

Coordination nationale des maladies rares

Rapport annuel 2025

3 juin 2026

Table des matières

Préface	2
Rapport d'activité	3
1. Activités 2025.....	3
1.1. Procédure ordinaire de reconnaissance de la kosek pour les Centres de référence	3
1.2. Centres pour maladies rares reconnus	3
1.3. Groupe de coordination des Centres pour maladies rares	4
1.4. Centres de référence reconnus.....	4
1.5. Le Registre suisse des maladies rares	5
1.6. Collaboration avec Orphanet Suisse	5
1.7. Financement de projets.....	6
1.8. Prise de position de la kosek sur la nouvelle loi fédérale	7
2. Gremiums	7
2.1. Comité	7
2.2. Secrétariat général	7
2.3. Groupe d'expert-es pour la prise en charge	8
3. Perspectives d'avenir	8
4. Rapport de révision et comptes annuels (en allemand)	Fehler! Textmarke nicht definiert.
5. Annexe aux comptes annuels (en allemand)	Fehler! Textmarke nicht definiert.

Remarque : la version allemande de ce rapport annuel est la version originale.

Préface

« *Les petits ruisseaux font les grandes rivières* » (Furetière, 1690)

La kosek a vécu une année 2025 chargée : L'analyse des dossiers reçus après l'appel à candidatures de 2024 va permettre, en 2026, la reconnaissance de près de 80 Centres de référence dans 7 domaines additionnels des maladies rares. Ce résultat est encourageant, puisqu'il démontre la volonté de tous les acteurs d'améliorer la situation des personnes concernées. J'aimerais ici remercier toutes les personnes engagées dans un ou plusieurs organes de la kosek pour leur travail remarquable et sans relâche, qui commence à porter ses fruits.

La kosek a aussi été associée au groupe d'accompagnement (sounding board), mis sur pied par l'OFSP pour la rédaction du projet de loi sur le financement durable de projets de santé publique dans le domaine des maladies rares, qui a été mis en consultation fin 2025. Tous les acteurs espèrent que ce projet puisse rapidement être adopté par les Chambres fédérales, pour diminuer l'incertitude qui règne actuellement sur la pérennité des efforts consentis durant ces 8 dernières années.

En effet, malheureusement, le manque de financement des acteurs au sein du Concept national maladies rares, et les difficultés rencontrées pour le remboursement par les assurances des prestations de prise en charge des patientes et patients, persistent, malgré tous nos efforts et multiples rencontres avec les acteurs et autorités concernés.

Actuellement encore, sans les cotisations des membres de la kosek, le soutien financier de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), celui de la Conférence des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS), et celui d'organisations donatrices privées, le système qui se met en place disparaîtrait rapidement.

Je souhaite remercier vivement tous ces institutions pour leur contribution significative, et leur confiance en notre approche. Finalement, mes remerciements chaleureux vont à tous les acteurs qui œuvrent dans le domaine des maladies rares : vous contribuez quotidiennement à améliorer la situation pour les personnes concernées, afin de bâtir un système qui permette un accès plus égalitaire et plus rapide aux prestations diagnostiques et thérapeutiques disponibles.

Je vous souhaite une bonne découverte de ce rapport annuel.



Dr. Jean-Blaise Wasserfallen
Président de la kosek

Rapport d'activité

1. Activités 2025

L'année 2025 a débuté par une campagne nationale commune pour faire connaître plus largement les offres destinées aux professionnel·les et aux personnes concernées. Le 1er mars, le groupe de coordination des Centres pour maladies rares a organisé un stand d'information lors de la Journée des maladies rares à l'Hôpital cantonal de Lucerne. Nous nous réjouissons de l'élan positif autour des maladies rares en faveur et avec les personnes concernées. Nous sommes fiers d'appartenir à une communauté nationale si active et engagée.

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

1.1. Procédure ordinaire de reconnaissance de la kosek pour les Centres de référence

En 2024, la kosek a reçu des candidatures dans cinq nouveaux groupes de maladies. En 2025, les cinq réseaux et les centres candidats associés ont été évalués dans les phases II et III. En outre, les centres candidats dans deux autres groupes de maladies de 2023 ont été évalués dans la phase III. L'analyse et l'évaluation de toutes les demandes ont représenté un défi de taille pour le secrétariat et le groupe d'expert·es pour la prise en charge. La procédure reste un grand investissement en temps et en ressources, aussi bien pour les acteurs qui postulent que pour la kosek.

L'évaluation d'un si grand nombre de candidatures a permis à la kosek d'optimiser ses instruments de reconnaissance. Pour le nouveau cycle de candidatures 2026, tous les documents de candidature de la kosek ont été révisés et précisés en collaboration avec le groupe d'expert·es pour la prise en charge. Cela comprend le questionnaire, le guide, la boîte à outils et les annexes.

L'évaluation des réseaux et des centres candidats au cours des différentes phases de la procédure permet une appréciation fondée des candidatures, des informations supplémentaires ayant été recueillies à chaque étape, ce qui contribue à donner une vue d'ensemble complète des activités des centres candidats et des réseaux. Les échanges avec les réseaux et les centres candidats dans le cadre de la procédure sont appréciés tant par la kosek que par les acteurs évalués. Dans ce contexte, la kosek a constaté que le principal défi reste la mise en place d'un réseau national et la coordination des différents acteurs. Ces éléments constituent une condition préalable à la reconnaissance des Centres de référence par la kosek.

En 2025, les documents pour le reporting et la réévaluation ont été élaborés. La phase pilote pour le reporting débutera en 2026 et celle pour la réévaluation en 2027. La kosek tient à remercier le groupe d'experts pour la prise en charge pour les discussions techniques et la collaboration fructueuse lors de l'élaboration de ces documents.

1.2. Centres pour maladies rares reconnus

Centres pour maladies rares (CMR)

Les CMR sont des points de contact interdisciplinaires. Ils ont pour but de diagnostiquer les maladies rares ou inconnues et coordonnent la prise en charge des patient·es. Ils travaillent sur l'ensemble des maladies, coordonnent l'expertise interdisciplinaire et constituent l'interface hospitalière avec le Registre suisse des maladies rares. Il y a 9 Centres pour maladies rares reconnus en Suisse.

Les CMR reconnus rendent régulièrement compte à la kosek de l'état de leurs activités, des éventuelles contraintes et des défis à relever. Ceux-ci sont régulièrement abordés au sein du groupe de coordination des CMR et des solutions sont activement recherchées en commun.

Dans le cadre de ces rapports, des documents de reporting ont été élaborés pour les Centres pour maladies rares. Ceux-ci rendront compte pour la première fois à la kosek en 2026 à l'aide de ces documents, soit exactement six ans après la première reconnaissance des CMR.

1.3. Groupe de coordination des Centres pour maladies rares

Le groupe de coordination des Centres pour maladies rares

Ce groupe est composé des personnes de coordination respectives des CMR reconnus par la kosek, des représentant-es des patient-es de toutes les régions du pays, ainsi que du Registre suisse des maladies rares (RSMR). L'objectif du groupe est l'échange ainsi que la coordination d'activités communes.

Le groupe de coordination des CMR s'est réuni quatre fois en 2025, dont une fois à l'hôpital pédiatrique de Zurich. Lors de cette réunion, le CMR Zurich a présenté aux membres du groupe de coordination ses prestations pour les personnes sans diagnostic, notamment l'URPP ITINERARE et la ligne d'assistance téléphonique pour les maladies rares de Zurich. La collaboration à Zurich a également été présentée à travers l'exemple de la clinique universitaire Balgrist et du Centre de référence pour les maladies osseuses rares et les maladies rares non inflammatoires du tissu conjonctif.

Lors de ses réunions, le groupe de coordination a discuté des défis communs liés au codage dans différents systèmes d'information cliniques et aux consultations génétiques pour les patient-es atteint-es de maladies rares. Le groupe a aussi échangé sur la mise en consultation de la loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares. Régulièrement, tant le RSMR que le groupe de travail national sur le codage rendent compte de l'état de leurs travaux au sein du groupe de coordination. Un échange régulier a ainsi lieu entre tous ces acteurs.

En outre, des projets communs pour les personnes sans diagnostic sont discutés et mis en œuvre. En 2025, la campagne « Et si c'était une maladie rare ? » s'est poursuivie et le groupe de coordination a tenu un stand commun lors de la journée nationale des maladies rares de ProRaris. Une autre action de sensibilisation aux points de contact pour les personnes atteintes d'une maladie rare a eu lieu lors du Congrès suisse de pédiatrie en mai 2025 : à cette occasion, le groupe de coordination a créé un nouveau dépliant qui a été distribué à tous les participants avec la documentation du congrès. Lors d'un atelier pendant le congrès, ces points de contact ont été présentés oralement.

1.4. Centres de référence reconnus

Centres de référence (CR)

Les Centres de référence sont responsables de la prise en charge et du suivi des personnes concernées. La prise en charge est axée sur des maladies ou groupes de maladies spécifiques. Afin de prendre en charge les personnes concernées à proximité de leur domicile, ces Centres de référence travaillent en réseau au niveau national avec d'autres Centres de référence, des hôpitaux et des spécialistes installés ainsi qu'avec des organisations de patient-es. Au sein de ces réseaux, les spécialistes concernés se concertent sur la prise en charge, élaborent des directives (nationales) sur le traitement ou coordonnent la formation continue.

En 2025, la kosek a évalué au total neuf groupes de maladies dans les phases II et III. Les décisions de reconnaissance sont attendues pour début 2026.

En reconnaissant ces structures, la kosek poursuit l'objectif d'améliorer la prise en charge de ces groupes de maladies. La reconnaissance permet une meilleure visibilité des services existants et un accès plus facile à ces offres pour les personnes concernées.

Dans ce contexte, des cartes de la Suisse ont été publiées sur le site web de la kosek¹, sur lesquelles figurent tous les acteurs des réseaux, y compris les Centres de référence reconnus. Cela n'est possible que grâce à la base de données Orphanet, dont la mission est de recueillir toutes ces informations (voir point 1.6 ci-dessous).

¹ [LIEN](#) vers les cartes

1.5. Le Registre suisse des maladies rares

Le Registre suisse des maladies rares (RSMR)

Le RSMR est un registre national destiné aux enfants et aux adultes atteints d'une maladie rare. Le RSMR souhaite recenser, dans la mesure du possible, toutes les personnes atteintes d'une maladie rare qui vivent ou sont traitées en Suisse. Pour chacune de ces personnes, un ensemble de données de base comprenant des informations personnelles et médicales est enregistré.

En reflétant l'épidémiologie des maladies rares, il crée une base solide permettant de mieux comprendre les besoins en matière de soins et d'analyser de manière ciblée l'offre de soins effective. Les données collectées contribuent à détecter les maladies plus tôt, à accélérer les diagnostics et à rendre les traitements plus efficaces et plus personnalisés. Parallèlement, il facilite l'identification, notamment pour la participation à des essais cliniques (internationaux) et à des projets de recherche. Le RSMR contribue à regrouper les connaissances et à développer durablement les soins de santé, dans le but d'améliorer sensiblement et à long terme la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare.

La kosek parraine le RSMR.

En 2025, le RSMR a continué à se concentrer sur la restructuration de l'organisation du registre. Ce processus de réorganisation est axé sur les patient-e-s ainsi que sur les établissements de santé concernés. La future structure prévoit un consortium largement représentatif, auquel appartiennent tous les hôpitaux fournissant des données ainsi que d'autres parties prenantes clés. La mise en œuvre de cette nouvelle structure organisationnelle s'inscrit dans le cadre d'une nouvelle demande d'avis éthique, en cours de préparation en vue d'obtenir un avis consultatif auprès de swissethics.

1.6. Collaboration avec 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 la tient à jour 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-es, ainsi que les médicaments orphelins existants, les registres, la littérature d'étude et les projets de recherche.

Orphanet Suisse est responsable de la collecte de ces informations en Suisse et de la mise en œuvre des Orphacodes dans le système de santé suisse, en collaboration avec les partenaires concernés. Orphanet Suisse est donc un acteur important du groupe de travail Codage.

La Confédération a reconnu le rôle important d'Orphanet Suisse et l'a confirmé auprès du réseau international.

À la fin de l'année 2025, le répertoire Orphanet pour la Suisse comprend :

- 1398 professionnels
- 131 associations de patients
- 322 centres d'expertise
- 704 projets de recherche
- 335 études cliniques
- 36 registres de patients
- 705 tests diagnostiques

Sur le portail web, les offres reconnues par la kosek reçoivent à cette occasion le label « Reference Centre » valable au niveau international.

Après avoir été reconnus par la kosek, les Centres pour maladies rares et les Centres de référence sont enregistrés dans la base de données Orphanet. À partir de ces données, Orphanet met à la disposition de la kosek des cartes suisses sur lesquelles figurent tous les acteurs par groupe de maladies (Centres de référence, organisations de patient-es, centres associés, etc.). La kosek reprend ces cartes pour son [site web](#).

Le plus grand défi reste le financement à long terme d'Orphanet Suisse. Les Hôpitaux universitaires de Genève, qui hébergent Orphanet Suisse, ont accepté une dernière fois de prendre en charge

l'ensemble des frais de fonctionnement d'Orphanet Suisse pour l'année 2025. L'année 2026 est assurée par un financement de la [Fondation privée des Hôpitaux universitaires de Genève](#) (FpHUG).

1.7. Financement de projets

Le manque de moyens financiers pour la mise en œuvre de ses projets a continué à préoccuper la kosek. Le secrétariat général de la kosek a dû mener des actions de recherche de fonds.

L'association a ainsi obtenu le soutien, entre autres, du Fond Swisslos des cantons de Nidwald, d'Obwald, du Tessin et d'Uri, de la Fondation Bay, de la Fondation Styner, de la Fondation Uniscientia, de la Loterie Romande, de la Paroisse Evangélique Réformée à Villeret et d'autres fondations et organisations qui ne souhaitent pas être nommées. Grâce à ces contributions, la kosek peut équilibrer ses comptes pour l'année 2025 et aborder la prochaine année avec confiance. Nous souhaitons profiter de cette occasion pour remercier chaleureusement toutes ces fondations et organisations de leur précieux soutien.



En 2025, la kosek a de nouveau bénéficié du soutien financier de l'Office fédéral de la santé publique pour la reconnaissance des structures de prise en charge. La kosek se réjouit de cette aide financière bienvenue et remercie l'OFSP. Elle est toutefois consciente qu'un financement partiel pour deux ans n'est pas une solution durable pour résoudre le problème du manque de moyens financiers. L'OFSP a en outre signalé qu'il était concerné par les mesures d'économie au sein de l'administration fédérale. Il est donc d'autant plus important de trouver un financement relais pour la kosek.

Le financement reste, année après année, un défi majeur, également pour les autres mesures du Concept national des maladies rares. Celles-ci sont d'une haute importance pour les activités de la kosek, notamment le RSMR (section 1.5.) et le portail d'information Orphanet (section 1.6.), dont les travaux en Suisse ne sont pas du tout ou 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 à tous ces acteurs.

Concernant ces problèmes financiers, l'espoir de la kosek de les voir résolus réside dans la création d'une nouvelle base légale. Cette base légale a été demandée dans deux motions et doit permettre un « financement durable des projets de santé publique » ainsi qu'un « renforcement et un financement des organisations de patients dans le domaine des maladies rares ». En 2024 la kosek a participé à un groupe d'accompagnement (sounding board) pour la création de cette base légale, sous la direction de l'Office Fédéral de la santé publique. Les travaux ont progressé rapidement et la consultation sur cette nouvelle base légale a été menée en 2025. La kosek a pris position à ce sujet (voir section 1.8.).

Il reste essentiel pour tous les acteurs mentionnés ci-dessus de trouver un financement transitoire pour tous les projets du Concept national maladies rares jusqu'à la mise en œuvre de cette nouvelle base légale. La kosek s'inquiète de la perte de compétences et connaissances précieuses, si l'un de ces acteurs venait à réduire très fortement ou cesser son activité en raison d'un manque de moyens financiers.

1.8. Prise de position de la kosek sur la nouvelle loi fédérale

En septembre 2025, la consultation sur la nouvelle loi fédérale sur les « mesures de lutte contre les maladies rares » a été ouverte. Il s'agit d'une étape importante, car elle définit le futur cadre juridique pour tous les acteurs nationaux. La kosek a donc pris position à ce sujet.

La kosek soutient la loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares et y voit une grande opportunité d'améliorer durablement l'information et donc la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares en Suisse.

La kosek souhaite toutefois également obtenir une amélioration de la prise en charge, un aspect central pour les personnes concernées, les personnes sans diagnostic et le système de santé suisse. C'est la seule façon de créer un système de santé qui permette de contrer durablement les nombreux défis et obstacles auxquels sont confrontées les personnes concernées.

(Extrait de la prise de position de la kosek)

La prise de position de la kosek a été généralement bien accueillie par les acteurs concernés. La consultation a suscité un large débat entre les acteurs sur les mesures à inclure dans une telle loi et susceptibles d'améliorer la prise en charge, dans le contexte de la souveraineté cantonale en matière de financement de la santé et du sous-financement des prestations hospitalières pour les personnes atteintes de maladies rares.

Le groupe de coordination des CMR a soutenu la prise de position de la kosek et a décrit en détail, dans une lettre adressée à l'Office fédéral de la santé publique, le rôle et les activités des Centres pour maladies rares en tant que points de contact coordonnateurs pour les personnes concernées et les patient-es sans diagnostic. Les deux documents sont disponibles sur le [site web](#) de la kosek.

2. Gremiums

2.1. Comité

Au 31 décembre 2025, les membres suivants faisaient partie du Comité de la kosek :

- Dr J.-B. Wasserfallen, président (Médecine universitaire suisse)
- M. Knoblauch, vice-président (ProRaris, suppléance : M. Joss)
- Prof. M. Baumgartner (Académie suisse des sciences médicales)
- PD Dr St. Bilz (Association des hôpitaux et cliniques non universitaires, suppléance : Prof. A. Kaelin)
- Prof. G. Szinnai (Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses, suppléance : PD Dr I. Kern)
- K. Huber (Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé)

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. À la fin de l'année 2025, les changements suivants ont eu lieu au sein du secrétariat :

- M. Beat Schumacher (10 %), responsable du financement des projets, a quitté la kosek pour des nouveaux mandats.
- Mme Rochelle Aberer (60 %), collaboratrice scientifique, réduira sa charge de travail pour la kosek à 40 % à partir de 2026 et se concentrera à l'avenir sur la gestion de la procédure de reconnaissance au sein de la kosek.

Christine Guckert (60 %), secrétaire générale, et Elisa Casalegno (30 %), assistante de projet, font toujours partie de l'équipe, qui comptera 1,3 poste à temps plein à partir de 2026. Nous remercions toute l'équipe pour son engagement sans faille. Nous souhaitons à Beat Schumacher beaucoup de succès dans la suite de sa carrière professionnelle.

2.3. Groupe d'expert-es pour la prise en charge

Le groupe d'expert-es pour la prise en charge a pour mission d'évaluer les candidatures des nouveaux Centres de référence ainsi que les rapports des CMR et des CR déjà reconnus.

En 2025, le groupe d'experts pour la prise en charge s'est consacré à l'évaluation des candidatures reçues en 2024 et les a évaluées dans les phases II et III. Cela représente un travail considérable : environ 30 entretiens ont été menés au cours des différentes phases de la procédure.

Début 2025, le secrétariat a pu recruter une nouvelle personne, Mme Esther Neiditsch, pour renforcer le groupe. L'engagement de ce groupe est ici explicitement souligné, et la kosek tient à remercier tous ses membres.

Au 31 décembre 2025 les personnes suivantes constituent le groupe d'expert-es pour la prise en charge :

- Dr MPH Fabrizio Barazzoni, président du groupe d'expert-es
- Prof. Michaël Hofer, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique, CHUV, vice-président du groupe d'expert-es
- PD Dre Jasmin Barman, collaboratrice scientifique, Institut für Labormedizin, Stadtspital Triemli
- Dre Loredana D'Amato Sizonenko, coordinatrice nationale Orphanet Suisse
- Prof. Isabel Filges, Société suisse de génétique médicale (SSGM)
- Stephan Hüsler, directeur de Retina Suisse
- Esther Neiditsch, ancienne cheffe de projet Maladies rares à l'OFSP
- Beatrice Reimann, directrice de l'Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR) au Tessin
- Dre Ursula Schafroth, ancienne membre de la Société suisse des médecins-conseils et médecins-assureurs (SSMC)
- Dre Therese Stutz Steiger, membre du comité scientifique de ProRaris

Les changements suivants sont prévus pour 2026 au sein du groupe d'expert-es : Prof. Christiane Zweier représentera désormais la SSGM (à la place de la Prof. Filges) et Dr. Lazzaro, ancien adjoint du médecin cantonal du Tessin, succédera à Dr. Barbara Grützmacher, médecin cantonal de Berne.

Nous souhaitons la bienvenue à ces nouveaux membres et remercions les expertes sortantes pour leur grand engagement.

3. Perspectives d'avenir

L'année prochaine, la kosek se réjouit de se concentrer sur trois axes importants afin de poursuivre l'amélioration de la prise en charge des personnes concernées :

- a. La reconnaissance de nouveaux Centres de référence dans de nouveaux groupes de maladies
- b. Le lancement du reporting « pilote » pour les Centres pour maladies rares ainsi que pour les Centres de référence pour les maladies neuromusculaires et métaboliques
- c. Le suivi des prochaines étapes dans la création de la nouvelle base légale.

Avant tout la kosek va poursuivre la mise en œuvre de son concept et continuer à remplir sa mission. Parallèlement, la kosek souhaite mener des discussions avec ses partenaires sur l'avenir dans le domaine des maladies rares. En effet, seule une vision commune des tâches et des rôles de tous les acteurs (nationaux) permettra de mettre en œuvre durablement la base juridique et de créer une réelle valeur ajoutée pour les personnes concernées.

De plus, la kosek s'engage à éliminer les obstacles structurels importants dans le domaine de la prise en charge. Elle souhaite ainsi convaincre les partenaires tarifaires de créer une position spécifique pour les consultations multidisciplinaires consacrées aux maladies rares dans le système Tardoc.

Elle souhaite échanger avec l'association faîtière des caisses-maladie, PrioSwiss, sur l'égalité des chances et formuler des mesures concrètes pour améliorer cette égalité pour les personnes concernées par une ou des maladies rares dans le contexte des différentes assurances maladie.

Enfin, la kosek continuera d'assurer son financement transitoire ainsi que celui d'Orphanet, afin que les deux organisations puissent poursuivre leur travail de manière durable.