

## Rapport annuel 2024

Chers membres de ProRaris, Mesdames et Messieurs,

### **Ensemble pour de meilleures conditions de vie**

Une nouvelle année s'est écoulée et c'est avec fierté que je vous présente le rapport annuel 2024 de ProRaris, l'association faîtière des maladies rares. Comme les années précédentes, notre travail s'inscrit dans le cadre de notre mission : garantir et améliorer les soins de santé pour les personnes atteintes de maladies rares en Suisse. Nous nous engageons à ce que les mesures du concept national pour les maladies rares soient mises en œuvre de manière cohérente - pour le bien des patients et de leurs familles.

2024 a été une année pleine de défis et de succès, que vous pouvez découvrir dans les pages suivantes. J'aimerais mentionner l'important travail sur une proposition de loi qui doit notamment nous permettre d'être soutenus financièrement par la Confédération. Nous participons activement à un groupe de travail pour cela. Il convient également de mentionner les tables rondes que j'ai initiées. D'une part avec des représentants de l'industrie pharmaceutique, d'autre part avec les assureurs. Ces réseaux sont très utiles non seulement pour nous, mais aussi pour les autres participants. Nous apprenons ainsi à mieux connaître et apprécier nos besoins, nos défis et nos réussites.

Notre travail n'est possible que grâce à l'engagement sans faille de nos collaboratrices, de nos membres et du conseil d'administration, auxquels je tiens à exprimer ici mes plus vifs remerciements. Leur engagement et leur passion pour la cause sont les piliers de notre succès.

Comme les années précédentes, nous avons collaboré intensivement en 2024 avec d'autres organisations de patients et avec des personnes concernées qui n'appartiennent à aucune organisation. Notre étroite collaboration et notre engagement commun sont d'une importance capitale pour nous.

Ce rapport annuel vous donne un aperçu complet de nos activités. Pour de plus amples informations, veuillez consulter notre site web [www.prorarais.ch](http://www.prorarais.ch). Les comptes annuels seront publiés sur le site web après approbation par les délégués lors de la prochaine assemblée générale.

Lors de l'assemblée générale de 2024, nous avons dû prendre congé de Stéphan Sieber et Theres Stutz Steiger, qui a soutenu très activement ProRaris pendant de nombreuses années. Nous avons accueilli Indira Sieber, Jasmin Barman et Jean Sanyas.

Je vous remercie de votre engagement et de votre soutien et me réjouis de continuer à travailler avec vous, le comité et nos membres pour le bien de toutes les personnes atteintes de maladies rares !

Yvonne Feri, présidente de ProRaris

## Table de matières

Formalités .....	3
Adhésion.....	3
Activités.....	3
Manifestation à l'occasion de la Journée des maladies rares .....	3
Stratégie ProRaris .....	4
Enquêtes auprès des membres .....	4
Projet de représentation des patients.....	5
Concept d'élaboration de la lettre de recommandation pour l'accès aux thérapies ...	5
Participation à organes et organisations.....	6
OFSP Sounding Board .....	6
Travaux dans la Coordination nationale des maladies rares (kosek) .....	7
Travaux dans le cadre du groupe de travail sur la rémunération au cas par cas .....	7
Autres.....	8
Financement et activités de collecte de fonds .....	8
Communication .....	9
Recherche et formation .....	10
Qu'est-ce que les patientes et les patients demandent ?.....	10

## Formalités

### Adhésion

Nous avons accueilli les organisations de patients suivantes comme nouveaux membres en 2024 :

- Groupe d'entraide pour la dysplasie ectodermique
- LKGS L'union fait la force

Membres individuels isolés : 11

Nous sommes très heureux de cette augmentation et remercions chaleureusement ces organisations.

## Activités

### Manifestation à l'occasion de la Journée des maladies rares

Lors de la 14<sup>e</sup> édition de la Journée des maladies rares à l'Hôpital de l'île à Berne, les défis et les opportunités de l'implication des patients dans la recherche et la santé publique ont été discutés. La présidente de ProRaris, Yvonne Feri, a animé la manifestation en soulignant l'importance de la collaboration et en remerciant tous les participants. Matthias Michel, conseiller aux Etats et coprésident de la CI Maladies rares, a évoqué les progrès politiques et les initiatives visant à améliorer la situation des personnes concernées, notamment en ce qui concerne les soins aux enfants et le financement des thérapies coûteuses.

Plusieurs organisations de patients ont présenté leurs activités, dont l'Associazione Malattie Genetiche Rare (MGR), qui soutient les personnes concernées en Suisse italienne, et MaRaVal, qui propose un accompagnement psychosocial et des offres de formation en Valais. L'organisation Niemann Pick Suisse s'engage au niveau international pour la recherche et le soutien dans le domaine de la maladie extrêmement rare NP-C. Elle a pour but de promouvoir la recherche et la formation dans ce domaine.

La coordination nationale des maladies rares (kosek) a fourni des informations sur la mise en place de centres de diagnostic et de référence ainsi que sur les défis liés au financement. Le registre suisse des maladies rares vise à améliorer le diagnostic et la prise en charge, mais se heurte à des obstacles juridiques et financiers.

A l'Hôpital de l'Île de Berne, l'accent est mis sur les défis complexes posés par les maladies rares, notamment la nécessité d'une collaboration interdisciplinaire, d'un meilleur diagnostic et d'une plus grande participation des patients. Les soins de base sont considérés comme essentiels, mais de plus en plus négligés. Enfin, l'importance politique et sociale d'un engagement fort en faveur des personnes concernées a été soulignée.

## Stratégie ProRaris

Le paysage dans le domaine des maladies rares a évolué depuis la création de ProRaris : Les centres de référence demandés par les organisations de patients ont heureusement été créés et le thème des maladies rares est devenu plus connu du public. Les thèmes qui préoccupent aujourd'hui sont la collaboration dans et avec les réseaux professionnels et la gestion des maladies rares après le diagnostic.

Dans ce contexte, ProRaris 2024 s'est fixé pour objectif de clarifier son rôle et de l'harmoniser avec celui des associations membres. Avec l'aide d'un conseiller externe, un projet de stratégie a été élaboré au sein du comité directeur de ProRaris et discuté avec les membres. Un document stratégique facilement compréhensible décrit désormais les priorités actuelles, qui ont été définies comme suit :

ProRaris est l'association faitière suisse dans le domaine des maladies rares, fait office de point de contact pour certaines personnes, s'engage pour l'information et la sensibilisation autour de la vie avec des maladies rares. ProRaris s'engage pour l'égalité d'accès aux thérapies et aux médicaments dans l'intérêt de tous les patients atteints de maladies rares. Enfin, en tant qu'association faitière, ProRaris est politiquement et financièrement autonome.

La stratégie a été approuvée par le comité directeur le 30.4.2024. La stratégie complète se trouve sur notre site web.

## Enquêtes auprès des membres

En amont de la discussion sur la stratégie, une enquête a été menée auprès des membres. L'un des points de discussion était de savoir dans quelle mesure ProRaris devait assumer des tâches supplémentaires en matière de conseil. Les organisations ont exprimé des opinions différentes. Alors que certaines étaient favorables à cette idée, d'autres étaient plutôt sceptiques ou proposaient même de mettre leurs propres services de conseil à la disposition de toutes les personnes touchées par une maladie rare. Nous avons approfondi ce point dans une deuxième enquête. Nous voulions notamment savoir quels étaient les besoins des membres et vers quelles organisations nous pouvions orienter les personnes concernées qui s'adressaient à ProRaris.

Comme le taux de réponse a été plutôt faible, il n'est pas possible de donner un feedback général. Il semble toutefois que les organisations couvrent elles-mêmes de nombreuses prestations de conseil. D'autre part, il arrive régulièrement que des personnes ayant des problèmes complexes s'adressent à ProRaris. Il existe une lacune dans ce type de conseil que ProRaris devrait combler.

## Projet de représentation des patients

Pour que les structures de soins pour les personnes atteintes de maladies rares, mises en place ces dernières années par la Coordination nationale (kosek), puissent remplir leur mission, elles ont besoin de représentants des patients qui apportent leur expertise. Dans le cas des maladies rares, il est particulièrement important que les patients soient impliqués, car il n'existe souvent pas de diagnostics et de traitements standard. Les représentants des patients peuvent apporter leurs connaissances et améliorer ainsi les soins de santé. La kosek exige des prestataires de soins qu'ils impliquent les patients. Ces représentants des patients sont maintenant activement recherchés et peuvent commencer leur travail. Les futurs représentants doivent être bien préparés à leur travail.

ProRaris souhaite donc promouvoir la représentation des patients par trois mesures :

1. les représentants des patients devraient être habilités afin de garantir un échange d'égal à égal avec les fournisseurs. Les offres existantes seront complétées à cet effet.
2. les représentants des patients doivent avoir la possibilité de mieux se mettre en réseau et de faire partie d'une communauté. Les échanges sont encouragés à cet effet.
3. des normes de qualité pour l'intervention des représentants des patients seront développées.

Le projet a été lancé à l'automne 2024.

## Concept d'élaboration de la lettre de recommandation pour l'accès aux thérapies

Une demande récurrente adressée à ProRaris est la rédaction de ce que l'on appelle des « lettres de recommandation ». Il s'agit de l'accès à des thérapies qui doivent être demandées par les patients, les proches et les professionnels dans le cadre du remboursement au cas par cas. Dans le cas des maladies rares, de telles demandes doivent souvent être déposées, car il n'existe souvent aucun médicament standard.

Si tout se passe mal, par exemple si une demande de remboursement est refusée, les personnes concernées (ou leurs médecins traitants) peuvent s'adresser à ProRaris en lui demandant d'adresser une lettre de recommandation aux caisses maladie et de les inviter à reconsidérer leur refus.

Outre les caisses-maladie, les patients ont parfois du mal à obtenir le soutien nécessaire de l'AI ou des médecins traitants. Dans ce cas également, les personnes concernées s'adressent à ProRaris.

ProRaris traite ces demandes depuis des années à titre bénévole et se heurte de plus en plus à des limites, d'une part pour des raisons de capacité et d'autre part parce que la complexité augmente.

En 2024, un concept a donc été élaboré pour traiter ces demandes à l'avenir selon des standards définis. C'est pourquoi ProRaris propose désormais une première consultation gratuite pour les demandes complexes ainsi qu'une consultation plus complète sur rendez-vous. Il s'agit le plus souvent de l'accès à des thérapies et, dans ce contexte, souvent du remboursement de cas individuels (plus d'informations sur notre site web).

## Participation à organes et organisations

ProRaris s'est engagée en 2024 dans les organes et organisations suivants :

### OFSP Sounding Board

Dans le cadre des travaux de mise en œuvre des motions 21.3978 CESS-E « Pour un financement durable des projets de santé publique du concept national maladies rares » et 22.3379 CESS-N « Renforcement et financement des organisations de patients dans le domaine des maladies rares » ProRaris fournit des prestations de conseil.

ProRaris a participé à toutes les réunions du « groupe de coordination maladies rares » et, par la suite, au « Sounding Board » nouvellement créé pour l'élaboration de la loi sur les maladies rares. Dans cette configuration, ProRaris apporte son rôle de représentation des patients. Une telle représentation est indispensable dans le cas des maladies rares, car les professionnels médico-soignants ne peuvent pas garantir à eux seuls l'accès au traitement. Les tableaux cliniques sont trop peu connus et il n'existe souvent pas de médicaments spécifiques, ce qui entraîne de multiples obstacles à l'accès au traitement. Le manque de connaissances de la population sur les maladies rares contribue également à ce que les personnes concernées parcourent un très long chemin avant d'obtenir un diagnostic correct. ProRaris a depuis longtemps fait valoir dans le débat que les patients devaient être directement impliqués dans les soins, y compris au niveau décisionnel.

Malheureusement, la crainte que les structures mises en place au fil des ans soient menacées par le manque de financement était au centre des discussions de toutes les organisations concernées.

Le 10 octobre 2024, la présidente de ProRaris, Yvonne Feri, et la secrétaire générale de ProRaris, accompagnées des représentants de la kosek, ont pu rendre une première visite à la conseillère fédérale Baume-Schneider. Nous avons été reçus dans une atmosphère amicale et constructive et espérons que notre visite a permis de donner un nouvel élan à la législation en cours sur les maladies rares.

En automne 2024, l'OFSP a présenté un projet de loi qui concerne toutes les organisations impliquées et qui renforcera la collaboration. L'OFSP se révèle être un partenaire de discussion compétent et ProRaris se réjouit de la rapidité avec laquelle le projet de loi a été élaboré.

ProRaris s'exprimera en détail sur le projet de loi lors de la consultation qui devrait débuter en mai 2025.

## Travaux dans la Coordination nationale des maladies rares (kosek)

Les membres des groupes de travail au sein de la cosek ont vécu une année 2024 très chargée. Un total de 4 réseaux de référence comprenant 25 centres de référence pour les maladies rares dans les domaines des maladies rénales, des maladies osseuses et des maladies non inflammatoires du tissu conjonctif, des maladies immunologiques et des maladies inflammatoires du tissu conjonctif ainsi que des maladies du sommeil ont été analysés, discutés avec les centres qui les ont soumis et finalement reconnus.

Divers autres réseaux ont déposé leur candidature et sont en cours d'examen. Il s'agit d'un processus qui prend beaucoup de temps et qui exigera des personnes impliquées un grand engagement bénévole au cours des prochaines années.

## Travaux dans le cadre du groupe de travail sur la rémunération au cas par cas

Dans le cadre des adaptations de l'Ordonnance sur l'assurance maladie (OAMal) et de l'Ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS), entrées en vigueur le 1er janvier 2024, l'OFSP a mis en place le groupe de travail sur le remboursement au cas par cas et son sous-groupe sur l'évaluation de l'utilité (l'introduction de modèles d'évaluation de l'utilité standardisés et adaptés aux différentes pathologies doit contribuer à une évaluation plus uniforme de l'utilité). ProRaris est représentée dans ce groupe de travail par une experte qui apporte le point de vue des maladies rares. Les travaux de ce groupe de travail avancent régulièrement et concernent notamment les thèmes suivants :

### Listes d'experts

Comme il ressort des dispositions de l'ordonnance OAMal et OPAS - concernant le remboursement au cas par cas -, les modèles d'évaluation du bénéfice seront élaborés par le corps des médecins-conseils avec le concours d'experts cliniques.

Lors de l'évaluation de cas concrets, un expert doit être consulté lorsqu'il s'agit d'une maladie rare, qu'il n'existe pas d'études cliniques dans l'indication concernée et qu'un refus est prévu sur la base de l'évaluation du bénéfice.

Les listes d'experts sont actuellement en cours d'élaboration au sein desdits groupes de travail. En ce qui concerne l'implication obligatoire d'experts, ProRaris est d'avis qu'il faut toujours inclure, outre les experts, une représentation des patients.

Dans le cadre du groupe de travail sur le remboursement au cas par cas, ProRaris a l'occasion de s'exprimer sur les médicaments qui sont avantageux et dont l'évidence est prouvée depuis longtemps, mais qui doivent toujours être demandés au cas par cas.

## Autres

ProRaris s'est engagée en outre dans les organes et organisations suivants :

- **Au sein du comité :**
  - Rare Disease Action Forum (RDAF)
  - Registre suisse des maladies rares (RSMR)
  
- **En tant que membre de groupe de travail et commissions :**
  - Commission fédérale des médicaments (CFM)
  - Groupe de travail Organisations de patients et de consommateurs Swissmedic
  
- **En tant que membre**
  - Alliance pour la santé en Suisse
  - EURORDIS
  - CI Maladies rares
  - Journée des malades
  - Swiss Personalized Health Network (SPHN)

## Financement et activités de collecte de fonds

Le thème des finances a également été un sujet central et un défi majeur en 2024. Les comptes annuels 2024 présentent un bénéfice, qui est dû à la dissolution de provisions. Sans ces provisions, les comptes annuels ne seraient qu'équilibrés. Afin de poursuivre nos activités de manière professionnelle, nous continuons à lancer des appels urgents aux dons auprès de diverses organisations. Si nous avons pu poursuivre nos activités avec un budget aussi réduit, nous le devons à l'engagement bénévole des membres compétents et engagés du comité directeur et à l'utilisation efficace des ressources limitées par le secrétariat.

Nous tenons à remercier de tout cœur tous les participants, mais aussi tous nos donateurs et soutiens. Vous trouverez la liste pour l'année 2024 sur [notre site web](#).

Nous avons certes reçu beaucoup de reconnaissance pour notre travail, mais cela ne se reflète malheureusement pas sur notre compte en banque. Les cotisations des membres ne constituent qu'une très petite base, la plupart des organisations membres étant elles-mêmes confrontées à des difficultés de financement. C'est pourquoi ProRaris se finance en grande partie par des dons ou des contrats de coopération. La recherche de fonds est laborieuse et doit être conciliée avec notre mission principale et nos ressources en personnel limitées.

Pour pouvoir nous développer en 2025, nous avons besoin de plus de moyens que ceux dont nous disposons aujourd'hui. Contrairement à l'industrie, dont les patients atteints d'une maladie rare dépendent des innovations, nous ne disposons pas d'investisseurs solides. Et contrairement aux assureurs-maladie, dont les activités sont financées par des organismes d'utilité publique et des primes fixées par l'Etat (prélèvements obligatoires), nous ne pouvons nous appuyer « que » sur les cotisations (volontaires) de nos membres et sur des dons pour financer notre travail - et en partie sur la rémunération de services basés sur notre expertise et notre expérience. Actuellement, nos revenus sont loin d'être suffisants pour entretenir les structures professionnelles nécessaires à la réalisation de nos ambitions.

Mais à moyen terme, nous sommes pleins d'espoir, car nous avons la perspective de recevoir des fonds de la caisse fédérale. Suite aux motions 21.3978 « Pour un financement durable des projets de santé publique du concept national maladies rares » et 22.3379 « Renforcement et financement des organisations de patients dans le domaine des maladies rares », un projet de loi a été présenté. Ce projet devrait jeter les bases d'un soutien fédéral, dont le montant n'a pas encore été fixé. L'expérience montre qu'il faut du temps pour que les propositions soient mises en œuvre, car les rouages de l'Etat sont généralement lents. Le Conseil fédéral a deux ans pour mettre en œuvre les interventions.

Notre objectif est de permettre à ProRaris de jouer un rôle plus actif à l'avenir et de renforcer sa contribution au développement du système de santé suisse. Pour un système de santé où l'on ne parle pas seulement des patients atteints d'une maladie rare (et où l'on décide souvent de leur sort de manière déterminante), mais où l'on parle AVEC eux et où leur expertise et leur expérience sont prises en compte de manière appropriée dans les réflexions.

## Communication

En 2024, ProRaris a été très sollicitée par les médias pour des renseignements, la mise en relation avec des personnes concernées ou comme source d'interview. L'un des points forts a été un podcast sur les maladies rares, dans lequel la présidente Yvonne Feri a donné des informations. En outre, ProRaris a été mentionnée en bonne place dans un supplément à large diffusion. Nous avons ainsi pu atteindre des lecteurs de magazines grand public (p. ex. Brigitte) et environ 1000 médecins de famille. La revue spécialisée « Praxis Arena » a consacré un numéro entier aux maladies rares.

Six newsletters ont été envoyées aux membres et à d'autres personnes intéressées. Ces derniers ont été informés de manifestations intéressantes, d'études et d'enquêtes en cours, mais aussi et surtout de notre engagement et de nos activités. De cette manière, nous avons pu renforcer notre rôle et le contact avec les membres.

En 2024, nous avons également commencé à travailler sur le nouveau site web, qui sera actualisé et mis en ligne en 2025.

Linkedin a pu déployer ses effets en 2024. Avec des publications hebdomadaires, parfois plusieurs fois par semaine, nous avons pu attirer davantage l'attention sur le thème des maladies rares. Fin 2024, ProRaris comptait environ 490 followers, soit nettement plus que l'année précédente. Les quelque 10 000 impressions ont également presque doublé par rapport à l'année précédente. En revanche, le compte Twitter n'a plus été suivi. Depuis le passage à X, ce média a perdu beaucoup de son importance dans le monde éphémère des médias sociaux.

## Recherche et formation

Nous continuons à nous engager dans la promotion de la recherche dans le domaine des maladies rares, notamment au sein du pôle de recherche sur les maladies rares de l'université de Zurich ITI-NERARE. La participation des patients aux projets de santé publique nous tient à cœur. Plusieurs projets - dans le cadre d'ITINERARE - permettent d'atteindre cet objectif. En outre, depuis l'automne 2024, il existe le CAS Rare Diseases, qui promeut la sensibilisation aux maladies rares en tant que formation continue.

## Qu'est-ce que les patientes et les patients demandent

?

Dans l'intérêt des patients atteints d'une maladie rare, nous souhaitons nous engager davantage en faveur d'un accès amélioré et égalitaire aux médicaments entrant en ligne de compte et pour que l'expertise des personnes concernées soit encore plus impliquée et utilisée.

Concrètement, nous souhaitons qu'il soit possible à l'avenir d'impliquer directement et de manière standard les patients dans le processus d'autorisation, notamment auprès de l'OFSP et des caisses. En effet, seuls les patients et leurs proches savent réellement ce que c'est que de vivre

avec une maladie rare et si un traitement est suffisamment efficace. ProRaris peut apporter ses connaissances sur les maladies rares dans le processus. Cela profite en fin de compte à tous les participants, car la qualité des mesures à prendre s'en trouve améliorée. Globalement, il faut accorder plus d'importance au thème de la qualité et de l'utilité. Il est juste et important que nous nous préoccupions de l'augmentation des coûts de la santé, à laquelle les médicaments contribuent également. Il serait souhaitable de considérer les deux côtés de la médaille. Nous espérons que ProRaris pourra s'engager plus souvent et plus fortement sur ce thème. Mais nous n'y parviendrons pas seuls, nous avons besoin du soutien de toutes les parties prenantes.

Vuarrens, 22.5.2025, approuvé par le comité directeur de ProRaris