant la consultation relative à la loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares

Mesdames et Messieurs,

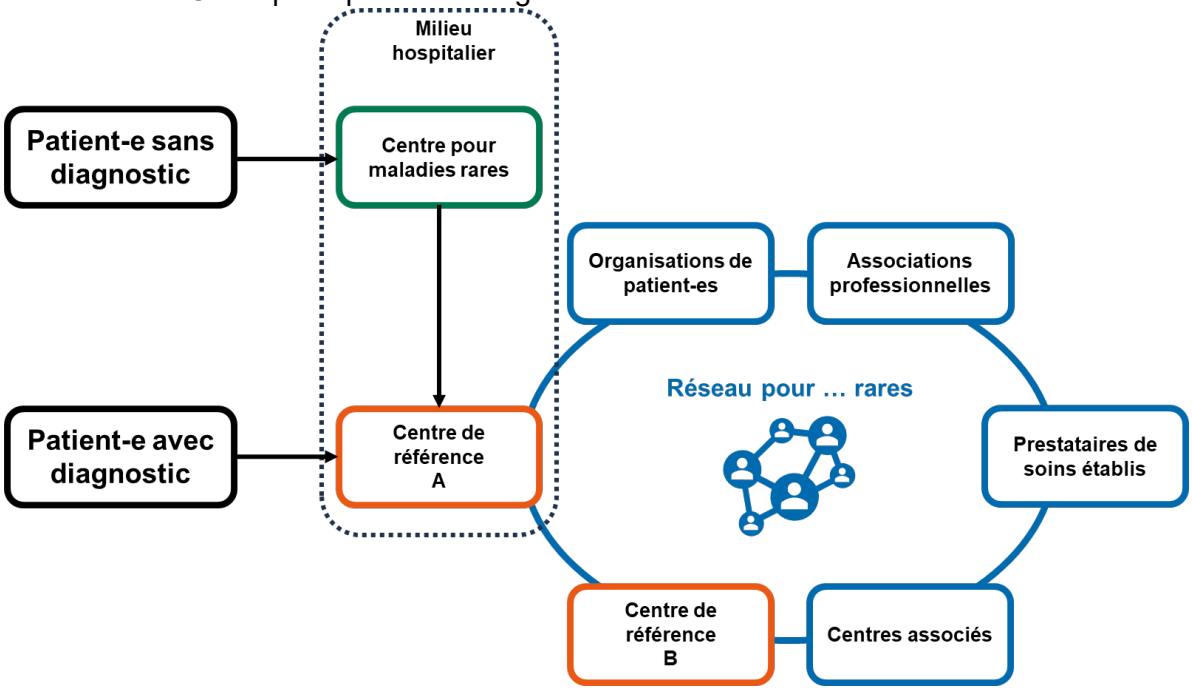
La Coordination nationale des maladies rares (kosek) est une plateforme nationale de coordination qui s'engage pour l'amélioration de la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares en Suisse. Jusqu'au début de l'année 2025, elle a reconnu au total 9 Centres pour maladies rares et 36 Centres de référence pour certains groupes de maladies spécifiques dans le cadre d'une procédure de reconnaissance garantissant la qualité.

Le concept de prise en charge de la kosek (voir illustration ci-dessous) prévoit que différentes structures soient mises à disposition des personnes concernées : des Centres pour maladies rares pour les patient-e-s sans diagnostic (CMR) et des Centres de référence (CR) pour les patient-e-s atteint-e-s d'une maladie rare diagnostiquée. L'intégration des Centres de référence dans un réseau national est une condition préalable à leur reconnaissance. Ce concept permet de coordonner les soins entre les différents acteurs dans toute la Suisse, d'intégrer et de mettre en réseau l'expertise nécessaire et d'orienter les patient-e-s vers les services appropriés le plus rapidement possible.

Les 9 Centres pour maladies rares (CMR), ainsi que le registre suisse des maladies rares et les associations de patient-e-s ProRaris et Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR), forment ensemble le **groupe de coordination des Centres pour maladies rares** (CMR) au sein de la kosek[1]. C'est au nom de ce groupe que nous souhaitons nous exprimer sur la consultation du projet de loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares.[2]

[1] La composition du groupe est disponible ici : https://www.kosekschweiz.ch/ueber-kosek/organisation#5430
[2] Dans sa prise de position, le groupe de coordination des CMR s'est délibérément limité aux points qui le concernent.

Illustration 1 : Concept de prise en charge de la kosek



Le groupe de coordination des CMR salue la création d'une nouvelle loi pour lutter contre les maladies rares et y voit une étape extrêmement importante pour développer le système mis en place pour améliorer la prise en charge et la qualité de vie des personnes concernées.

En tant qu'organe de la kosek, le groupe de coordination soutient expressément sa prise de position. Dans les lignes qui suivent, le groupe de coordination des CMR souhaite uniquement aborder les points qui, selon lui, n'ont pas été pris en compte ou l'ont été de manière insuffisante dans le projet de loi, mais qui sont pourtant essentiels pour le maintien des infrastructures et donc d'une amélioration durable de la prise en charge. Le groupe de coordination demande au Conseil fédéral d'examiner comment ces aspects peuvent être intégrés dans la loi afin que les soins prodigués aux personnes concernées puissent être financés de manière durable.

Remarque générale concernant le choix des mots : lutte contre les maladies

Le groupe de coordination des CMR tient à faire remarquer que le choix des termes utilisés dans la loi n'est pas approprié : la nouvelle loi sur les maladies rares sert en réalité à collecter des informations à des fins de mise en réseau et d'accompagnement des patient-e-s et des professionnel-le-s et non à « lutter » contre les maladies au sens strict (cf. art. 4). Dans le cas des maladies rares, cela n'est généralement pas possible en raison de leur origine souvent génétique et de l'absence de traitement pour une majorité de ces maladies.

Le rapport explicatif (p. 57) précise que la notion de *lutte contre les maladies particulièrement dangereuses* doit être interprétée au sens large. Il est donc compréhensible que la nouvelle loi serve, au sens large, à lutter contre les maladies rares. Un titre de loi correspondant à la situation serait toutefois plus approprié (proposition : « Mesures visant à améliorer la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares »).

kosek

Mesures non incluses dans le projet de loi : Centres pour maladies rares comme points de contact coordonnés pour les personnes concernées et les patient-e-s sans diagnostic

Le groupe de coordination regrette que des mesures importantes visant à combler les lacunes en matière de prise en charge aient été exclues de la loi et ne bénéficient donc pas d'un financement durable : les Centres pour maladies rares font partie de ces mesures. Nous souhaitons présenter ci-après les prestations que les hôpitaux fournissent déjà dans le cadre de leurs Centres pour maladies rares et qui ne peuvent être financées par d'autres instruments législatifs.

1. Gestion et coordination d'une ligne d'assistance téléphonique pour les maladies rares (ou participation à une ligne d'assistance), réponse aux demandes des personnes concernées/sans diagnostic ou des médecins (libéraux). Éventuellement, rapport aux instances financières et participation au réseau européen des lignes d'assistance téléphonique.

Comme indiqué dans le rapport explicatif (voir p. 12), les lignes d'assistance téléphonique « *constituent surtout un premier point de contact pour les patients et leurs proches, ils sont également à la disposition d'autres publics. […]. Ils transmettent de nombreuses informations concernant les maladies rares et donnent des renseignements par téléphone ou par courriel sur une myriade de questions. Par exemple, ils orientent les patients vers les différentes offres de soins et fournissent des informations sur les symptômes des maladies, les consultations spéciales, les interlocuteurs pour les questions de nature médicale et les organisations de patients et d'entraide. En outre, ces services renseignent sur les possibilités de soutien financier liées à des prestations de santé. Par ailleurs, ils dirigent les patients vers les experts médicaux compétents et les projets de recherche. Par exemple, ils communiquent des informations sur le soutien au quotidien sur le plan sanitaire et les moyens auxiliaires qui peuvent être demandés. Les services d'assistance, indépendants, fournissent gratuitement ces prestations dans les trois régions linguistiques.* »

Cette offre étendue et gratuite[3] des Centres pour maladies rares est généralement financée par les hôpitaux eux-mêmes. Le rapport explicatif a identifié le problème du financement incertain et écrit à ce sujet : « *Ces budgets ne sont pas pérennisés partout*. »

2. Préparation et suivi des comités interdisciplinaires sur les maladies rares.

En raison de la complexité et de la rareté des symptômes, la prise en charge des personnes sans diagnostic nécessite généralement une discussion interdisciplinaire des cas (appelée « boards », en analogie avec la prise en charge des maladies oncologiques). Les Centres pour maladies rares coordonnent ces boards complexes et préparent les cas (triage initial des patient-e-s, coordination de l'expertise disponible, retour d'information au médecin traitant si nécessaire).

3. Planification et organisation de formations continues et de séances d'information pour les patient-e-s et les professionnel-le-s de la santé.

La formation continue permet de rendre visible l'expertise. Les séances d'informations permettent de présenter les prestations proposées aux patient-e-s sans diagnostic, des soins spécialisés. Les Centres maladies rares organisent et coordonnent ces formations continues et séances d'information qui portent sur des aspects génériques de gestion des maladies rares

[3] Aperçu des lignes d'assistance : https://www.kosekschweiz.ch/fr/offre-specialisee/helplines

(p. ex. aspects sociaux et légaux de la maladie, gestion de la douleur) et d'accompagnement des patient-e-s, en fonction des ressources humaines (souvent insuffisantes) disponibles dans les centres.

4. Mise en place et surveillance du codage Orpha des patient-e-s dans l'ensemble de l'hôpital.

Selon la prise de position de la kosek, « actuellement, un seul système permet de représenter et de recenser toutes les maladies rares : le système des Orphacodes, qui attribue à chaque maladie rare un code unique et permanent. » (p. 2). L'introduction et l'adaptation en continu du codage Orpha à l'échelle de l'hôpital constituent un défi car chronophage. Les CMR veillent à ce que leur hôpital dispose du savoir-faire spécifique en matière de codage Orpha afin d'identifier correctement les diagnostics des patient-e-s atteint-e-s d'une maladie rare et de les rendre ainsi visibles. Des solutions techniques doivent être établies pour les intégrer dans le système d'information clinique correspondant (par exemple, établir des algorithmes pour trouver les patient-e-s atteint-e-s de maladies rares dans le dossier électronique des patient-e-s).

Là encore, les hôpitaux dotés d'un CMR coordonnent et financent ces tâches de manière autonome, ce qui amène souvent à des codages insuffisants des diagnostics des patient-e-s par manque de ressources.

5. Enregistrement des patient-e-s et notification au Registre suisse des maladies rares.

Les patient-e-s atteint-e-s d'une maladie rare qui reçoivent un code Orpha dans le système hospitalier sont déclarés au Registre suisse des maladies rares, uniquement s'ils ont donné leur accord. Là encore, les CMR jouent un rôle actif et se chargent du contrôle qualité (interne) des diagnostics ainsi que de la déclaration d'un ensemble minimal de données au Registre suisse des maladies rares[4] (RSMR). Le codage Orpha, en tant que langage international uniforme, en constitue la base et les CMR peuvent compter sur le soutien d'Orphanet Suisse s'ils ont besoin de formations spécifiques dans ce domaine. Les CMR ont également des échanges réguliers au sein du groupe Orphacode[5] sur les problématiques communes rencontrées dans leur pratique.

La transmission des données s'effectue conformément à la loi relative à la recherche sur l'être humain et uniquement avec l'accord préalable des patient-e-s. L'obtention du consentement des patient-e-s fait donc également partie des tâches d'un Centre pour maladies rares et prend beaucoup de temps (les patient-e-s doivent souvent être contactés à plusieurs reprises ou ont des questions spécifiques qu'ils soumettent au CMR).

6. Développement et direction de projets de recherche dans le domaine des maladies rares.

Les Centres pour maladies rares, qui font partie d'hôpitaux universitaires ou de grands hôpitaux cantonaux, ont une mission de recherche dans le domaine des maladies rares. Souvent ils manquent de ressources pour les développer de manière adéquate et sur le long terme.

---

[4] Depuis novembre 2023, les hôpitaux ne transmettent plus de données au RSMR en raison de problèmes juridiques qui doivent être résolus en priorité.

[5] Ce groupe est composé des CMR (les responsables du codage dans les hôpitaux), d'un spécialiste d'Orphanet Suisse et du Registre suisse des maladies rares.

7. Planification, coordination, élaboration et suivi des candidatures pour les centres de référence spécifiques à certains groupes de maladies afin de soutenir les différents domaines spécialisés.

En tant que centre de coordination, les CMR jouent généralement un rôle important dans la promotion des centres de référence/candidats (propres à l'hôpital) : les CMR soutiennent ainsi les structures de prise en charge spécifique à certaines maladies, aident les cliniques spécialisées à étoffer leurs demandes, coordonnent les documents ou les thèmes transversaux (par exemple, la transition entre la pédiatrie et la médecine adulte, le codage, la coopération avec le RSMR), organisent des réunions internes à l'hôpital pour le dépôt des dossiers ou le complément des demandes et aident à obtenir l'engagement de la direction de l'hôpital.

8. Mise à jour des informations propres à l'hôpital sur Orphanet.

Les CMR servent souvent de point de contact pour Orphanet Suisse lorsqu'il s'agit de mettre à jour les informations propres à l'hôpital dans la base de données Orphanet. Les CMR vérifient les données publiées, contactent les spécialistes si nécessaire et modifient les informations au besoin. Cet échange très constructif est facilité par le CMR.

9. Échange et coordination de projets communs avec d'autres acteurs au niveau national.

L'échange a généralement lieu au sein du groupe de coordination des CMR. Les mesures de bonnes pratiques et les expériences sont partagées au sein de ce groupe afin qu'elles soient à la disposition de tous les membres, dans un souci d'efficacité accrue. Les réunions des CMR ont lieu 4 fois par année.

Si nécessaire, des projets communs sont lancés sous la coordination de la kosek, comme la campagne de communication « Et si c'était une maladie rare ? » qui a attiré l'attention du public et des professionnel-le-s de santé sur les prestations des CMR et les lignes d'assistance téléphonique.

10. Direction administrative du Centre pour maladies rares.

En fonction de l'ampleur et de l'étendue des prestations et des possibilités de financement, les hôpitaux assurent déjà aujourd'hui ces activités pour les personnes concernées, dans une proportion allant 0.4 à 2.3 équivalents temps plein (EPT). De plus, dans certains hôpitaux, les postes à temps partiel sont financés par des fonds de recherche provenant de tiers. Les fortes divergences entre les centres en matière de refinancement sont également dues à la gestion très différente, d'un canton à l'autre, des « prestations d'intérêt général ». Pour le groupe de coordination des CMR, cette possibilité ne constitue pas un financement équitable et durable.

Conclusion

Le groupe de coordination des CMR est convaincu que les prestations mises en place contribuent déjà à améliorer la prise en charge des personnes concernées. Un financement durable de celles-ci est toutefois indispensable pour poursuivre avec le système de prise en charge mis en place. Comme ces activités de coordination ne peuvent être financées par d'autres instruments législatifs (p. ex. la LAMal), elles sont actuellement à la charge principalement des hôpitaux eux-mêmes, ce qui conduit déjà à une variabilité de l'étendue des prestations dans les différentes régions. Cela va à l'encontre du principe d'égalité des chances pour les personnes concernées en Suisse. À long terme, un tel financement n'est viable pour aucun des hôpitaux. Le groupe de coordination des CMR demande donc au Conseil fédéral d'examiner comment

ces offres pourront être financées à l'avenir et si ces prestations peuvent être intégrées dans la nouvelle loi fédérale. Dans ce contexte, le groupe de coordination des CMR est prêt à mener des discussions en vue d'une coordination plus étroite ou d'une répartition des compétences et des prestations entre CMR afin de permettre un financement durable et efficace. Le montant évoqué dans le rapport explicatif (voir tableau p. 55) pour couvrir ces activités d'information et de renseignement (300'000 CHF pour la Confédération) parait peu élevé au regard des prestations délivrées par les CMR.

Le groupe salue en particulier la proposition de la kosek visant à financer à 100 % une personne de coordination par Centre pour maladies rares (CMR), comme le prévoit la variante 2 du rapport « Analyse d'impact de la réglementation (AIR) concernant la loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares (LMR) » aux pages 29-30[6] (rapport en allemand).

Nous vous remercions de nous avoir donné la possibilité de prendre position sur ce sujet et de présenter nos activités en faveur des personnes concernées. Nous restons à disposition pour tout renseignement complémentaire.

Meilleures salutations,

Dr. med. Jean-Blaise Wasserfallen
Président de la kosek

Prof. Dr. Med. Jean-Marc Nuoffer
Président du groupe de coordination des CMR

[6] Essig, Stefan; Büchler, Chiara; Hanimann, Anina (2024): Regulierungsfolgenabschätzung zur Gesetzesgrundlage betreffend seltene Krankheiten. Interface Politikstudien Forschung Beratung, Luzern.