



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

Coordination nationale des maladies rares

Rapport annuel 2019

20 avril 2020

Table des matières

Préface	2
Rapport d'activités	3
1. Activités 2019	3
1.1. Centres pour maladies rares	3
1.2. Procédure de reconnaissance de la kosek	3
1.3. Projets pilotes pour la prise en charge spécifique aux différentes maladies.....	4
1.4. Collaboration avec Orphanet Suisse	5
1.5. Organe responsable du Registre national pour les maladies rares	5
1.6. Financement des projets	6
2. Organes	6
2.1. Comité	6
2.2. Secrétariat général	6
2.3. Groupes d'experts	7
2.4. Autres organes	7
3. Perspective	7

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

Préface

Se réunir est un début, rester ensemble est un progrès, travailler ensemble est la réussite.
(Henry Ford)

2019 fût une année intense pour la kosek. Deux projets ont pu démarrer avec succès : il s'agit du lancement du projet pilote concernant les maladies métaboliques rares ainsi que du lancement du processus de reconnaissance pour les Centres pour maladies rares.

L'écho des prestataires de soins concernant ces deux projets fût réjouissant, montrant ainsi la nécessité et leur volonté de travailler ensemble dans un domaine complexe. Ces projets n'auraient pas pu être menés à bien sans l'investissement bénévole de tous les membres des groupes de travail de la kosek. Qu'ils soient ici grandement remerciés pour leurs contributions multiples et importantes. C'est donc avec la citation d'Henry Ford à l'esprit que nous faisons le bilan d'une année remplie de réussites.

Cependant les problèmes financiers ont continué d'occuper la kosek cette année encore : les nombreux défis financiers auxquels sont confrontés les prestataires de soins se font ressentir dans les projets de la kosek, sans qu'aucune solution durable ne semble se dessiner au niveau fédéral. Afin de pouvoir financer ses propres activités, la kosek a recouru en 2019 à la recherche de fonds auprès de fondations privées. C'est ainsi que plusieurs organisations caritatives ont reconnu la valeur de nos projets et nous ont soutenu financièrement. Cela a facilité grandement notre travail et nous voudrions saisir cette occasion pour remercier ces fondations pour leur soutien.

Au vu du rythme de travail soutenu de la kosek, l'année prochaine sera vraisemblablement jalonnée de nouvelles étapes importantes comme la reconnaissance officielle des Centres pour maladies rares et le lancement du processus de reconnaissance pour Centres de référence dans les projets pilotes. D'autre part, la kosek devra se consacrer à la recherche intensive de solutions durables, pour ses propres projets comme pour les prestations et services mis en œuvre par ses partenaires.

Je vous souhaite une bonne lecture de notre rapport annuel.



Prof. Jean-Blaise Wasserfallen
Président de la kosek

Rapport d'activités

1. Activités 2019

La mise en œuvre concrète des projets en vue du développement des offres et de leur reconnaissance était, cette année, au cœur des activités de la kosek. Après la phase de consolidation des concepts en 2018, divers projets ont été lancés avec succès en 2019 et les coopérations nécessaires à cette fin ont été concrétisées.

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

1.1. Centres pour maladies rares

Au début de l'année, le *groupe de coordination des Centres pour maladies rares* s'est rencontré pour la première fois. Le groupe est constitué, d'une part, de coordinatrices et coordinateurs des hôpitaux qui ont manifesté leur intérêt pour la création d'un Centre pour maladies rares et sa reconnaissance par la kosek et, d'autre part, de représentantes et représentants de patientes et patients. L'objectif du groupe est l'échange ainsi que la coordination d'activités communes. Le groupe s'est réuni à quatre reprises au cours de l'année 2019 et a soumis à la kosek des réflexions essentielles concernant le processus de reconnaissance des Centres pour maladies rares.

Les centres potentiels se sont concentrés, cette année, sur la structure des offres destinées aux patientes et aux patients sans diagnostic et sur la procédure de reconnaissance comme Centre pour maladies rares par la kosek. Les discussions reflétaient les enjeux communs et ont montré que les offres internes aux hôpitaux étaient très variées.

Le groupe a néanmoins débattu de divers thèmes communs, tels que, par exemple, l'opérationnalisation des critères dans la procédure de reconnaissance pour les Centres pour maladies rares, l'inscription des activités des spécialistes sur Orphanet, des questions concernant le codage, les possibles itinéraires thérapeutiques pour les patientes et les patients sans diagnostic ainsi que des questions tarifaires.

L'année prochaine permettra d'avoir un aperçu plus précis du développement de la coopération, également dans l'optique des décisions de reconnaissance officielles par la kosek.

Centres pour maladies rares

Les Centres pour maladies rares sont des points interdisciplinaires d'accueil. 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.

1.2. Procédure de reconnaissance de la kosek

Au milieu de l'année 2019, la kosek a officiellement lancé la procédure de reconnaissance pour les Centres pour maladies rares (cf. chapitre 1.1.). Une étape décisive vers la mise en œuvre des mesures 1 et 2 a ainsi été franchie. Plusieurs candidatures ont été soumises en automne 2019 ; leur évaluation par le groupe d'expert-e-s *Prise en charge* a commencé à la fin de l'année 2019. Les reconnaissances officielles par la kosek devraient être décidées et publiées mi-2020.

Après la préparation du processus de reconnaissance des Centres pour maladies rares, le groupe d'expert-e-s *Prise en charge* a entrepris dès le début de l'automne 2019 l'opérationnalisation des critères de reconnaissance pour les Centres de références spécifiques aux différentes maladies (cf. chapitre 1.3.). Cette tâche, qui s'est révélée plus complexe que prévue, a nécessité diverses clarifications et précisions du concept de prise en charge de la kosek. Les projets pilotes ont permis de définir ces bases conceptuelles. La première phase de l'opérationnalisation a ensuite pu être conclue avec succès à la fin de l'année. En 2020, les projets pilotes doivent soumettre la première version du questionnaire à un test en

Procédure de reconnaissance de la kosek

Dans le cadre de la procédure de reconnaissance, les institutions intéressées soumettent leur candidature et indiquent, dans un questionnaire, si elles remplissent les exigences posées aux Centres pour maladies rares et de quelle manière, par exemple dans la prise en charge clinique, dans la collaboration interdisciplinaire et dans la documentation.

conditions réelles. La kosek lancera ensuite la procédure de reconnaissance dans les projets pilotes au milieu de l'année 2020.

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. Le 7 mars 2019, une réunion de lancement (kick-off) a eu lieu dans le cadre du projet pilote concernant les maladies métaboliques rares avec l'objectif d'informer les expertes et les experts et les fournisseurs de prestations et de les inviter à faire partie du réseau.

Le kick-off s'est soldé par un franc succès : de nombreux fournisseurs de prestations (hôpitaux universitaires, hôpitaux cantonaux, organisations de patient-e-s, médecins en cabinets privés, groupes de spécialistes non médicaux, représentantes et représentants des bailleurs de fonds et des autorités, etc.) y étaient représentés et ont eu l'occasion d'échanger. Les discussions intéressantes ainsi que l'atmosphère agréable lors de cette rencontre ont constitué la base d'un démarrage efficace et réussi du réseau de soins.

Le groupe de travail du projet pilote était chargé de la communication et de l'organisation du kick-off avec le soutien du Secrétariat de la kosek, une mission qui l'a fortement sollicité pendant le premier semestre. La deuxième moitié de l'année a été principalement consacrée au développement concret du réseau de soins et à la définition des groupes de maladies, une tâche ardue avec plus d'un millier de maladies répertoriées.

En 2020, le réseau devra être à nouveau informé de la situation concernant les étapes prévues (proposition pour la constitution du réseau de soins, constitution des groupes de travail, élaboration d'une charte, etc.), ce qui permettra de concrétiser la mise en place du réseau. Le groupe de travail se concentrera également sur les candidatures pour la reconnaissance en tant que Centres de références soumises par les institutions intéressées.

Dans le cadre du projet pilote pour les maladies neuromusculaires, une étude en collaboration avec la ZHAW et l'Université de Zurich a été lancée en 2019. L'objectif de cette étude est de recueillir des données fiables sur la situation actuelle de la prise en charge et de définir sur cette base un « concept of care ». Cette étude doit s'étendre sur plusieurs années ; en 2019, les membres du projet pilote ont été occupés à trouver des fonds pour cette étude.

Les deux projets pilotes ont, en outre, permis à la kosek d'avoir des informations précieuses sur la prise en charge des maladies rares (complexes) dans le cadre de la pratique quotidienne. Ces informations ont aidé la kosek à préciser son concept pour l'établissement de réseaux de soins et de Centres de référence et à mettre en place le processus de reconnaissance des Centres de référence (cf. chapitre 1.2. ci-dessus).

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 – à la condition que la banque de données contienne des informations complètes et actuelles. Ainsi, il est prévu que les offres créées en Suisse grâce aux projets kosek soient rendus visibles sur cette plateforme.

La signature d'une convention de collaboration entre Orphanet Suisse et la kosek a permis de concrétiser, en 2019, la coopération avec Orphanet. Celle-ci inclut la transcription des décisions de reconnaissance de la kosek dans la base de données Orphanet et l'inclusion plus large des offres de la Suisse alémanique, par l'enregistrement dans la base de données des activités des hôpitaux et des expert-e-s qui ne sont pas encore enregistrées dans Orphanet. Grâce à la collaboration avec la kosek, Orphanet a pu engager un nouveau collaborateur chargé de traiter les données (supplémentaires) de la Suisse alémanique pour la banque de données Orphanet.

Afin de faciliter l'enregistrement de leurs activités aux professionnelles et professionnels de la santé, Orphanet a publié une feuille d'information comprenant toutes les informations pertinentes pour l'enregistrement de leurs activités. Celle-ci peut être téléchargée sur le site web de la kosek.

Orphanet

Orphanet est un réseau international qui diffuse 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.

1.5. Organe responsable du Registre national pour les maladies rares

Dès sa première année de constitution, la kosek s'est chargée de la gestion du Registre suisse des maladies rares (RSMR). En 2018, les activités de mise en œuvre ont dû être suspendues par manque de financement. Une solution intermédiaire a néanmoins pu être trouvée en 2019 : grâce à une contribution financière exceptionnelle et temporaire de l'Université de Zurich, les travaux ont ainsi pu être repris.

L'engagement de la kosek en faveur du financement fédéral du registre a également été couronné de succès. Le Conseil fédéral et le Parlement ont accepté la requête de la kosek concernant l'introduction dans le budget 2020 et dans la planification financière 2021-2023 d'un poste pour la promotion des registres importants pour la politique de la santé – incluant également le RSMR. Le RSMR prévoit, en 2020, de solliciter auprès de la Confédération une aide financière attribuée sur la base de l'art. 24 de la loi sur l'enregistrement des maladies oncologiques (LEMO).

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 la 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 2019. C'est ainsi qu'en plus des activités liées aux projets, le Secrétariat de la kosek a recherché dès l'automne des fonds auprès de fondations privées. L'association a déjà reçu plusieurs subventions, notamment de la Fondation Georges et Jenny Bloch. Ce soutien permet à la kosek d'équilibrer ses comptes pour 2019 et d'entamer 2020 avec confiance. Nous aimerions profiter de cette occasion pour remercier ces fondations pour leur précieux soutien.

Toutefois, le financement restera un défi majeur en 2020, tant pour la kosek que pour les mesures dans le cadre du concept national des maladies rares. Celles-ci sont d'une haute importance pour les activités de la kosek, notamment concernant la création du 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.

Au-delà des coûts directs des projets pour la kosek, les hôpitaux participants contribuent largement aux projets en encourageant sérieusement les projets internes aux hôpitaux, destinés au développement d'offres et à la coordination au niveau national. Pour ce faire, tous les hôpitaux participants déploient des ressources humaines et ont, dans certains cas, créé eux-mêmes des postes. Néanmoins, 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 complique leur participation aux projets de la kosek.

La kosek a, en outre, soutenu les efforts de financement de projets menés par nos partenaires, à savoir le portail d'information Orphanet et le registre suisse des maladies rares RSMR.

Le financement restera un défi majeur en 2020, tant pour la kosek que pour d'autres mesures du concept national maladies rares étroitement liées à nos projets.

2. Organes

2.1. Comité

Au 31 décembre 2019, 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 : Dr. F. Barazzoni)
- 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. En 2019, le financement des projets a fait l'objet d'un mandat supplémentaire (voir ci-dessus chapitre 1.6.).

2.3. Groupes d'expert-e-s

GRUPE 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, les procédures de reconnaissance pour les Centres pour maladies rares, d'une part, et pour les Centres de références, d'autre part. En 2019, le groupe d'expert-e-s a été élargi à deux nouveaux membres et s'est rencontré à quatre reprises. Cette année, ce groupe s'est principalement consacré à l'élaboration des procédures de reconnaissance pour les Centres pour maladies rares et à la première évaluation des candidatures soumises ainsi qu'à la définition des éléments clés de la procédure de reconnaissance pour les Centres de références.

Les personnes suivantes font partie du 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 Hüsler, Directeur de Retina Suisse
- Dr Christa Leutert, médecin cantonale adjointe, Direction de la santé et des affaires sociales 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
- PD Dr Isabel Filges, Société suisse de génétique médicale (SSGM) – **Nouveau membre**
- Dr Ursula Schafroth, Société Suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances (SSM) - **Nouveau membre**

GRUPE D'EXPERT-E-S DONNÉES ET REGISTRES

Le groupe d'expert-e-s Données & registres a été constitué en 2018. Les activités de ce groupe étant bloquées par le manque de ressources, aucune réunion n'a eu lieu en 2019.

Membres du groupe d'expert-e-s :

- Dr Loredana D'Amato Sizonenko, Coordinatrice nationale Orphanet
- 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 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.

3. Perspective

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

- Les premiers Centres pour maladies rares sont reconnus officiellement. Le groupe de coordination des Centres pour maladies rares est opérationnel et planifie les premiers projets communs.
- La procédure de reconnaissance des Centres de référence est lancée avec succès dans les projets pilotes. Le processus de reconnaissance est accessible à toutes les institutions intéressées.
- Les réseaux de soins des projets pilotes sont constitués. Les acteurs coopèrent au sein du réseau et définissent un agenda commun.
- Au sein des réseaux de soins, les institutions et leurs structures intéressées par une reconnaissance en tant que Centre de référence, soumettent leur candidature à la kosek.

- Les candidatures reçues sont évaluées par la kosek et traitées pour la décision de reconnaissance. La phase des projets pilotes est terminée.

Par ailleurs, 2020 sera une année clé pour l'association kosek : initialement le projet devait se poursuivre jusqu'à fin 2020 et le financement par les cotisations des membres était prévu en conséquence. La kosek doit alors, au courant de cette année, définir son avenir.