

Coordination nationale des maladies rares

Rapport annuel 2018

10 avril 2019

Table des matières

Préambule	2
Rapport d'activités	3
1. Activités (temps forts en 2018)	3
1.1. Travaux conceptuels	3
1.2. Centre pour maladies rares	3
1.3. Projets pilote	4
1.4. Orphanet	4
1.5. Organe responsable du Registre national pour les maladies rares	4
1.6. Enjeux politiques	5
2. Organes	5
2.1. Comité	5
2.2. Secrétariat général	5
2.3. Groupes d'expert-e-s	6
2.4. Autres organes	6
3. Perspective	7

Préambule

*Si vous voulez aller vite, allez-y seul. Si vous voulez aller loin, allez-y ensemble
(proverbe africain).*

L'année écoulée a définitivement été marquée par ce proverbe : en tant qu'organe de coordination, la kosek a, dans tous ses projets, réuni différents acteurs autour d'un objectif commun : l'amélioration des soins aux personnes atteintes de maladies rares.

2018 a été une année de définition et de consolidation: d'une part, la kosek a défini ses concepts, précisé ses objectifs et son rythme de travail et, d'autre part, elle a consolidé les collaborations dans les projets, de sorte que les premiers jalons pourront être posés en 2019: par exemple, la publication du processus de reconnaissance des centres pour maladies rares et des centres de référence, la reconnaissance des premières structures de soins et le début d'une coordination commune entre prestataires.

Mais 2018 a aussi été marqué par des difficultés financières pour divers projets et organisations sans lesquels le concept national de maladies rares a, en toute vraisemblance, peu de chances d'être mis en œuvre : Orphanet, le Registre suisse des maladies rares et notre association. Cela continuera d'influencer notre travail au cours de l'année à venir.

Néanmoins, le travail se poursuit grâce aux efforts inlassables du Comité, du secrétariat général et des différents groupes de travail. Qu'ils en soient ici remerciés.

Espérons que cette nouvelle année soit couronnée de succès !



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen
Président kosek

Rapport d'activités

1. Activités (temps forts en 2018)

Durant sa deuxième année d'activité, l'association kosek a poursuivi son travail avec beaucoup d'énergie ; elle a conçu et mis en route divers projets. De nouveaux acteurs ayant été intégrés dans la mise en œuvre – par exemple par le démarrage des projets pilotes –, les concepts ont également dû être consolidés et plus largement communiqués, notamment par la mise en ligne du site web de kosek.

Vous trouvez ci-après une brève présentation des temps forts de cette année.

1.1. Travaux conceptuels

Après l'approbation du concept sommaire par le Comité en décembre 2017, les travaux conceptuels plus détaillés ont démarrés. Le Secrétariat général a élaboré le concept détaillé en concertation étroite avec le Comité. Ce faisant, les définitions et dénominations des structures de la kosek ont été précisées. Ainsi, la kosek distingue, d'une part, les *Centres pour maladies rares* pour les patientes et patients sans diagnostic et, d'autre part, les *centres de références* qui prennent en charge, au sein d'un *réseau de soins*, des patientes et patients dont le diagnostic est connu (cf. tableau 1).

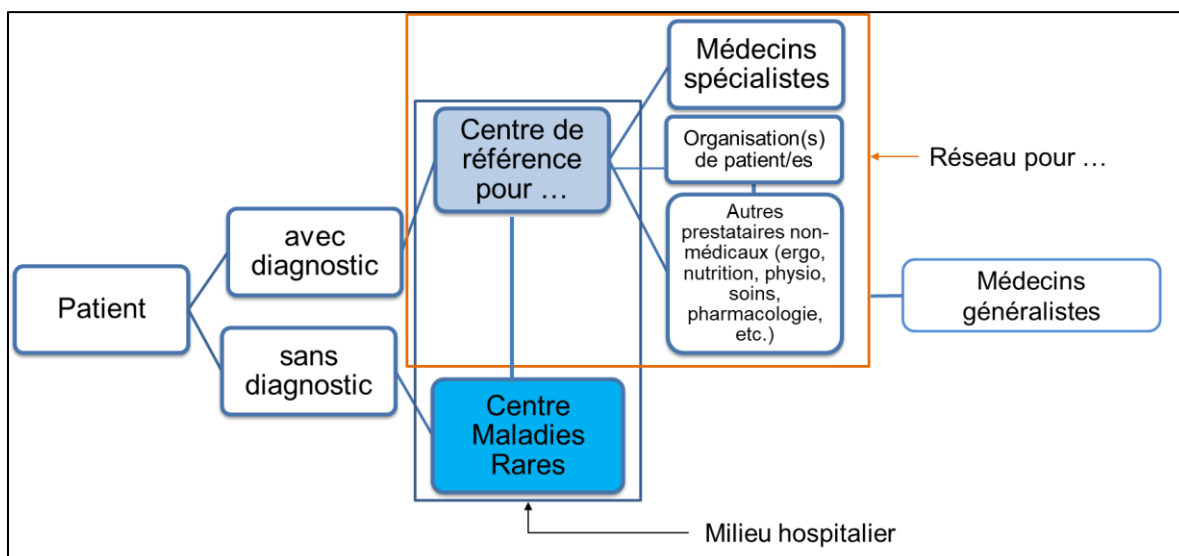


Tableau 1 : Concept de la kosek pour la prise en charge des maladies rares

La mise en œuvre des concepts intervient parallèlement à la conception détaillée des projets, ce qui représente un avantage, car les deux phases du projet s'influencent mutuellement et peuvent être adaptées de manière flexible. Les travaux conceptuels devraient être achevés en 2019.

1.2. Centre pour maladies rares

Comme prévu dans le concept de la kosek, en 2018, sept hôpitaux ont été invités à faire part de leur intérêt à mettre en place un centre pour maladies rares ; ceci implique qu'ils assurent la coordination du centre entre la pédiatrie et la médecine pour adultes. Il s'agit des cinq hôpitaux universitaires suisses et des hôpitaux cantonaux du Tessin et de St-Gall. Toutes les institutions ayant fait part de leur intérêt pour la kosek, les activités démarreront en 2019. Au cours d'une première rencontre, les représentantes et représentants des hôpitaux échangeront leurs expériences et définiront plus précisément les modalités de leur collaboration.

1.3. Projets pilote

Les deux projets pilotes de la kosek – l'un concernant les maladies métaboliques rares et l'autre concernant les maladies neuromusculaires rares – ont été lancés en 2018.

Dans le projet pilote concernant les maladies métaboliques rares, les premières discussions ont été menées au sein d'un groupe constitué à cet effet. Ses membres ont défini, en 2018, les objectifs du projet, les modalités de la collaboration et ont identifié les partenaires. L'analyse des partenaires a été réalisée au moyen d'une vaste enquête dans le but de mieux cerner le paysage médical. Certains partenaires des centres non universitaires n'étaient pas encore connus. Un article dans le Bulletin des médecins suisses ainsi qu'un vaste mailing a permis de rendre attentif à l'enquête, à laquelle plus de 90 expert-e-s ont participé. Avec cette analyse des partenaires, les travaux préliminaires pour la constitution du réseau sont en grande partie achevés. Sur la base de ces travaux, une réunion de lancement (kick-off) du réseau de soins est prévue en 2019 dans le cadre de ce projet pilote. Son objectif est d'informer et d'inviter les fournisseurs de prestations à prendre part au réseau.

Dans le projet pilote pour les maladies neuromusculaires, les aspects financiers sont au cœur des préoccupations. Entre autres le financement des « Care Nurses », responsables de la coordination des consultations multidisciplinaires pour ces (groupes de) patient-e-s, n'est pas assuré à long terme. La mise en œuvre de ce projet pilote s'en trouve ainsi retardé car il importe de clarifier au préalable comment ces prestations d'une grande importance pour ce groupe de patient-e-s peuvent être assurées à long terme. Un groupe de travail a néanmoins pu être constitué en 2018. Celui-ci débutera le projet pilote dès que les critères opérationnalisés pour la reconnaissance des centres de références seront communiqués par la kosek, environ mi-2019.

Le travail avec les groupes pilotes a révélé en 2018 un grand besoin d'information et de communication au sujet des projets : les individus et nouveaux partenaires n'ont tout naturellement pas encore connaissance des travaux conceptuels réalisés au cours des années précédentes. Or afin d'être en mesure de participer aux projets, ils doivent pouvoir retracer les différentes étapes. En conséquence, les travaux pilotes ont besoin, d'un soutien et d'un accompagnement étroit, surtout en début de projet.

1.4. Orphanet

L'année 2018 a vu la concrétisation de la collaboration avec Orphanet : un accord de coopération concret a été soumis à Orphanet Suisse. Celui-ci définit les compétences de chaque organisation concernant ses canaux d'information. Tout particulièrement les décisions de reconnaissance de la kosek devront être reprises dans la banque de données Orphanet.

La collaboration doit débuter en 2019 dans le cadre de cet accord.

Du point de vue de la kosek, cette coopération est particulièrement importante pour satisfaire aux mesures 1 et 2 du Concept national pour les maladies rares de l'OFSP (2014), car la visualisation de structures et de réseaux de soins reconnus est un élément essentiel de la reconnaissance et le fait de les faire figurer sur un portail existant semble être la solution la plus pertinente.

1.5. Organe responsable du Registre national pour les maladies rares

Dès sa première année, la kosek a endossé la responsabilité du Registre suisse des maladies rares (RSMR). Malheureusement, en 2018, les activités de mise en place du Registre national pour les maladies rares ont dû être suspendues en raison du manque de financement. Le financement est également remis en question à plus long terme, car conformément à l'art. 24 de la loi sur l'enregistrement des maladies oncologiques (LEMO), le Conseil fédéral a supprimé les subventions prévues pour les registres. Dans ce contexte, l'obtention de l'autorisation de la commission d'éthique pour les registres fin décembre 2018 a été particulièrement réjouissante.

Dans la mesure où des solutions de financement peuvent être trouvées, le registre pourra être mis en œuvre en 2019. La kosek soutiendra les activités du projet du RSMR en 2019.

1.6. Enjeux politiques

Les activités de la kosek sont caractérisées par deux inconnues qui prennent de plus en plus d'ampleur : d'une part, l'absence de soutien financier pour les activités liées aux projets constitue un problème majeur qui ralentit les projets de la kosek et exige constamment de nouvelles solutions. Jusqu'à présent, les efforts de financement se sont avérés peu efficaces. Les tentatives répétées mettent au défi la petite équipe du Secrétariat ainsi que le Comité et retardent les travaux concrets liés aux projets. La question du financement concerne non seulement les activités de la kosek au sens étroit, mais également plusieurs mesures du Concept national maladies rares qui sont d'une importance majeure pour la kosek ; il s'agit notamment de la mise en place du RSMR (cf. point 1.5) et du portail d'informations Orphanet (cf. point 1.4), dont les travaux en Suisse ne bénéficient pas d'un financement suffisant à long terme.

Face à l'absence de bases juridiques pour diverses mesures du concept national, les politiques se sont attachés à cette question en 2018 ce qui a conduit à l'élaboration d'un postulat de la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national. Ce postulat, accepté par le Conseil national en septembre, exige que le Conseil fédéral expose, dans un rapport, dans quelle mesure les bases juridiques et les mécanismes financiers sont suffisants pour assurer la mise en œuvre du concept national et où se situent les lacunes à ce sujet.

2018 a également montré que la problématique de la prise en charge insuffisante ou inadaptée aux personnes concernées par des maladies rares est encore peu connue dans les cantons. L'engagement des cantons, facteur essentiel pour une mise en œuvre durable, un ancrage et une large diffusion des nouveaux concepts de prise en charge, est la deuxième inconnue. En 2018, quelques cantons ont commencé à s'informer sur cette problématique. La Confédération a ensuite initié un projet d'enquête pour les offres de soutien et de conseil non médicales. Le rôle des cantons dans le domaine de la prise en charge médicale reste un point à rediscuter en 2019.

2. Organes

2.1. Comité

Au 31 décembre 2018, les membres suivants faisaient partie du Comité de la kosek :

- Prof. J.-B. Wasserfallen, Président (Médecine universitaire suisse, suppléant : Prof. Ch. A. Meier)
- M. Knoblauch, Vice-Président (ProRaris, suppléant : A.-F. Auberson)
- Prof. M. Baumgartner (Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses, suppléant : PD Dr G. Szinnai)
- Dr. St. Bilz (Association des hôpitaux et cliniques non universitaires, suppléant : Dr. F. Barazzoni)
- Prof. H. Bounameaux (Académie suisse des sciences médicales, suppléant : Prof. D. Scheidegger)
- S. Wichmann (Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé, suppléant : M. Jordi)

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) participent de manière permanente au Comité dans la fonction d'assesseur.

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 kosek.

2.3. Groupes d'expert-e-s

Groupe d'expert-e-s Prise en charge

Le groupe d'expert-e-s pour la prise en charge a pour mission d'élaborer, à l'attention du Comité, des critères de reconnaissance opérationnalisés pour les centres pour maladies rares, d'une part, et pour les centres de références, d'autre part. Au cours de quatre rencontres en 2018, le groupe d'expert-e-s a opérationnalisé les critères pour les centres pour maladies rares. L'opérationnalisation des critères pour les centres de références est prévue pour 2019. Les membres de ce groupe sont les suivants:

- Dr. Fabrizio Barazzoni, Comité de la kosek, Président du groupe d'experts
- Dr. Therese Stutz Steiger, Vice-Présidente ProRaris
- Stephan Hüsler, Directeur de Retina Suisse
- Dr. Georg von Below, collaborateur scientifique, Direction de la santé publique et de la prévoyance sociale du canton de Berne
- Barbara Weil, Cheffe de la division Santé publique, FMH
- Prof. Dr Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV
- Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- Dr. Andreas Schiesser, Curafutura

Groupe d'expert-e-s Données et registres

Le groupe d'expert-e-s Données & registres a été constitué en 2018. Dès sa première séance, le groupe a défini ses missions : Il s'agit de :

- L'analyse de l'application actuelle des codes Orpha dans les hôpitaux suisses et des recommandations qui en découlent pour l'introduction et l'application des codes Orpha chez les fournisseurs de prestations stationnaires.
- La préparation de l'introduction du RSMR dans les institutions concernant, par exemple, les questions qui relèvent simultanément du registre national et des banques données des institutions ainsi que les informations nécessaires.
- L'enregistrement des registres pour les maladies rares actuellement exploités ou utilisés.

Les membres de ce groupe sont les suivants :

- Dr Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- Dr Faraneh Farokhzad, Hôpital universitaire Zurich
- Dr Katharina Fehst, Office fédéral de la statistique
- Dr Stefanie Hostettler, FMH
- Dr Saskia Karg, Hôpital universitaire pédiatrique Zurich
- Dr Romain Lazor, CHUV
- Dr Adrian Spörri, Institut de médecine sociale et préventive (IMSP), Berne
- Dr Anne Tschertter, Institut de médecine sociale et préventive (IMSP), Berne
- Dr Fredi Wiesbauer, ProRaris

2.4. Autres organes

Le Comité a institué, en 2017, un groupe consultatif comptant des spécialistes en pédiatrie et en médecine des adultes issus de tous les hôpitaux impliqués. Les membres de ce groupe sont sollicités pour répondre aux questions opérationnelles relatives à la pratique.

3. Perspective

Dès l'année prochaine, la kosek attend les premiers résultats du travail (conceptuel) qu'elle a réalisé, en particulier :

- Opérationnalisation des critères de reconnaissance pour les centres pour maladies rares et pour les centres de références. La procédure de reconnaissance est claire et accessible à toutes les institutions intéressées.
- Reconnaissance des premiers centres pour maladies rares. Le groupe de coordination des centres pour maladies rares est opérationnel et planifie les premiers projets communs.
- Les institutions et leurs structures intéressées par une reconnaissance en tant que centre pour maladies rares, préparent leurs dossiers de candidature.
- Les réseaux de soins des projets pilotes se constituent. Les acteurs s'engagent à collaborer au sein du réseau et élaborent un agenda commun.