



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI
Office fédéral de la santé publique OFSP
Unité de direction Assurance maladie et accidents

Concept national maladies rares : avancement des travaux



7^{ème} Journée internationale des maladies rares en Suisse
Centre hospitalier universitaire vaudois, Lausanne, le 4 mars 2017

Esther Neiditsch, Cheffe de projet maladies rares, OFSP



Avancement des travaux

Projet 1 : centres de référence, soutien aux patients, registre et système de codage

Mesures :

1 : processus de désignation des centres de référence (OFSP / CDS / ASSM / unimeduisse / Proraris)

2 : désignation / publication des centres de référence (OFSP / CDS / ASSM / VUMS)

6 : système de codage efficace (OFSP / OFS)

10 : coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence (OFSP / centres de référence / Proraris)

17 : registre pour les maladies rares (OFSP / centres de référence / OFS / Proraris)

Projet 2 : prise en charge

Mesures :

13 : procédures standardisées / collaboration améliorée (OFSP / médecins-conseil / assureurs, industrie pharmaceutique, centres spécialisés d'analyses)

14 : examen de la prise en charge des analyses génétiques des proches (OFSP / médecins-conseil / centres spécialisés d'analyses)

15 : mise à jour de la liste des infirmités congénitales / LMIC (OFSP / OFAS)

Projet 3 : information, implication des organisations de patients

Mesures :

3 : plateformes d'information (OFSP / CDS / Orphanet)

4 : récolte et diffusion de l'information (OFSP / CDS / Proraris)

5 : information des professionnels de santé (OFSP / CDS / FMH)

9 : coordinateurs cantonaux (cantons / Proraris)

11 : proches aidants (OFSP / CDS)

12 : entraide (OFSP / Proraris)

18 : implication des organisations de patients (OFSP / centres de référence / Proraris / SEFRI)

Projet 4 : formation et recherche

Mesures :

7 / 8 : formation et transfert de compétences (OFSP / ISFM / FMH)

16 : recherche (OFSP / SEFRI / FNS / ASSM / unimeduisse / centres de référence)

Travaux / examen en cours

Travaux en préparation



Difficultés liées au concept

Manque de données disponibles

- Prévalence, épidémiologie
- Résultats de la recherche
- Méthodes de prise en charge
- Relevés statistiques insuffisants (jusqu'à l'introduction de CIM-11)

Complexité de la prise en charge

- L'expertise est aussi rare que les maladies
- Compétences non clairement définies quant à la coordination du traitement et de la prise en charge



Malgré tout: le concept national et la mobilisation des personnes concernées s'avèrent efficaces

Augmentation de la sensibilisation des acteurs concernés et du grand public

Plus grande ouverture d'esprit face aux nouvelles approches

- Réseaux de soins, centres de référence
- Développement de nouvelles structures spécialisées
- Plateformes d'information
- Structures de prise en charge
- Réseaux de recherche



Projet 1 : centres de référence - codage - registre

M1/ M2 désignation de centres de référence

M10: coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence

- Désignation et reconnaissance des centres seront assurées par la coordination nationale maladies rares
- Lancement en novembre 2016, création de l'association au 2^{ème} trimestre 2017

M6: codage

- Un rapport sur les instruments de codage est en cours d'élaboration
- CIM-11, le codage prévu par l'organisation mondiale de la santé, intégrera les Orphacodes

M17: registre

- Elaboration d'un concept de registre suisse des maladies rares avec tous les hôpitaux universitaires et ProRaris (sous la houlette de l'Université de Berne et de l'hôpital pour enfants de Zurich)



Projet 2 : prise en charge

M13 : procédures standardisées / collaboration améliorée

Modification des art. 71a et 71b OAMal (remboursement des traitements off-label, off-limitatio, qui ne figurent pas dans la liste des spécialités), en vigueur depuis le 1 mars 2017.

M14 : examen de la prise en charge des analyses génétiques des proches

Demande de prise en charge, par l'assurance obligatoire des soins, des analyses génétiques présymptomatiques qui impliquent des mesures thérapeutiques préventives auprès des proches:

- en cours (Société suisse de génétique médicale)



Projet 2 : prise en charge

M15 : mise à jour de la liste des infirmités congénitales / liste des médicaments en matière de maladies congénitales dans le cadre de la révision de l'AI

- Responsabilité pour la mise œuvre auprès de l'office fédéral des assurances sociales
- Il est prévu que cette nouvelle liste entre en vigueur en janvier 2019, si possible en même temps que la révision de l'AI
- Jusqu'à présent, aucune implication des patients / organisations de patients



Projet 3 : information, implication des organisations de patients

M3 : plateformes d'information

- Une évaluation externe d'Orphanet pour le compte de la CDS / l'OFSP était publiée en décembre 2016. Le but était d'analyser le potentiel existant et les possibilités de développement.



M4 : récolte et diffusion de l'information

- ProRaris a établi des rapports sur les besoins des patients quant à la création de centres de référence et l'établissement d'un registre pour les maladies rares.





Projet 3 : information, implication des organisations de patients

M9 : coordinateurs cantonaux

- Projet-pilote en Valais (ProRaris) « Former – accompagner – coordonner »
- Enquête sur les services existants en cours

M11 : proches aidants

- Dans le cadre de l'initiative visant à combattre la pénurie de personnel qualifié, la Confédération a alloué, pour les quatre prochaines années, 1 million de francs au soutien des proches aidants. Ce projet tient compte des maladies rares.

M12 : entraide

- Evaluation des possibilités d'implication des organisations de patients en ce qui concerne l'entraide

M18 : implication des organisations de patients

- L'OFSP croit au principe selon lequel les organisations de patients sont impliquées dans la mise en œuvre des mesures.



Projet 4 : formation, recherche

M7/8 : formation et transfert de compétences

- Révision en cours du catalogue des objectifs de formation de la médecine humaine : la nouvelle version, attendue au plus tard d'ici mi-2017 contient un exemple de maladie rare comme point de départ.

M16 : promotion de la recherche sur le plan national et international

- Le Swiss National Clinical Trial Portal (SNCTP) est accessible en ligne. En utilisant les termes médicaux pertinents il est ainsi possible de consulter des informations concernant les études cliniques en cours ou terminées sur les maladies rares.
- Il est envisagé d'introduire une nouvelle checkbox à cocher pour les études sur les maladies rares dans le portail de soumission BASEC.



Suite de la procédure / mise en œuvre

- Mesures prioritaires :
 - Projet 1 : M1 / 2 centres de référence
 - Projet 2 : prise en charge des coûts (M13 / 14 / 15)
 - Projet 3 : M3 plateformes d'information, M9 coordinateurs cantonaux
- Mesures traitées en parallèle, comme jusqu'à présent
- Coordination de l'ensemble du projet par l'OFSP
- Durée prévue du projet : 2015 – 2017



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI
Office fédéral de la santé publique OFSP
Unité de direction Assurance maladie et accidents



Merci!