



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

## Coordination nationale des maladies rares

# Rapport annuel 2020

4 mai 2021

### Table des matières

Préface .....	2
Rapport d'activités .....	3
1. Activités 2020 .....	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. Projets pilotes pour la prise en charge spécifique aux différentes maladies.....	3
1.4. Collaboration avec Orphanet Suisse .....	4
1.5. Organe responsable du Registre suisse pour les maladies rares.....	4
1.6. Financement des projets .....	5
2. Organes .....	5
2.1. Comité .....	5
2.2. Secrétariat général .....	6
2.3. Groupes d'expert-e-s .....	6
2.4. Autres organes .....	6
3. Perspective .....	7

Remarque : la version allemande de ce rapport annuel est la version d'origine

## Préface

*L'herbe ne pousse pas plus vite quand on tire dessus.*  
(Proverbe africain)

Le rythme de travail soutenu des débuts de la kosek s'est poursuivi durant l'année 2020, malgré l'arrivée de la pandémie de Covid-19. Ainsi la mise en œuvre des projets de la kosek s'est traduite par deux nouveaux succès : la reconnaissance de 6 structures comme Centres pour Maladies Rares (CMR), et le lancement du processus de reconnaissance pour les Centres de Référence (CR) dans les projets pilotes des maladies neuromusculaires et des maladies métaboliques rares, et d'un 2<sup>e</sup> appel à candidatures pour une reconnaissance comme CMR, en espérant pouvoir obtenir une couverture de l'ensemble des 3 régions linguistiques de la Suisse.

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

Cette année encore, nous avons pu bénéficier du soutien financier de plusieurs organisations caritatives pour nos projets. Ces organisations ont contribué à nos réussites, et nous saisissons cette occasion pour les remercier sincèrement.

Cependant, la consolidation des projets, mis sur pieds en à peine 3 ans, ainsi que la recherche de solutions durables pour l'avenir de la kosek, nécessitent vraisemblablement encore du temps, qu'il s'agira de prendre en 2021. Parallèlement, le comité de la kosek devra réfléchir à adapter sa structure à un encadrement plus pérenne des CMR et CR existants et des appels à candidatures pour les CR dans les autres domaines que ceux qui ont été couverts par les projets pilotes.

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



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen  
Président de la kosek

## Rapport d'activités

### 1. Activités 2020

Le travail de la kosek a porté ses fruits en 2020, notamment par la reconnaissance de 6 structures comme Centres pour Maladies Rares (CMR), le lancement du processus de reconnaissance pour les Centres de Référence (CR) dans les projets pilotes des maladies neuromusculaires et des maladies métaboliques rares, et d'un 2<sup>e</sup> appel à candidatures pour une reconnaissance comme CMR.

Vous trouvez ci-après une brève présentation de nos principales activités.

#### 1.1. Reconnaissance des Centres pour Maladies Rares par la kosek

En juin 2020 la kosek a officiellement reconnu 6 Centres pour Maladies Rares, après évaluation des candidatures reçues. Il s'agit de :

- [Universitätszentrum für Seltene Krankheiten Basel](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten Inselspital à Berne](#)
- [Centre Maladies Rares des Hôpitaux Universitaires de Genève \(HUG\)](#)
- [Centre Maladies Rares du Centre hospitalier universitaire vaudois \(CHUV\) à Lausanne](#)
- [Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten \(ZSK-O\) à Saint-Gall](#)
- [Zentrum für Seltene Krankheiten Zürich](#)

##### Centres pour Maladies Rares

Les Centres pour Maladies Rares sont des points d'entrée interdisciplinaires. Ils sont chargés de clarifier les maladies non identifiées et les maladies rares, de coordonner la prise en charge et d'établir des diagnostics. Leurs activités concernent l'ensemble des maladies rares et ils coordonnent l'expertise interdisciplinaire. Les Centres pour Maladies Rares sont, en principe, implantés dans les grands hôpitaux.

Cette étape importante a été accompagnée par divers articles parus dans les médias romands et alémaniques (voir le [site](#) de la kosek).

Parallèlement, la kosek a lancé un second appel à candidatures pour une reconnaissance en tant que Centre pour Maladies Rares, ceci dans le but d'obtenir une couverture de l'ensemble des 3 régions linguistiques de la Suisse. Plusieurs candidatures ont été déposées en automne. Les reconnaissances officielles par la kosek devraient suivre mi-2021.

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

Le *groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares* s'est rencontré à trois reprises en 2020 et a échangé sur les défis liés à la mise en place de Centres pour Maladies Rares, notamment le codage des maladies rares, la coordination des helplines ou des questions tarifaires liées à la recherche de diagnostic. Il a par ailleurs initié la rédaction d'un article commun qui devrait paraître dans le Bulletin des médecins suisses en 2021.

##### Groupe de coordination des CMR

Ce groupe est constitué, d'une part, de coordinatrices et coordinateurs des hôpitaux qui ont manifesté leur intérêt pour la création d'un CMR / des CMR reconnus et, d'autre part, de représentantes et représentants des patientes et patients. L'objectif du groupe est l'échange ainsi que la coordination d'activités communes.

#### 1.3. Projets pilotes pour la prise en charge spécifique aux différentes maladies

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. Ces projets pilotes ont pour but de reconnaître les Centres de Référence (CR) dans ces domaines, mais également, pour la kosek, de vérifier et d'ajuster les différents outils et étapes de la procédure de reconnaissance avant le lancement du processus ordinaire de reconnaissance pour les Centres de Référence pour les autres groupes de maladies rares.

En juillet 2020, la kosek a lancé la procédure de reconnaissance pour les projets pilotes. Cette procédure prévoit que les centres candidats remplissent deux questionnaires, l'un récoltant des informations sur le centre, et l'autre récoltant des informations sur le réseau de prise en charge, dont

le centre candidat doit faire partie, conformément au concept de prise en charge élaboré par la kosek les dernières années.

Le délai pour rendre les questionnaires concernant les centres candidats a été fixé au 31 décembre 2020. Le délai pour rendre les questionnaires réseaux a été reporté au 31 mars 2021, en raison de la pandémie. En effet, des séances importantes pour la formation / l'adaptation du réseau ont dû être repoussées.

Les décisions de reconnaissance pour les Centres de Référence dans les projets pilotes sont attendues pour la fin de l'été 2021.

#### 1.4. Collaboration avec Orphanet Suisse

Orphanet est une source d'informations complète, destinée aux professionnelles et professionnels de la santé ainsi qu'aux personnes concernées, et est reconnue en tant que telle au niveau international. Le portail donne également une visibilité aux offres disponibles en Suisse.

La signature d'une convention de collaboration entre Orphanet Suisse et la kosek, en 2019, a permis l'engagement d'un nouveau collaborateur, chargé de compléter la base de données avec les activités des hôpitaux et des expert-e-s qui n'y figuraient pas encore. Ainsi, en 2020, c'est un total de 122 professionnels et 33 nouveaux centres experts (dont environ le 70% concernent la Suisse alémanique) qui ont été publiés, en parallèle à la publication des données dans le reste de la Suisse concernant les activités diagnostiques, scientifiques (81 projets de recherche, 10 essais cliniques et 6 registres et associations de patients), ainsi qu'à la mise à jour annuelle obligatoire. Par ailleurs, les Centres pour Maladies Rares reconnus ont été publiés ou actualisés dans Orphanet, sur la base de leur candidature déposée auprès de la kosek, ce qui constitue une première en Suisse.

La convention, prévue initialement jusqu'à fin 2020, devrait être reconduite en 2021 pour une année, grâce à un soutien réitéré d'un membre de la kosek, Médecine Universitaire Suisse (unimedsuisse). Cependant, la kosek note avec inquiétude qu'aucune solution ne semble se dessiner concernant la pérennisation de cette structure essentielle dans le paysage suisse des maladies rares.

#### 1.5. Registre suisse des maladies rares

Dès sa première année de constitution, la kosek a accepté de prendre en charge le patronage du Registre suisse des maladies rares (RSMR). Un des grands défis a été le financement du RSMR : 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). Cette nouvelle réjouissante place désormais le RSMR, pour les 5 ans à venir, sur une bonne base pour faire avancer ses projets, soit l'intégration des personnes ayant une maladie rare dans la base de données du registre.

##### Orphanet

Orphanet est un réseau international qui recense sur un portail web des informations détaillées concernant les maladies rares. Il contient les définitions et les descriptions de toutes les maladies rares, répertorie les centres d'expertises, les professionnel-le-s et les organisations de patient-e-s, et publie une liste des médicaments disponibles pour le traitement des maladies rares, des registres, de la littérature et des projets de recherche.

Orphanet Suisse traite les informations nationales dans ce réseau. La Confédération a reconnu le rôle important d'Orphanet Suisse, et l'a confirmé dans le réseau international.

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

Le RSMR est un registre de patient-e-s dans lequel sont répertoriées toutes les personnes atteintes d'une maladie rare. Il facilite l'identification des personnes concernées, notamment en vue de leur participation à des projets de recherche (internationaux). En même temps, le registre permet de présenter l'épidémiologie des maladies rares en Suisse, et contribue à l'analyse de leur prise en charge.

## 1.6. Financement des projets

Le manque de fonds pour la mise en œuvre des projets a préoccupé la kosek pendant toute l'année 2020. C'est ainsi qu'en plus des activités liées aux projets, le Secrétariat de la kosek a recherché des fonds auprès de fondations privées. L'association a déjà reçu plusieurs subventions, notamment de la Fondation Andrea Ferrari ainsi que de la Gertrude von Meissner-Stiftung et d'autres fondations qui ne souhaitent pas être nommées. Ce soutien permet à la kosek d'équilibrer ses comptes pour 2020, et d'entamer 2021 avec confiance. Nous aimerions profiter de cette occasion pour remercier ces fondations pour leur précieux soutien.

En 2020, les membres de la kosek ont décidé à l'unanimité de continuer à soutenir les projets de la kosek, au minimum jusqu'à l'achèvement des projets en cours, prévu pour fin 2021. Ce soutien précieux permet à la kosek et à ses partenaires de bénéficier d'une année supplémentaire pour terminer ses projets, en particulier les projets pilotes concernant la reconnaissance des Centres de Référence. Mais ce temps supplémentaire servira aussi à mettre en place une stratégie de pérennisation de la structure, ou au moins du processus de reconnaissance et de réévaluation des structures de prise en charge des patient-e-s ayant une maladie rare.

En 2021, la kosek pourra compter sur un soutien financier exceptionnel de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP). Celui-ci a en effet promis un soutien plafonné à 100'000 CHF et limité dans le temps. La kosek se réjouit d'obtenir cette aide financière bienvenue. Cependant, elle est consciente qu'elle ne réglera pas les problèmes financiers de manière durable.

Le financement restera par ailleurs aussi 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 le RSMR (chapitre 1.5.) et le portail d'information Orphanet (chapitre 1.4.), dont les activités en Suisse ne sont financées ni à long terme et ni dans une mesure suffisante. C'est pourquoi la kosek a soutenu les efforts de financement de projets menés par nos partenaires (Orphanet et le RSMR).

Au-delà des coûts directs des projets pour la kosek, les hôpitaux participants contribuent largement au développement d'offres et à la coordination au niveau national. Pour ce faire, tous les hôpitaux participants déploient des ressources humaines, et ont souvent créé eux-mêmes de nouveaux postes. Or, le travail de coordination, qui est essentiel dans le domaine des maladies rares, n'est pas couvert par les prestations de l'assurance sociale, et doit être financé avec les fonds généraux des fournisseurs de prestations. Ceux-ci subissent alors une importante pression financière, qui rend leur participation aux projets de la kosek plus difficile.

## 2. Organes

### 2.1. Comité

Au 31 décembre 2020, 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, suppléante : 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 : Prof. G. P. Ramelli)
- Prof. H. Bounameaux (Académie suisse des sciences médicales, suppléant : Prof. D. Scheidegger)
- N. Gérard (Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé, suppléant : M. Jordi)

Des représentants de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et de 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 mise en œuvre des projets de la kosek. Elle a été remplacée pendant son congé-maternité par Julie Perrin. Beat Schumacher, responsable du financement de projets à 10% complète l'équipe.

## 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 structures de prise en charge (Centres pour Maladies Rares et Centres de Référence), et d'évaluer les candidatures pour ces deux processus.

En 2020, le groupe s'est attelé tout d'abord à la finalisation des outils pour la reconnaissance des Centres de Référence, et ensuite à l'évaluation des Centres pour Maladies Rares (2<sup>e</sup> appel à candidatures). Il s'est rencontré à cinq reprises, en présentiel puis de manière virtuelle dès le développement de la pandémie. L'investissement et le sérieux de ce groupe sont à souligner explicitement à nouveau ici, puisque chaque membre comptabilise entre 20 et 30 heures de travail bénévole pour la kosek en 2020.

Les personnes suivantes constituent le groupe d'expert-e-s :

- Dr Fabrizio Barazzoni, Comité de la kosek, Président du groupe d'expert-e-s
- Dr Therese Stutz Steiger, vice-présidente ProRaris
- Stephan Hüslér, Directeur de Retina Suisse
- Dr Barbara Grützmacher, médecin cantonale adjointe, Direction de la santé et des affaires sociales du canton de Berne
- Prof. Dr Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV
- Dr Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- Dr Andreas Schiesser, Curafutura
- PD Dr Isabel Filges, Société suisse de génétique médicale (SSGM)
- Dr Ursula Schafroth, Société Suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances (SSM)

### GRUPE D'EXPERT-E-S DONNÉES ET REGISTRES

Le groupe d'expert-e-s Données & registres a été constitué en 2018. Ce groupe a été mis en pause pour une durée indéfinie, faute de ressources pour le conduire.

## 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'était prévue en 2020.

### 3. Perspective

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

- Les Centres pour Maladies Rares ayant postulé lors du second appel à candidature sont reconnus officiellement. Le groupe de coordination des Centres pour Maladies Rares coordonne des projets communs.
- Les Centres de Référence dans les projets pilote sont reconnus officiellement.
- Les réseaux de soins sont constitués et opérationnels. Les acteurs coopèrent au sein du réseau et définissent un agenda commun.
- Les projets pilotes sont examinés de manière critique. Les conclusions de l'évaluation permettent d'améliorer les outils et étapes de la reconnaissance afin de lancer la procédure ordinaire.
- La phase des projets pilotes est terminée.
- Le lancement de la procédure ordinaire est organisé, selon les capacités de la kosek, et selon le degré de collaboration entre les institutions d'un groupe de maladies. Le processus de reconnaissance est accessible à toutes les institutions intéressées, et celles-ci sont informées de l'ordre de priorité des appels à candidature, par rapport aux différents groupes de maladies.

Par ailleurs, 2021 sera une année clé pour la kosek : les membres de la kosek ayant décidé à l'unanimité de continuer à soutenir la kosek, au minimum jusqu'à l'achèvement des projets en cours, prévu pour fin 2021, la kosek doit alors impérativement définir son avenir d'ici à la fin 2021. Nous espérons donc pouvoir annoncer des bonnes nouvelles dans le prochain rapport annuel de la kosek...