

## **«Maladies rares» : Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de référence**

Recommandations d'un groupe de travail de l'ASSM à l'attention de l'Office fédéral de la santé publique

### **Contexte**

6000 à 8000 maladies rares sont actuellement répertoriées à l'échelle mondiale. Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle touche cinq personnes ou moins sur 10'000 habitants. La reconnaissance en temps utile d'une telle maladie et son traitement adéquat sont d'autant plus difficiles pour la médecine. Diverses organisations, dont le but est de défendre les intérêts des personnes atteintes de maladies rares – également au niveau politique –, ont été créées en Suisse. Le Conseil fédéral a chargé l'OFSP d'élaborer une « Stratégie nationale des maladies rares » en collaboration avec les organisations et experts concernés ainsi qu'avec les cantons.

#### *« Stratégie nationale des maladies rares » : précisions préalables*

L'OFSP a soumis le concept pour l'élaboration d'une telle stratégie à l'avis de l'ASSM. Dans sa réponse, l'ASSM salue le fait que l'OFSP respectivement la Confédération s'engage dans l'élaboration d'une telle stratégie. Pour des raisons d'équité, il est important que la Confédération intervienne dans ce domaine avec des règles et des offres de soutien. Toutefois, les iniquités ne sont pas uniquement dues au fait que les maladies rares sont délaissées par rapport aux problèmes de santé fréquents, mais également aux grandes différences de traitement des maladies rares entre elles. En effet, certaines maladies rares, relativement bien connues, peuvent être rapidement diagnostiquées et traitées avec une thérapie établie, ce qui n'est pas le cas pour d'autres maladies rares qui sont alors qualifiées de « délaissées » (voir ci-dessous).

Selon l'ASSM, le fait de considérer 6000 à 8000 maladies rares différentes sous l'angle d'un problème unique pouvant être réglé avec une solution globale soulève une difficulté conceptuelle. Compte tenu de l'hétérogénéité de ces maladies, il convient de vérifier de quelle manière la rareté de la maladie agit sur les différents groupes de maladies et comment les inégalités qui en résultent pourraient être atténuées.

#### *Mandat*

Le Président et le Secrétaire général de l'ASSM ont rencontré une délégation de CI Maladies rares et conclu qu'il serait souhaitable qu'un groupe de travail de l'ASSM formule des recommandations décrivant le champ d'application d'une « Stratégie nationale des maladies rares ». En même temps, le groupe de travail pourrait esquisser des conditions cadres comme conditions préalables aux interventions diagnostiques et thérapeutiques dans des centres de référence en cas de suspicion ou en présence d'une maladie rare ; le groupe de travail pourrait ainsi dissiper les inquiétudes liées au risque d'une augmentation incontrôlée des mesures médicales onéreuses et contribuer à une meilleure acceptation de la « Stratégie nationale des maladies rares ».

#### *Déroulement*

Le groupe de travail, dirigé par le Prof. Christian Kind, Président de la Commission Centrale d'Ethique de l'ASSM et membre du Comité de direction, a débuté son activité fin août 2013. Le groupe de travail était composé des représentants des grandes cliniques dans la CI Maladies rares (Prof. Matthias Baumgartner, hôpital universitaire de Zurich; Dr Stefan Bilz, hôpital cantonal de St.Gall; Dr Loredana D'Amato Sizonenko, hôpital universitaire de Genève; Prof. Andreas Huber, hôpital cantonal d'Aarau; Dr Romain Lazor, CHUV, Lausanne; PD Dr Jean-Marc Nuoffer, hôpital

de l'île Berne; Prof. Michael Sinnreich, hôpital universitaire de Bâle), Dr Gert Printzen comme représentant de la FMH, Dr Caroline Clarinval de l'OFSP et Dr Hermann Amstad, secrétaire général de l'ASSM. Le groupe de travail s'est réuni à trois reprises avant de soumettre, mi-janvier 2014, un projet de recommandations à une consultation qui durera jusqu'à fin février 2014. Par la suite, les recommandations ont été finalisées sur la base des remarques parvenues, puis – mi-mars 2014 – approuvées à l'attention de l'OFSP.

### **Domaine d'application d'un « Concept national maladies rares »**

En principe, la notion de « maladies rares » ne repose sur aucun concept scientifique, elle s'inscrit dans un contexte politique et revêt de ce fait un aspect arbitraire voire subjectif.

Conformément à l'accord international [1-3], une « maladie rare » est définie comme une maladie

- qui survient dans moins de cinq cas pour 10'000 habitants, et
- qui est potentiellement mortelle ou chroniquement invalidante.

Les sous-types des maladies courantes n'entrent pas dans cette définition<sup>1</sup>.

#### *Classification des maladies rares en fonction de leur besoin d'assistance*

Pour des raisons d'équité, une stratégie nationale des maladies rares devrait tout particulièrement veiller à ce que les patients jusque là défavorisés bénéficient d'un soutien accru. Dès lors, il est pertinent de distinguer les « maladies rares bénéficiant d'une bonne prise en charge » des « maladies délaissées ». L'évaluation du besoin d'assistance supplémentaire lié à une maladie rare devrait être basé sur le nombre des critères suivants remplis :

1. La maladie est généralement diagnostiquée à un stade précoce.
2. Le procédé diagnostique est clairement défini et facilement accessible.
3. Il existe un traitement spécifique établi qui est remboursé par l'assurance maladie.
4. L'expertise pour le traitement de cette maladie est largement répandue ou disponible dans un (ou plusieurs) centre de référence.
5. Le besoin en thérapie de support, réhabilitation et soutien psychosocial est assuré.
6. Le poids de la maladie («Burden of disease») est réduit après le traitement.

Si tous ces critères sont remplis, on peut considérer qu'il s'agit d'une « maladie rare bénéficiant d'une bonne prise en charge » qui, actuellement, ne nécessite aucune mesure de soutien (dans le sens d'une « stratégie nationale »). Moins il y a de critères satisfaits, plus on peut supposer qu'il s'agit d'une maladie « délaissée » ; elle (respectivement les patients concernés) a d'autant plus besoin de soutien.

---

<sup>1</sup> On entend par « maladie » une entité nosologique caractérisée par une homogénéité dans le tableau clinique respectivement pathologique et anatomique et/ou les mécanismes pathogénétiques et/ou l'étiologie, mais qui se distingue des autres maladies par au moins l'un de ces trois critères. Les sous-types des maladies peuvent se distinguer par la nature de leur déroulement, le profil d'analyse diagnostique, la différenciation pathomorphologique, le pronostic et les possibilités thérapeutiques.

## **Conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de référence des maladies rares [4]**

Les cas suivants relèvent de la compétence des centres de référence des maladies rares :

- a. la maladie en question exige un niveau élevé de connaissances et d'expériences spécifiques ;
- b. du fait de la faible prévalence, les cas doivent être regroupés pour garantir une prise en charge adéquate ;
- c. la prévention, le diagnostic et le traitement requièrent des techniques, technologies et procédures extrêmement pointues.

Comparé aux maladies courantes, l'investissement nécessaire au diagnostic et au traitement des maladies rares est beaucoup plus important. La garantie d'un financement durable est la condition préalable à la création et à la mise en œuvre d'un centre de référence et suppose, en règle générale, une indemnisation supplémentaire des prestations d'intérêt général.

### *Définition d'un centre de référence*

Les centres de référence prennent en charge les maladies ou groupes de maladies qui, en raison de la difficulté du diagnostic et/ou du traitement, requièrent une attention particulière et une expertise correspondante et/ou des infrastructures techniques, ceci dans le but d'éviter les complications et/ou de mettre en œuvre des traitements.

Expertise : Un centre de référence dispose d'un niveau élevé de compétences et de connaissances concernant un groupe précis de maladies rares. Un certain volume d'activités est nécessaire pour développer et maintenir le niveau d'expertise élevé du centre.

Secteur desservi : Le secteur desservi par un centre de référence doit être assez vaste pour atteindre le volume d'activité nécessaire. La prise en charge de patients atteints de maladies rares est garantie dans l'ensemble du pays, de préférence par des centres de référence nationaux, mais, en cas de besoin, également par des centres internationaux. Il convient à cet égard de veiller à l'utilisation économique des moyens à disposition.

Contexte technique : Un centre de référence dispose de l'environnement technique et de l'infrastructure nécessaires au diagnostic et au traitement d'un groupe précis de maladies rares.

### *Missions d'un centre de référence*

Prestations de soins : Les centres de référence répondent aux besoins spécifiques médicaux, en réhabilitation et en soins palliatifs des patients atteints de maladies rares ; pour ce faire, ils regroupent et coordonnent, dans leur domaine de soins spécifique, les compétences et les qualifications de plusieurs disciplines, y compris les qualifications non médicales et sociales. Cette coordination est en principe assurée par un *Case Manager*.

Les centres de référence répondent aux besoins des patients issus d'autres cultures et sont sensibilisés aux particularités culturelles.

En accord avec les dispositions et les conditions cadres éthiques et légales, nationales et internationales, les centres de référence veillent, dans leur domaine de compétence respectif, à ce que les patients atteints de maladies rares ne soient ni discriminés ni stigmatisés.

Travail en réseau : Les centres de référence coopèrent avec d'autres centres de référence et centres spécialisés nationaux et internationaux et avec les organisations de patients ; ils travaillent en réseau avec des laboratoires spécialisés et d'autres institutions. Lorsqu'il existe plusieurs

centres de référence pour un même groupe de maladies rares, les tâches diagnostiques et thérapeutiques sont réparties de façon pertinente entre les différents centres.

Même si tous les centres ne peuvent offrir un niveau de soins équivalent pour chaque maladie rare, l'ensemble des centres de référence répond à l'ensemble des besoins des patients souffrant de maladies rares, en recourant, le cas échéant, à des centres étrangers.

Les centres de référence entretiennent une étroite collaboration avec les fournisseurs de prestation de tous les niveaux de la prise en charge dans le secteur de soin (prise en charge conjointe des patients, formation postgraduée et continue, distribution de guidelines).

Formation prégraduée, postgraduée et continue : Les centres de référence proposent des sessions de formation prégraduée, postgraduée et continue aux professionnels de la santé de toutes les disciplines ainsi qu'aux membres des autres professions (fournisseurs de prestations de soins personnels/à domicile, enseignants).

Guidelines : Les centres de référence observent les directives pour les bonnes pratiques (guidelines) et participent à leur élaboration, leur diffusion et leur mise à jour.

Recherche : Les centres de référence s'engagent dans la recherche, l'amélioration de la compréhension des maladies et l'optimisation du diagnostic, du traitement et de la prise en charge.

Registre national : Les centres de référence répertorient tous les patients atteints de maladies rares dans un registre national des maladies rares.

#### *Droits d'un centre de référence*

- Les centres de référence ont le droit de traiter tous les patients qui leur sont adressés, tout en étant tenus de collaborer, dans toute la mesure du possible, avec les fournisseurs de prestations des différents niveaux de la prise en charge à proximité du domicile du patient.
- Les centres de référence ont le droit d'être intégrés comme partenaires dans le processus de prise en charge des coûts<sup>2</sup>.
- Les centres de référence ont le droit et le devoir, en l'absence de prestations équivalentes en Suisse, de faire diagnostiquer et traiter le patient à l'étranger.

#### *Critères requis pour la reconnaissance d'un centre de référence*

Pour qu'un centre de référence soit reconnu, la plupart des critères suivants – mais pas obligatoirement tous – doivent être remplis. Les instances compétentes pour la reconnaissance fixent les critères minimaux.

#### Prestations de soins

- Justification de la capacité de prendre en charge des patients atteints de maladies rares et de leur offrir un conseil compétent (concernant entre autres des technologies ou infrastructures spécifiques – par ex. imagerie, pharmacie, transplantation, thérapie génique – pour le diagnostic ou le traitement d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares).
- Justification d'un volume suffisant d'interventions permettant de maintenir le niveau de l'expertise (sur la base du nombre de patients soignés).
- Justification d'un niveau élevé de connaissances et d'expérience (basé entre autres sur le nombre annuel de patients transférés et de deuxième expertises ainsi que sur les publications

---

<sup>2</sup> On pourrait, par exemple, envisager que les centres de référence, les médecins-conseils et l'OFSP élaborent des listes positives (avec «limitatio»). Les mesures thérapeutiques qui ne figurent pas sur cette liste devraient procéder à l'avenir selon l'art. 71 a + b.

vérifiées par des collègues, les soutiens financiers, le nombre de postes et les activités de formation prégraduée et continue [voir également ci-dessous]).

- Suivi de chaque patient/e par un Case manager.
- Consultations interdisciplinaires et colloques internes.
- Soutien des membres de la famille (possibilité de logement pour les accompagnants, soutien psychologique)

#### Sécurité de la prise en charge

- Les centres de référence garantissent la disponibilité continue de l'expertise spécifique nécessaire.
- Le financement à long terme doit être assuré.

#### Travail en réseau

- Contact structuré avec d'autres centres de référence et des laboratoires spécialisés
- Répartition des tâches entre les centres de référence et les laboratoires spécialisés
- Contact structuré avec les fournisseurs de prestation des niveaux primaires et secondaires de la prise en charge dans le secteur de soins
- Contact structuré avec les organisations de patients de la maladie rare spécifique ou du groupe spécifique de maladies rares
- Information structurée destinée aux patients et à leurs personnes de référence (par ex. brochures d'information, sites internet, conférences)
- Canaux d'information pour les patients et le public (par ex. Helpline, FAQ sur le site internet)
- Différentes langues

#### Formation prégraduée, postgraduée et continue

- Formation prégraduée, postgraduée et continue dans le domaine du groupe de maladies rares
- Organisation de conférences (par les centres spécialisés, au niveau national et international)
- Adhésion à des sociétés scientifiques internationales (Networking)

#### Guidelines

- Respect des guidelines existantes concernant les maladies rares
- Participation active à l'élaboration, la diffusion et la mise à jour de guidelines au niveau international et/ou national.

#### Qualité

- Les centres de référence (respectivement les cliniques en amont) disposent d'un système d'assurance et de promotion de la qualité.
- Gestion des plaintes (nombre de plaintes, gestion des plaintes)

#### Recherche

- Participation à des études multicentriques
- Participation à des études de cohortes ou de registre au niveau national ou international
- Réalisation de projets de recherche translationnelle dans le domaine respectif
- Participation active à des conférences (poster / exposé) (au niveau national ou international).
- Publications actuelles

## Chiffres clés

Chaque année, les chiffres clés suivants sont relevés et publiés :

- Nombre de patients nouveaux/chroniques (stationnaires ou ambulatoires) par groupe de maladies rares traitées par les centres de référence (un patient ne peut être inclus que s'il a été hospitalisé ou s'il a consulté au moins une fois au cours de l'année passée / au cours des trois dernières années)
- Nombre de professionnels de la santé employés permanents (y compris leurs fonctions et les pourcentages de postes) en charge des maladies ou groupes de maladies rares (moyenne des trois dernières années)
- Nombre de professionnels non médicaux (y compris leurs fonctions et les pourcentages de postes) en charge des maladies ou groupes de maladies rares.
- Nombre d'études publiées concernant les maladies rares dans les domaines de la recherche fondamentale/recherche translationnelle/recherche clinique (au cours de ces trois dernières années)

## Références

1 Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. 2009/C 151/02.

2 EUCERD recommendations on core indicators for rare disease national plans/strategies. European Union Committee of Experts on Rare Diseases, 6 June 2013.

3 Aymé S., Hivert V. (Hrsg.): Report on rare disease research, its determinants in Europe and the way forward.  
[http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform\\_final\\_report.pdf](http://asso.orpha.net/RDPlatform/upload/file/RDPlatform_final_report.pdf)

4 EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member;  
<http://www.EUCERD.eu/upload/file/EUCERDRecommendationCE.pdf>