
Concept national maladies rares



Berne, 26 septembre 2014

Concept national maladies rares

Sommaire

1	Introduction	4
2	Contexte	4
2.1	<i>Postulats politiques</i>	4
2.2	<i>Méthodologie</i>	4
2.3	<i>Définition d'une maladie rare</i>	5
2.4	<i>Epidémiologie</i>	6
2.5	<i>Contexte national et international</i>	8
2.5.1	Contexte national	8
2.5.2	Contexte international	15
2.6	<i>Concept de vulnérabilité et aspects éthiques</i>	18
3	Analyse de la situation	20
3.1	<i>Entretiens avec des patients, leurs proches et des professionnels de la santé</i>	20
3.1.1	Du point de vue des patients et de leurs proches	20
3.1.2	Du point de vue des prestataires et autres acteurs	22
3.1.3	Synthèse des résultats des entretiens	23
3.2	<i>Enseignements découlant des ateliers</i>	24
3.2.1	Importance, communication et remboursement du diagnostic	24
3.2.2	<i>Accès aux thérapies et à leur remboursement</i>	25
3.2.3	<i>Aidants et proches</i>	27
3.2.4	Accès au financement de la recherche	27
3.3	<i>Recherche sur la santé financée par l'UE, généralités</i>	27
3.4	<i>Programmes de recherche sur les maladies rares</i>	29
4	Objectifs généraux et objectifs spécifiques	29
4.1	<i>Accès au diagnostic et à son remboursement</i>	29
4.2	<i>Accès aux thérapies et à leur remboursement</i>	30
4.3	<i>Soutenir les patients et leurs ressources</i>	30
4.4	<i>La Suisse contribue aux efforts de recherche</i>	30
4.5	<i>Soutien socioprofessionnel et administratif</i>	31
4.6	<i>La documentation clinique et la formation</i>	31
4.7	<i>Assurer la pérennité de la stratégie maladies rares</i>	31
5	Mesures, rôles et responsabilités par objectif spécifique du « concept maladies rares »	31
5.1	<i>Centres de référence</i>	32
5.2	<i>Information</i>	32

5.3	<i>Formation</i>	33
5.4	<i>Soutien aux patients</i>	33
5.5	<i>Prise en charge</i>	34
5.6	<i>Recherche</i>	34
5.7	<i>Assurer la pérennité</i>	34
6	Recommandations de mise en œuvre du « concept maladies rares »	35
6.1	<i>Mise en œuvre du « concept maladies rares »</i>	35
6.2	<i>Monitoring de l'état de la mise en œuvre du « concept maladies rares »</i>	35
7	Abréviations et tableau des objectifs et des mesures du concept national maladies rares	35

1 Introduction

Le Conseil fédéral a été chargé d'élaborer, en collaboration avec les organisations concernées, les spécialistes et les cantons, une stratégie nationale visant les maladies rares (ou maladies orphelines)¹. Il s'est déclaré disposé à envisager des mesures dans le domaine des maladies rares et à remettre un rapport à ce propos, avec l'aide des acteurs concernés. Il a reconnu qu'un besoin d'action et d'amélioration subsistait dans certains domaines et était, en ce sens, d'accord d'accepter le postulat.

Le présent concept s'inscrit dans la stratégie politique «Santé 2020», adoptée en 2013 par le Conseil fédéral. Ceci, par le biais de la promotion d'une offre de soins moderne et de la promotion de la qualité des prestations et des soins.

2 Contexte

2.1 Postulats politiques

Le concept national maladies rares a été rédigé en réponse à deux postulats déposés au Conseil national respectivement en 2010 et en 2011 (10.4055 Ruth Humbel et 11.4025 Gerhard Pfister).

Le postulat 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares » charge le Conseil fédéral d'élaborer, en collaboration avec les organisations concernées, les spécialistes et les cantons, une stratégie nationale visant les maladies rares, avec pour objectif de s'assurer que les patients touchés par une maladie rare pourront bénéficier d'un suivi médical de qualité dans toute la Suisse. Cela suppose que le diagnostic soit posé à un stade précoce de la maladie, que le traitement soit adéquat et que les patients jouissent d'une égalité de traitement dans l'accès à des médicaments et à une thérapie dont l'efficacité a été prouvée. Une bonne coordination entre les spécialistes, l'utilisation des techniques de l'information et de la communication à des fins de transmission du savoir et la collaboration des autorités compétentes à l'échelle fédérale et internationale en constituent les conditions nécessaires. Ce postulat a été transmis le 18 mars 2011.

Le postulat 11.4025 « Commission pour les cas extrêmes en matière de santé » charge le Conseil fédéral d'examiner la possibilité de créer une commission statuant sur les cas extrêmes en matière de santé, comme celle qui existe déjà dans le domaine de la migration pour les cas de rigueur. Concrètement, cette commission devra traiter les cas litigieux dans lesquels on tente de déterminer si les coûts élevés de certaines maladies rares sont à la charge des assureurs. Elle pourrait être composée de représentants des assureurs, de médecins, d'éthiciens et de psychologues. Ce postulat a été transmis le 23 décembre 2011.

2.2 Méthodologie

Le présent concept maladies rares repose sur une méthodologie consultative. Cette approche a permis d'impliquer les acteurs concernés dans l'analyse des problèmes (chapitre 3) et la définition des objectifs (chapitre 4) et des mesures (chapitre 5). Plus précisément, deux tables rondes ont eu lieu en 2011 et 2012, dont l'objectif était de garantir une vue d'ensemble des enjeux liés à la thématique des maladies rares, avec les acteurs concernés. S'en sont suivis quatre ateliers en 2013 et 2014, auxquels les différents acteurs concernés ont également été conviés. Lors du premier atelier, une analyse approfondie du problème a été présentée. Les deux ateliers suivants se sont consacrés à l'élaboration des objectifs.

¹ Cf. le chapitre 2.1 pour de plus amples informations.

Finalement, un quatrième atelier a été organisé en vue de définir les mesures.

Dans le processus d'élaboration de ce concept national, la participation des acteurs concernés fut essentielle afin de garantir une approche holistique face à une thématique multidisciplinaire. Leur rôle était de contribuer à la réflexion et de valider les travaux.

Un accent particulier a été mis sur la participation des patients afin de mieux comprendre les enjeux et les problèmes auxquels ils doivent faire face et de définir des mesures répondant d'une façon appropriée à leurs besoins.

Vu la diversité des maladies, les travaux se sont aussi appuyés sur une étude pilote menée auprès de patients et de leurs proches ainsi que d'autres acteurs pour mieux cerner les difficultés auxquelles les personnes concernées doivent faire face (voir point 3.1).

En parallèle, l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) a élaboré une définition de la notion de « maladies rares » pour la Suisse. De plus, une synthèse des plans nationaux européens a été établie par un expert externe afin de pouvoir en tenir compte dans l'élaboration du concept suisse (voir point 2.5.2.2).

Dans cette optique, et en se ralliant au contexte international, le concept national maladies rares vise avant tout à permettre un diagnostic dans un délai utile, à garantir une prise en charge adéquate des patients, à soutenir l'entourage des patients et à encourager la recherche.

2.3 Définition d'une maladie rare

L'ASSM² s'est penchée sur la notion de maladie rare et propose la définition suivante.

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 international³, 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 définition⁴.

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

Pour des raisons d'équité, une stratégie nationale des maladies rares devrait profiter en priorité aux patients particulièrement défavorisés. Dès lors, il est pertinent de distinguer les « maladies rares bénéficiant d'une bonne prise en charge » des « maladies rares délaissées ». L'objectif d'une évaluation du besoin d'assistance supplémentaire lié à une maladie rare est de satisfaire un nombre maximum des critères suivants :

1. La maladie est généralement diagnostiquée à un stade précoce.

² Association suisse des sciences médicales (2014), « Maladies rares » : Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de référence (voir encadré).

³ 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.

⁴ 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.

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 (ou plus précisément les patients concernés) a d'autant plus besoin de soutien.

Cinq nouvelles maladies rares sont en moyenne décrites pour la première fois chaque semaine dans la littérature médicale spécialisée. La classification d'une maladie en maladie « orpheline » dans une perspective médicale dépend de la précision de la démarche analytique. Autrement dit, plus les examens permettent une analyse différenciée, plus sont identifiées de sous-populations parmi les patients atteints d'une maladie donnée.

2.4 Epidémiologie

L'Institut universitaire de médecine sociale et préventive de Lausanne (IUMSP)⁵ a estimé la prévalence du nombre de personnes atteintes d'une maladie rare en extrayant des données d'Orphadata. Les prévalences de 6839 maladies rares ont été extraites de cette banque de données et appliquées à la population suisse. Les données mentionnées ci-après représentent une estimation du nombre minimal, médian et maximal de personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse. Les estimations de la variante minimale et de la variante maximale se calculent sur la base de la prévalence minimale ou maximale telle que mentionnée dans le set de données extraites d'Orphadata. La prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 est estimée à 7,2 %, ce qui correspond à 582 450 personnes atteintes. L'estimation oscille entre une prévalence d'au minimum 2,2 % (178 391) et d'au maximum 12,3 % (988 266) de personnes atteintes d'une maladie rare vivant en Suisse.

⁵ Bochud M, Paccaud F, (2014), *Estimating the prevalence and the burden of rare diseases in Switzerland: a short report*, Institute of Social and Preventive Medicine.

Tableau 1 : estimation médiane de la prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 (scénario 1)

Catégorie de prévalence	Prévalence	Nbre de cas par maladie	Nbre de maladies	Nbre de cas
1-5 / 10 000	0,000 3	2 411,718	170	409 992
6-9 / 10 000	0,000 75	6 029,295	2	12 059
1-9 / 100 000	0,000 05	401,953	355	142 693
1-9 / 1 000 000	0,000 005	40,195 3	222	8 923
<1 / 1 000 000	0,000 000 5	4,019 53	2 185	8 783
Inconnue		0	1 361	0
Non disponible		0	2 544	0
Total			6 839	582 450
Prévalence en 2012				7,2 %

Sur la base des données Orphadata téléchargées le 5 mars 2013 ; population suisse (fin 2012, source : Office fédéral de la statistique [OFS]) : 8 039 060.

Tableau 2 : estimation minimale de la prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 (scénario 2)

Catégorie de prévalence	Prévalence	Nbre de cas par maladie	Nbre de maladies	Nbre de cas
1-5 / 10 000	0,000 1	803,906	170	136 664
6-9 / 10 000	0,000 6	4 823,436	2	9 647
1-9 / 100 000	0,000 01	80,390 6	355	28 539
1-9 / 1 000 000	0,000 001	8,039 06	222	1 785
<1 / 1 000 000	0,000 000 1	0,803 906	2 185	1 757
Inconnue		0	1 361	0
Non disponible		0	2 544	0
Total			6 839	178 391
Prévalence en 2012				2,2 %

Tableau 3 : estimation maximale de la prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 (scénario 3)

Catégorie de prévalence	Prévalence	Nbre de cas par maladie	Nbre de maladies	Nbre de cas
1-5 / 10 000	0,000 5	4 019,53	170	683 320
6-9 / 10 000	0,000 9	7 235,154	2	14 470
1-9 / 100 000	0,000 09	723,515 4	355	256 848
1-9 / 1 000 000	0,000 009	72,351 54	222	16 062
<1 / 1 000 000	0,000 001	8,039 06	2 185	17 565
Inconnue		0	1 361	0
Non disponible		0	2 544	0
Total			6 839	988 266
Prévalence en 2012				12,3 %

Les données actuelles ne permettent pas d'établir le nombre de personnes atteintes d'une maladie rare entraînant un « *high burden of disease* ». Un codage standardisé des maladies rares est dès lors recommandé afin de pouvoir évaluer avec plus de précision le nombre de personnes atteintes d'une maladie rare ainsi que sa gravité. Il peut être considéré que le nombre de cas entraînant un « *high burden of disease* » tende vers l'estimation minimale plutôt que maximale de la prévalence. Selon l'IUMSP, une comparaison des données sur le dépistage chez les nouveau-nés a également montré que la prévalence de certaines maladies avoisine plutôt l'estimation minimale.

2.5 Contexte national et international⁶

2.5.1 Contexte national

2.5.1.1 Loi sur l'assurance-maladie : cadre légal

L'assurance obligatoire des soins (AOS) prend en charge les coûts des prestations qui servent à diagnostiquer ou à traiter une maladie et ses séquelles (art. 25, al. 1, de la loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie [LAMal ; RS 832.10]). Ces prestations comprennent entre autres les analyses et médicaments prescrits par un médecin ou, dans les limites fixées par le Conseil fédéral, par un chiropraticien (art. 25, al. 2, let. b, LAMal).

Médicaments

En Suisse, le statut de médicament contre les maladies rares (médicament orphelin) est octroyé à tout médicament destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une affection mettant en danger la vie du patient ou, si elle n'est pas traitée, entraînant une invalidité chronique ou une affection grave et chronique, qui ne touche pas plus de cinq personnes sur dix mille (art. 4, al. 1, let. a, de l'ordonnance du 22 juin 2006 de l'Institut suisse des produits thérapeutiques sur l'autorisation simplifiée de médicaments et l'autorisation de médicaments sur annonce [OASMéd ; RS 812.212.23]). Presque 70 % des médicaments autorisés par Swissmedic avec le statut de médicament orphelin figurent sur la liste des spécialités (LS).

La Suisse ne possède pas de base légale spéciale pour le remboursement de ces médicaments. Par principe, l'AOS prend en charge uniquement les médicaments admis dans la LS. Ils doivent pour cela être autorisés par Swissmedic et remplir les exigences d'efficacité, d'adéquation et d'économicité. Quelque 2400 médicaments figurent actuellement sur cette liste et sont remboursés par l'AOS.

Une prise en charge exceptionnelle est toutefois possible pour les médicaments ne figurant pas sur la LS ou devant être employés en dehors de l'indication autorisée par Swissmedic : depuis l'entrée en vigueur, le 1^{er} mars 2011, des art. 71a et 71b de l'ordonnance du 27 juin 1995 sur l'assurance-maladie (OAMal ; RS 832.102), les critères de remboursement qui s'appliquent dans ces cas sont précisés au niveau de l'ordonnance. Une distinction est établie entre les médicaments qui sont admis dans la LS (art. 71a OAMal) et ceux qui ne le sont pas (art. 71b OAMal).

Les critères formulés dans ces deux articles correspondent à une jurisprudence établie de longue date par le Tribunal fédéral et reflètent la pratique en vigueur. Pour que l'AOS prenne en charge les coûts des médicaments dans les cas visés aux art. 71a et 71b OAMal, l'assureur doit avoir donné une garantie spéciale après consultation du médecin-conseil. L'assureur fixe le montant du remboursement, qui doit être en lien avec le bénéfice thérapeutique du médicament. Ces deux dispositions sont applicables à tous les médicaments, y compris ceux contre les maladies rares.

L'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a fait procéder entre juin et décembre 2013 à une évaluation de la mise en œuvre de ces deux articles et a publié un rapport en février 2014⁷. Il en ressort que l'on peut estimer à environ 6000 à 8000 par an le nombre de

⁶ Pour le cadre légal, voir aussi l'article de Franziska Sprecher sur les maladies rares (en allemand) dans la Jusletter du 19 mai 2014

⁷ Cf. rapport final Off-Label-Use dans l'assurance obligatoire des soins, Evaluation de la mise en œuvre des articles 71a et 71b OAMal, <http://www.bag.admin.ch/evaluation/01759/02074/13897/index.html?lang=fr> (consulté le 1.4.2014) ; rapport final en allemand uniquement, *executive summary* en français).

demandes de garantie de prise en charge des coûts selon les art. 71a et 71b OAMal. Environ trois quarts des demandes concernent des médicaments enregistrés sur la LS. Les taux d'approbation varient entre 73 % et 92 %. Lorsqu'une demande est rejetée, c'est le plus souvent parce que le bénéfice thérapeutique est jugé trop faible. Selon le rapport, les processus mis en place chez les assureurs pour assurer l'égalité d'accès aux thérapies visées aux art. 71a et 71b OAMal se sont nettement améliorés. La création de nouveaux instruments d'évaluation et de procédures de routine a conduit à une certaine convergence parmi les différents assureurs-maladie.

Dans la plupart des cas, le remboursement se négocie au cas par cas entre l'assureur et le titulaire de l'autorisation. Par ailleurs, nombre d'entre eux ont conclu des réglementations forfaitaires pour des médicaments dont certaines indications ne sont pas autorisées ou stipulées dans les limitations. Néanmoins, il arrive encore souvent que les assureurs remboursent le prix maximal exigé par le titulaire de l'autorisation ou, dans certains cas, que l'assureur rejette la demande de remboursement, faute d'être parvenu à s'entendre avec le titulaire de l'autorisation. La distribution et la facturation des médicaments donnent aussi lieu à certains problèmes et insatisfactions. Dans la mesure où les négociations se passent directement entre ces deux parties, les médicaments utilisés hors indication ou limitations passent parfois par d'autres canaux de distribution, ce qui pose un problème de logistique, aux hôpitaux en particulier. Il arrive aussi que le remboursement se fasse directement entre l'assureur et le titulaire de l'autorisation et ne passe plus, comme d'habitude, par le fournisseur de prestations. Ce dernier, privé de sa part relative à la distribution n'est plus dédommagé pour ses prestations de logistique.

L'examen des demandes dure en moyenne près d'une semaine calendaire. Chez les petits assureurs, la durée moyenne peut être supérieure et varier fortement. La durée du traitement des demandes n'a toutefois pas de conséquences graves pour les assurés. Selon les assureurs, les demandes de prise en charge des coûts sont souvent incomplètes : il manque alors des informations essentielles pour apprécier le bénéfice thérapeutique, ce qui retarde le processus.

L'évaluation met en évidence plusieurs moyens d'action :

- améliorer le contenu des demandes de garantie de prise en charge des coûts,
- uniformiser l'évaluation du bénéfice thérapeutique,
- édicter un règlement uniforme de la hauteur du remboursement,
- contraindre les titulaires d'une autorisation à participer aux coûts en spécifiant leur statut de destinataires des art. 71a et 71b OAMal,
- réglementer les modalités de remboursement de la part relative à la distribution en cas de réduction sur les prix.

L'OFSP examine actuellement, en s'appuyant sur cette évaluation, sur quels points et dans quelle mesure la Confédération est appelée à intervenir, et le cas échéant quelles mesures adopter pour continuer d'améliorer la mise en œuvre des art. 71a et 71b OAMal.

Analyses

La liste des analyses (LA) contient les analyses prises en charge par l'AOS. Il s'agit d'une liste positive : seules les analyses qui y figurent peuvent être remboursées par un assureur. Ces analyses doivent servir à diagnostiquer ou à traiter une maladie et ses séquelles (art. 25, al. 1, LAMal). Par ailleurs, une analyse diagnostique doit permettre, avec une probabilité acceptable,

- de décider si un traitement est nécessaire, et si oui, lequel, ou
- de réorienter le traitement médical appliqué jusqu'alors, ou

- de redéfinir les examens qui sont nécessaires (p. ex., pour prévenir, dépister ou traiter à temps les complications typiques auxquelles on peut s'attendre), ou
- de renoncer à d'autres examens visant à explorer les symptômes, les séquelles ou les problèmes typiques auxquels on peut s'attendre.

Les analyses pour lesquelles il apparaît clairement, au moment où elles sont prescrites, qu'elles ne satisferont à aucun des quatre points précités ne sont pas prises en charge.

La réglementation sur les maladies orphelines introduite dans la LA au 1^{er} avril 2011 consiste en une réglementation forfaitaire pour la prise en charge des analyses de génétique moléculaire effectuées en relation avec des maladies génétiques rares. Elle a été établie afin d'éviter d'avoir à traiter séparément chaque requête concernant les différentes maladies génétiques rares ou extrêmement rares, qui sont nombreuses, ainsi que l'inscription de ces maladies dans la LA. Il est, entre autres, stipulé dans les limitations que les coûts ne peuvent être pris en charge par l'AOS que si l'assureur a donné préalablement une garantie spéciale et que le médecin-conseil a accordé une autorisation expresse. Le médecin-conseil doit faire appel à des experts de la Société suisse de génétique médicale (SSGM). Ces derniers émettent des recommandations sur la base des « Directives de la Société Suisse de Génétique Médicale (SSGM) concernant l'évaluation de demande pour le remboursement d'une position maladie orpheline (*orphan disease*) de la liste des analyses » du 12.10.2010 (<http://www.bag.admin.ch/ref>).

D'une part, l'actuelle réglementation sur les maladies rares génère beaucoup de travail administratif ; d'autre part, les pratiques divergent d'un assureur à l'autre. Une adaptation desdites directives de la SSGM et, éventuellement, de la liste des analyses est à l'étude.

L'institution du médecin-conseil

En ce qui concerne la prise en charge par l'AOS de médicaments et d'analyses dans le domaine des maladies rares, les assureurs-maladie peuvent, comme dans tous les autres cas, faire appel au médecin-conseil (la consultation du médecin-conseil est, par exemple, prévue afin de déterminer si les coûts d'un médicament doivent être pris en charge conformément à l'art. 71a et 71b OAMal [cf. la page 9 ci-dessus] ou si les coûts d'une certaine analyse doivent être pris en charge conformément à la réglementation sur les maladies orphelines [cf. la page 8 ci-dessus])⁸. Dans certains cas, l'accord du médecin-conseil ne constitue pas une condition formelle dont dépend le droit à la prestation⁹.

L'art. 57 LAMal règle l'institution du médecin-conseil. Le médecin-conseil est un organe d'application de l'AOS¹⁰ et non un organe constitué selon le droit des sociétés, dépendant de l'assureur-maladie¹¹. Du point de vue administratif, le médecin-conseil est souvent – mais pas nécessairement – intégré à la hiérarchie des assureurs. Les tâches du médecin-conseil sont décrites à l'art. 57, al. 4 et 5, LAMal : il donne son avis à l'assureur sur des questions médicales ainsi que sur des questions relatives à la rémunération et à l'application des tarifs. Il exerce également une fonction de surveillance et de contrôle : il examine si les conditions de prise en charge d'une prestation sont remplies (art. 57, al. 4, LAMal). Il lui incombe aussi de contrôler le respect des exigences d'efficacité, d'adéquation et d'économicité du traitement qui ressortent des art. 32 et 56 LAMal¹². Sa compétence se limite à répondre à des questions médicales. L'assureur ne peut rien lui prescrire à cet égard. En tant qu'organe d'application de l'AOS, le médecin-conseil doit encore respecter les autres aspects du droit, notamment les principes de la légalité, de l'égalité et de la bonne foi et employer des critères d'évaluation uniformes. Enfin, le contrôle du caractère économique du traitement doit

⁸ La jurisprudence n'a pas encore eu à déterminer si l'accord du médecin-conseil constituait une condition de forme dont dépendait le droit à la prestation au sens d'une condition *sine qua non*.

⁹ Cf. entre autres BGE 129 V 32 consid. 5.3.2 ; K 156/01 = RAMA 2004 KV 272 109 consid. 3.3.2.2

¹⁰ ATF 127 V 43 consid. 2d

¹¹ Arrêt K 123/00 du 8 août 2001 consid. 2e/bb

¹² Cf. entre autres l'arrêt K 6/01 = SVR 2002 KV n° 17 p. 65 consid. 3 = RAMA 2001 KV 189 490

s'exercer dans les limites du principe de proportionnalité¹³.

Le médecin-conseil évalue les cas en toute indépendance. Ni l'assureur ni le fournisseur de prestations ni leurs fédérations ne peuvent lui donner de directives (art. 57, al. 5, LAMal). Cette indépendance de jugement est inhérente aux tâches légales qu'il doit assumer¹⁴. Les prises de position du médecin-conseil sont émises à titre d'expertise et ne constituent, pour la justice comme pour l'assureur, que des avis ou des recommandations non contraignantes¹⁵.

Dans les cas visés aux art. 71a et 71b OAMal, le service de médecins-conseil est chez tous les assureurs partie prenante ou seul responsable de l'évaluation des critères précisés par ces articles. La plupart des services de médecins-conseil utilisent pour évaluer le bénéfice thérapeutique l'un des nouveaux instruments d'évaluation (p. ex., modèle à 9 champs ou modèle MediScore). Le médecin-conseil émet une recommandation à l'attention de l'assureur, qui prend alors la décision de garantir la prise en charge de la prestation ou de rejeter la demande.

L'art. 73 OAMal prévoit que l'admission de médicaments dans la LS peut être assortie d'une limitation. Celle-ci peut notamment se rapporter à la quantité ou aux indications médicales. L'OFSP peut également imposer au fournisseur de prestations de demander à l'assureur une garantie de prise en charge. Le médecin-conseil vérifie alors que les conditions de prise en charge sont remplies conformément aux limitations fixées par l'OFSP et remet sa recommandation à l'assureur, auquel il revient de décider s'il garantit la prise en charge.

2.5.1.2 Assurance-invalidité : cadre légal

L'assurance-invalidité (AI) a pour but de prévenir, de réduire ou d'éliminer l'invalidité, de compenser les effets économiques de l'invalidité et d'aider les assurés concernés à mener une vie autonome (art. 1 LAI, RS 831.20). Les infirmités congénitales sont un cas particulier dans l'AI puisqu'elles représentent une assurance-maladie au sein de l'AI. La raison est historique. Lors de l'élaboration de l'assurance-invalidité en 1959, l'assurance-maladie n'étant pas obligatoire, une lacune de couverture d'assurance pouvait ainsi exister pour les enfants naissant avec des malformations ou infirmités congénitales.

Dans le domaine des mesures de réinsertion, pour les assurés souffrant d'infirmité congénitale, l'AI garantit, indépendamment de leur capacité future d'insertion dans la vie professionnelle, la prise en charge des mesures médicales nécessaires au traitement de ces infirmités jusqu'à l'âge de 20 ans révolus. Ces dernières sont définies par le Conseil fédéral et spécifiées dans l'ordonnance concernant les infirmités congénitales (OIC, RS 831.232.21).

Septante groupes d'infirmités congénitales reconnues par l'AI sur 200 appartiennent à la catégorie des maladies rares. Les coûts engendrés par les mesures médicales pour toutes les infirmités congénitales se montent à 700 millions de francs par année. Les infirmités congénitales (une centaine) qui appartiennent aux maladies rares engendrent actuellement des coûts annuels d'environ 160 millions de francs à la charge de l'AI. Relevons à cet égard que toutes les maladies rares ne se déclarent pas pendant l'enfance. Certaines ne se manifestent qu'à l'âge adulte.

Le tableau ci-dessous montre que le coût moyen le plus élevé pour les infirmités congénitales, qui font partie des maladies rares, se monte à env. 150 000 francs par an et par assuré. Bien que les coûts soient élevés dans certains cas, ces infirmités n'ont qu'un

¹³ ATF 127 V 43

¹⁴ Cf. entre autres l'arrêt K 6/01 = SVR 2002 KV n° 17 p. 65 consid. 3 = RAMA 2001 KV 189 490

¹⁵ RJAM 1969 52 118

poids relatif dans les coûts globaux. D'autres infirmités avec un coût moyen moindre ont, en effet, un impact bien plus importants sur les coûts puisqu'elles sont plus fréquentes.

Tableau 4 : les infirmités congénitales les plus coûteuses appartenant au cercle des maladies rares

	Mesures médicales					
	Nombre		Coûts totaux		Coûts moyens	
	2008	2012	2008	2012	2008	2012
462	1'035	1'445	25'417'777	30'801'927	24'558	21'316
184	377	418	6'159'075	8'213'053	16'337	19'648
324	316	322	17'291'773	18'095'934	54'721	56'199
326	114	171	2'748'205	5'190'984	24'107	30'357
383	320	320	4'960'166	5'133'154	15'501	16'041
384	331	358	7'729'785	9'716'411	23'353	27'141
452	251	284	4'338'759	5'685'279	17'286	20'019
453	155	225	5'433'461	5'394'077	35'055	23'974
454	44	40	6'571'054	5'880'789	149'342	147'020

- 462 Troubles congénitaux de la fonction hypothalamohypophysaire (petite taille d'origine hypophysaire, diabète insipide, syndrome de Prader-Willi et syndrome de Kallmann [...])
- 184 Dystrophie musculaire progressive et autres myopathies congénitales
- 324 Coagulopathies et thrombocytopathies congénitales (hémophilies et autres anomalies des facteurs de coagulation)
- 326 Syndrome congénital de déficience immunitaire (IDS)
- 383 Affections hérédo-dégénératives du système nerveux (p. ex. : ataxie de Friedreich [...])
- 384 Médulloblastome, épendymome, gliome, papillome des plexus choroïdes et chordome
- 452 Troubles congénitaux du métabolisme des acides aminés et des protéines (p. ex. : phénylcétonurie, cystinose, [...])
- 453 Troubles congénitaux du métabolisme des graisses et des lipoprotéines (p. ex. : idiotie amaurotique, maladie de Niemann-Pick [...])
- 454 Troubles congénitaux du métabolisme des mucopolysaccharides et des glycoprotéines (p. ex. : maladie Pfaundler-Hurler, maladie de Morquio [...]).

Le terme « infirmité congénitale » est défini par la loi fédérale sur la partie générale des assurances sociales (LPGA, RS 830.1) comme étant toute maladie présente à la naissance accomplie de l'enfant. Toutefois, en vertu de l'art. 13 LAI, des prestations sont accordées par l'AI uniquement s'il s'agit d'infirmités congénitales figurant dans l'annexe de l'OIC. Dans ce cas, les assurés ont droit aux mesures médicales nécessaires au traitement de ces infirmités, indépendamment de leur capacité d'insertion dans la vie professionnelle. A noter que les affections qui ne sont pas susceptibles d'être soignées par l'application d'un traitement scientifiquement reconnu ne figurent pas sur la liste (et ne sont donc pas prises en charge par l'AI). Signalons enfin que l'absence d'une infirmité congénitale de la liste OIC ne signifie pas qu'elle ne soit pas reconnue, mais qu'elle n'est pas prise en charge dans le cadre des mesures médicales de l'AI. Une prétention à d'autres prestations de l'AI telles qu'allocations pour impotents, contribution d'assistance, moyens auxiliaires, mesures professionnelles ou rente est indépendante de la liste OIC.

Après réception d'une annonce de la part d'un prestataire de soins, l'office AI examine si les conditions générales sont remplies. En principe, c'est une équipe pluridisciplinaire, avec laquelle collaborent activement les médecins des Services médicaux régionaux (SMR), qui instruit le dossier et élabore la décision. Au besoin, le SMR examine l'assuré ou des documents médicaux complémentaires sont demandés.

Lorsque l'instruction du dossier est terminée, l'OAI envoie un préavis de décision à l'assuré

qui peut prendre position dans un délai de 30 jours. S'il n'y a pas d'opposition, l'OAI rend alors sa décision. Une fois la décision prise, et s'il est clairement établi qu'il s'agit d'une infirmité congénitale, aucun autre délai n'est à prévoir et les mesures médicales sont prises en charge par l'AI. S'il existe un doute quant à l'assurance sociale qui est débitrice des prestations, en vertu de l'art. 70, al. 2, LPGA, l'assureur-maladie est tenu de les prendre provisoirement en charge. Il n'y a donc pour l'assuré aucun délai de prise en charge.

Les mesures médicales comprennent les traitements hospitaliers ou à domicile par le médecin ou le personnel paramédical sur prescription médicale ainsi que les médicaments (art. 14, al. 1, LAI). Sont réputés mesures médicales nécessaires au traitement d'une infirmité congénitale, tous les actes dont la science médicale a reconnu qu'ils sont indiqués et qu'ils tendent au but thérapeutique visé d'une manière simple et adéquate (art. 2, al. 3, OIC). Les critères EAE de l'assurance-maladie sont également valables dans le domaine de l'AI en particulier le critère d'économicité¹⁶.

En résumé, seules les infirmités congénitales figurant dans l'annexe de l'OIC sont couvertes par l'AI. Cela ne signifie toutefois pas qu'il existe une lacune de la couverture d'assurance pour les assurés étant donné l'obligation de s'assurer pour les soins en cas de maladie.

En raison de la constante augmentation des coûts, le Contrôle fédéral des finances (CDF) a évalué dans un rapport la situation dans le domaine des mesures médicales de l'AI¹⁷. Il a cherché à savoir quels étaient les causes de l'évolution des coûts et les facteurs d'explication à cette augmentation. Il s'est également penché sur le fonctionnement du système. L'évaluation a relevé plusieurs éléments, tels que, entre autres, le rôle d'assurance-maladie de l'AI pour les infirmités congénitales et le manque d'actualité de la liste des infirmités congénitales. Le CDF donne des recommandations afin d'optimiser le domaine des mesures médicales de l'AI. Elles prévoient, entre autres, une révision de la liste des infirmités congénitales.

En parallèle au travail du CDF, la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national (CSSS-N) a chargé l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS) de rédiger un rapport au sujet des mesures médicales dans l'AI, en particulier sur les différences entre AI et assurance-maladie (AMal) et sur les mesures médicales qui pourraient subir un transfert d'une assurance à l'autre¹⁸. Ce rapport relève les interfaces et les différences qui existent entre le domaine de l'assurance-maladie et celui de l'assurance-invalidité et propose quatre variantes afin d'adapter le système.

L'OFAS élabore actuellement un concept pour la variante destinée à optimiser les mesures médicales afin de montrer les effets pour les assurés et les assurances ainsi que les conséquences légales et organisationnelles. Cette variante veut non seulement clarifier la situation concernant les maladies rares, mais elle vise aussi la révision de la liste des infirmités congénitales, l'amélioration des prestations médicales pour les troubles du comportement et du développement psychiques et somatiques de la petite enfance, l'adaptation des critères de l'AI pour l'évaluation de nouvelles prestations et de nouveaux médicaments aux critères de l'efficacité, de l'adéquation et l'économicité (EAE) prévus dans l'assurance-maladie, la création d'un groupe d'experts pour la reconnaissance d'infirmités congénitales et un meilleur pilotage des mesures médicales de la part de l'OFAS.

¹⁶ Arrêt I 19/03 du 29 janvier 2004 consid. 2.4 et arrêt 8C_590/2011 du 13 juin 2012 consid. 2.4

¹⁷ www.efk.admin.ch > Publications > Evaluations > Besoin d'agir dans le domaine des mesures médicales de l'assurance-invalidité

¹⁸ www.bsv.admin.ch > Documentation > Publications > Etudes, expertises... > Les mesures médicales dans l'assurance-invalidité et dans l'assurance-maladie – Rapport de l'OFAS à l'intention de la CSSS-N du 15 mars 2013.

2.5.1.3 Loi sur les produits thérapeutiques : cadre légal

La Suisse dispose d'ores et déjà de réglementations qui facilitent la mise sur le marché de médicaments orphelins et ainsi l'accès à ce type de médicaments. La loi sur les produits thérapeutiques (LPT_h ; RS 812.21) et ses ordonnances d'exécution prévoient une procédure simplifiée d'autorisation de mise sur le marché pour les médicaments importants pour des maladies rares (art. 14, al. 1, let. f, LPT_h), une réduction ou une décharge des émoluments pour leur autorisation (art. 65, al. 6, LPT_h et art. 6, al. 1, de l'ordonnance sur les émoluments des produits thérapeutiques [OEPT ; RS 812.214.5]), ainsi que la possibilité d'obtenir un conseil scientifique de la part de Swissmedic, l'Institut suisse des produits thérapeutiques (art. 25 OAS_{Méd} ; RS 812.212.23). A ce jour, environ 120 médicaments orphelins ont obtenu une autorisation de mise sur le marché par Swissmedic¹⁹

De plus, certaines dispositions de la LPT_h permettent d'améliorer l'approvisionnement en médicaments orphelins qui ne sont pas autorisés en Suisse : par exemple, les médicaments contre des maladies mortelles (en partie des médicaments orphelins) peuvent être autorisés exceptionnellement pour une durée limitée, pour autant que celle-ci est compatible avec la protection de la santé, qu'une grande utilité thérapeutique est attendue et qu'il n'existe pas de médicament équivalent (art. 9, al. 4, LPT_h). A certaines conditions, des médicaments prêts à l'emploi, non autorisés en Suisse, peuvent aussi être importés par toute personne exerçant une profession médicale (art. 20, al. 2, let. b, LPT_h). Par ailleurs, dans le cadre de la deuxième étape de la révision de la loi sur les produits thérapeutiques qui est en cours, l'introduction d'autres mesures incitatives visant à encourager la recherche et à améliorer l'approvisionnement avec des médicaments orphelins (telles que l'exclusivité commerciale) fait en ce moment l'objet de délibérations parlementaires²⁰. Les dispositifs médicaux destinés à traiter des maladies rares, quant à eux, ne bénéficient pas de procédures simplifiées en Suisse²¹. Cependant, Swissmedic peut accorder une dérogation, au cas par cas, pour des dispositifs médicaux non conformes, pour autant qu'ils servent à écarter un danger mortel et qu'aucun autre dispositif médical conforme ne soit disponible (art. 9, al. 4, de l'ordonnance sur les dispositifs médicaux [ODim ; RS 812.213]). Cette disposition peut donc être appliquée en cas d'urgence, pour faciliter l'approvisionnement en dispositifs médicaux pour maladies rares, mais uniquement pour des cas individuels.

2.5.1.4 Loi sur l'analyse génétique humaine : cadre légal

La loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH, RS 810.12) du 8 octobre 2004 régit les aspects essentiels de la réalisation d'analyses génétiques en vue notamment de protéger la dignité humaine, de prévenir les abus et d'assurer la qualité des analyses. Les analyses génétiques effectuées sur l'être humain permettent d'élargir le panel de solutions diagnostiques, préventives et thérapeutiques visant à soigner des maladies incurables à ce jour. Des prédispositions spécifiques à certaines maladies peuvent ainsi être détectées avant l'apparition de symptômes cliniques et des anomalies génétiques peuvent être décelées avant la naissance. Les analyses génétiques peuvent ainsi soulever des questions d'ordre éthique, psychologique et social liées au planning familial et à l'organisation de la vie d'une famille.

¹⁹ Etat au 1.5.2014; cf. Swissmedic :

<https://www.swissmedic.ch/arzneimittel/00156/00221/00222/00223/00224/00227/00228/index.html?lang=fr>

²⁰ Lien communiqué de presse CSSS-N du 08.11.2013: <http://www.parlament.ch/f/mm/2013/Pages/mm-sgk-n-2013-11-08.aspx>

²¹ Contrairement aux médicaments, les dispositifs médicaux ne sont soumis à aucune autorisation d'une agence gouvernementale. Pour ces produits, la Suisse a adopté le système d'évaluation de la conformité et de certification de l'Union européenne (UE) pour pouvoir établir un accord bilatéral de reconnaissance mutuelle du système d'évaluation de la conformité. Ainsi, l'évaluation de la conformité aux normes internationales en vigueur est confiée à des organismes privés et Swissmedic a pour principale mission de contrôler ces organismes privés en Suisse et d'assurer une surveillance efficace du marché.

Prescription d'une analyse

Une analyse génétique ne peut être prescrite que par un médecin habilité à exercer à titre indépendant ou sous la surveillance d'un tel médecin (art. 13 LAGH).

Obligation d'autorisation (art. 8 LAGH)

Une autorisation de l'OFSP est nécessaire pour effectuer des analyses cytogénétiques et moléculaires et des examens de dépistage. L'autorisation pour les examens de dépistage ne concerne pas seulement les analyses cytogénétiques et moléculaires, mais encore d'autres analyses de laboratoire qui visent à recueillir des informations sur des caractéristiques héréditaires ou acquises pendant la phase embryonnaire. Par exemple, les examens dans le cadre d'un dépistage chez les nouveau-nés en font partie. Les conditions détaillées pour obtenir une autorisation sont décrites dans l'ordonnance sur l'analyse génétique humaine (OAGH, RS 810.122.1) et l'ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine (OAGH-DFI, SR 810.122.122). Une liste des laboratoires autorisés est disponible sur le site de l'OFSP sous : www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/03677/index.html?lang=fr

Assurances-vie

Quiconque souhaite contracter une assurance-vie portant sur une somme d'assurance de plus de 400 000 francs ou une assurance-invalidité facultative allouant une rente annuelle de plus de 40 000 francs doit fournir les résultats d'une analyse génétique présymptomatique déjà effectuée si les résultats de l'analyse sont fiables sur les plans de la technique et de la pratique médicale et que la valeur scientifique des résultats de l'analyse pour le calcul des primes a été prouvée. En revanche, une institution d'assurance ne peut exiger d'une personne qu'elle se soumette à une analyse génétique préalablement à la conclusion d'une assurance sur la vie.

2.5.2 Contexte international

2.5.2.1 Maladies rares, Union européenne (EU) et Organisation Mondiale de la Santé (OMS)

Dans l'Union européenne (UE), plusieurs actions au niveau des Etats membres ont précédé l'adoption du premier acte législatif communautaire concernant les maladies rares, le Règlement (CE) n° 141/2000 du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins²². Ce règlement prévoit des mesures d'incitation (telles que l'exclusivité commerciale) pour encourager l'industrie pharmaceutique à développer des médicaments orphelins à des prix raisonnables. La question de la prise en charge des médicaments orphelins par le système de sécurité sociale relève en revanche de la compétence des Etats membres. En 2009, le Conseil de l'Union a invité les Etats membres à établir des plans nationaux sur les maladies rares et la Commission européenne leur a fourni l'assistance technique nécessaire dans le cadre du projet EUROPLAN (voir chapitre 2.5.2.2). Du reste, la politique de l'Union en matière de maladies rares consiste principalement à aider et à encourager l'action commune afin de réunir les rares ressources dispersées entre les Etats membres et de permettre aux patients et aux professionnels de partager leurs expériences et les informations au-delà des frontières²³.

²² Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins

²³ Voir notamment (i) [la recommandation du Conseil](#) du 8 juin 2009 relative à une action dans le domaine des maladies rares, 2009/C 151/02, qui invite les Etats membres à établir des plans nationaux de maladies rares et encourage la création de registres et de bases de données ; (ii) la [Communication de la Commission](#) COM(2008) 679 final du 11 novembre 2008, « Les maladies rares: un défi pour l'Europe », qui propose que les États membres se fondent sur une approche commune de la lutte contre les maladies rares.

C'est dans cet esprit que la Directive 2011/24/UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers²⁴ consacre les maladies rares à son article 13. Cette disposition appelle la Commission à aider les Etats membres à coopérer au développement de moyens de diagnostic et de traitement. La directive prévoit également à l'article 12 la création de réseaux de référence européens (*European reference networks, ERN*) reliant les centres d'expertise et les professionnels de plusieurs pays. Ces réseaux devraient améliorer l'accès au diagnostic et la prestation de soins de qualité élevée à tous les patients dont l'état requiert le recours à une concentration particulière de ressources ou de compétences, ce qui est en particulier le cas des maladies rares.

La coopération européenne et internationale dans le domaine de l'échange de connaissances et d'informations sur les maladies rares est primordiale aussi pour la Suisse. La directive 2011/24/UE ne fait pas partie intégrante des accords avec la Suisse. Une participation formelle des centres suisses de référence aux réseaux européens établis dans le cadre de la Directive nécessiterait un accord avec l'UE. Celui-ci pourrait être recherché à l'occasion des négociations dans le domaine de la santé publique. Il n'est toutefois pas prévu à l'heure actuelle de reprendre la directive 2011/24/UE dans le cadre des négociations portant sur les domaines de l'agriculture, de la sécurité alimentaire, de la sécurité des produits et de la santé publique. Cette question devra être réexaminée en temps utile. Dans l'intervalle, les échanges informels et la participation des experts suisses aux organismes et aux groupes d'experts internationaux actifs dans le domaine seront encouragés en conséquence.

Un aspect très important de la politique européenne dans le cadre des maladies rares est l'encouragement de la recherche sur les maladies rares. Dans la période 2007-2013, la Commission a investi près de 500 millions d'euros dans la recherche sur les maladies rares²⁵. Ces dernières sont également prises en compte dans le 8^e programme-cadre de recherche de l'UE couvrant la période de 2014 à 2020, Horizon 2020²⁶. Il s'agit du plus gros programme de recherche et d'innovation de l'histoire de l'UE, bénéficiant d'un budget total d'environ 70 milliards d'euros pour la période de sept ans. Dans le domaine de la santé, le programme prévoit l'attribution des fonds pour les projets visant notamment la création de nouvelles thérapies pour les maladies rares (voir chapitre 3.3).

Au niveau de l'Organisation mondiale de la santé (OMS), les « maladies rares » au sens du présent concept ne font pas partie des thèmes activement traités, au contraire des « maladies tropicales négligées ». Ces dernières sont des maladies infectieuses chroniques qui, selon les estimations de l'OMS, affectent un milliard de personnes, surtout dans les pays pauvres. Les maladies rares sont toutefois prises en compte dans l'élaboration de la nouvelle version de la Classification internationale des maladies (CIM-11)²⁷.

2.5.2.2 Autres plans nationaux

La Commission européenne a invité tous les Etats membres de l'UE à établir avant la fin 2013 une stratégie nationale (information, prévention, diagnostic, thérapie, suivi à long terme et recherche) en matière de maladies rares. Les expériences et les connaissances

²⁴ [Directive 2011/24/UE](#) du Parlement européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (JO L 88 du 4.4.2011, p. 45–65)

²⁵ Commission européenne - [MEMO/13/148](#) du 28 février 2013 « Q&A on 26 new EU research projects on rare diseases ».

²⁶ Le 8^e programme-cadre de recherche et d'innovation de l'Union européenne (2014-2020), [Programme de travail 2014/15](#) établi par la Décision C (2013)8631 du 10 décembre 2013, *Part 8 « Health, demographic change and wellbeing », Personalising health and care (PHC) No 14, « New therapies for rare diseases »*, p. 24s et activité de coordination HCO No 10 « *Rare Disease research implementing IRDiRC objectives* », p. 75s.

²⁷ Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes (CIM), actuellement en vigueur dans sa version CIM-10. La CIM est [un système de codage international](#) des maladies publié par l'OMS et permettant de rendre compte des causes et des données statistiques de mortalité et de morbidité.

acquises lors de la mise au point de ces stratégies nationales maladies rares par d'autres Etats ont été synthétisées dans un rapport interne²⁸. Cette analyse révèle un tableau hétérogène : à ce jour, treize Etats européens (dont l'Allemagne, la France et les Pays-Bas) disposent d'une stratégie et en mettent en œuvre au moins quelques aspects. Nombre d'autres Etats en sont encore au stade de la planification.

Voici les conclusions que l'on peut tirer de l'analyse des stratégies de ces treize Etats :

- Très peu de pays ont adopté une législation exhaustive encadrant la mise en œuvre d'une stratégie nationale en matière de maladies rares.
- La mise en œuvre et le pilotage de la stratégie sont dévolus soit à une unité dépendant du ministère de la santé soit à une institution semi-autonome regroupant autant d'acteurs que possible.
- Les stratégies se réfèrent souvent à la CIM-11 pour classer les maladies rares de façon uniforme. Or, cette version est en cours d'élaboration. Ne sachant pas quand cette nomenclature sera opérationnelle, plusieurs Etats ont recours à l'Orphanet mis au point par Orphanet. Il paraît judicieux d'adopter cette solution pour la mise au point des registres suisses.
- Des données fiables pour dénombrer les personnes atteintes de maladies rares font toujours défaut. Les indices dont nous disposons actuellement semblent indiquer que cette valeur se situerait plutôt au bas de la fourchette la plus fréquemment avancée (5 à 8 % de la population).
- Dans nombre d'Etats, Orphanet constitue le principal moyen d'information des patients. En Suisse également, il semblerait judicieux de se baser en priorité sur Orphanet, afin de garantir aux patients l'accès à une information appropriée.
- Pour ce qui est de la formation universitaire et postgrade des professionnels de la santé, il faudrait en particulier développer des outils informatiques d'aide au diagnostic et former les professionnels à leur utilisation.

En raison de la faible prévalence de ces maladies, la coopération au niveau international est généralement vue comme très importante.

2.5.2.3 Acteurs internationaux

Orphanet est une plateforme de référence pour les maladies rares créée en 1997 par une médecin généticienne et épidémiologiste française, M^{me} Ségolène Aymé. Ce portail gratuit contient notamment un inventaire et une classification des maladies rares et des médicaments orphelins, une encyclopédie ainsi que divers services et documents (consultations, projets de recherche, registres, essais cliniques, associations de patients ou encore des recommandations et des rapports). Orphanet est mené par un consortium d'une quarantaine de pays dont la Suisse, coordonné par une équipe française de l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale), responsable notamment de l'infrastructure, des outils de management, du contrôle qualité, de l'inventaire des maladies rares, des classifications et de la production de l'encyclopédie.

La Commission européenne est à l'origine du Consortium international dédié à la recherche sur les maladies rares (IRDiRC), fondé en avril 2011 avec U.S. National Institutes of Health. Il s'agit d'un projet international regroupant des organismes de réglementation, des chercheurs, des associations de malades, des représentants de l'industrie pharmaceutique et des professionnels de la santé venant du monde entier et prêts à investir dans la recherche sur les maladies rares. Il a pour objectif ambitieux la création de 200 nouvelles thérapies d'ici 2020. Pour l'heure, les acteurs suisses ne participent pas à ce consortium.

²⁸ Christen Markus (2013), *Schlussbericht Nationale Strategien zum Thema Rare Diseases*, recherche sur mandat de l'OFSP

Le Groupe d'experts en maladies rares, présidé par la Commission européenne²⁹, a succédé le 30 juillet 2013 à EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*), mis sur pied par la Commission européenne en 2009 et arrivé à la fin de son mandat en juillet 2013. Le nouveau groupe d'experts, chargé notamment de fournir l'expertise nécessaire à la Commission pour la mise en œuvre de ses activités dans le domaine des maladies rares, est composé de représentants des autorités des Etats membres de l'UE/EEE, d'experts individuels, de représentants des associations de patients, de médecins et de l'industrie pharmaceutique. En tant qu'Etat tiers à l'UE/EEE, la Suisse ne fait actuellement pas partie de ce groupe.

EURORDIS est une « alliance » non gouvernementale d'associations de malades, pilotée par les patients eux-mêmes. Elle fédère plus 633 associations de patients atteints de maladies rares dans 59 pays, dont la Suisse.

2.6 Concept de vulnérabilité et aspects éthiques³⁰

Le système de santé solidaire de la Suisse vise à garantir à tous un accès à des soins médicaux de qualité. La stratégie nationale élaborée en réponse au postulat Humbel s'appuiera sur le bon niveau général d'accès aux soins qu'offre déjà notre pays pour améliorer plus spécifiquement celui des patients atteints de maladies rares. Adopter des mesures ciblées suppose de bien comprendre quels sont les facteurs évitables qui vulnérabilisent ces patients et d'identifier les inégalités injustifiées. Ces dernières peuvent résider dans l'accès aux médicaments (potentiellement coûteux), mais aussi dans l'accès à l'information, aux avancées de la connaissance scientifique, à des médecins disposant d'une bonne formation continue, au diagnostic, à des traitements au sens large, soutien psychosocial inclus, et à une prise en charge des coûts simple et équitable.

Il est largement accepté qu'un débat juste s'impose lorsque l'on traite de l'équité dans l'accès aux soins suivant les critères ci-après : toutes les personnes potentiellement concernées doivent pouvoir être entendues et tous les arguments pertinents doivent être pris en considération et appréciés ou le cas échéant réévalués à la lumière des informations disponibles³¹.

Cette approche peut guider l'élaboration de la stratégie en matière de maladies rares et aider à identifier un mode d'action pour obtenir un consensus sur la suite à donner aux travaux. L'OFSP s'est déjà engagé dans cette voie en organisant des ateliers et des tables rondes. Les critères permettant de traiter l'équité dans le cadre d'une réflexion sur l'équité dans l'accès aux soins ont été développés et proposent un cadre de travail tout à fait transparent pour procéder équitablement avec d'autres sujets dans lesquels un consensus s'impose. On déplore parfois, lorsque l'on traite de l'équité dans l'accès aux soins pour les patients atteints de maladies rares, que le statut de maladie rare ne puisse pas justifier en soi de traitement particulier.

Dans les faits, l'argument qu'une maladie présente une prévalence très faible ne saurait justifier à lui seul des droits préférentiels pour les patients. Il ressort également des réflexions menées dans le domaine de la bioéthique qu'attribuer à certains groupes de personnes l'étiquette « vulnérable » et leur accorder à ce titre une protection ou des droits particuliers serait peu pertinent. Mieux vaut affiner notre compréhension des facteurs de vulnérabilité

²⁹ [Décision de la Commission](#) (2013/C 219/04) du 30 juillet 2013 instituant un groupe d'experts de la Commission sur les maladies rares et abrogeant la décision 2009/872/CE

³⁰ Biller-Andorno, N., Schabel M. (2014), *Ethische Fragen bei der Versorgung von Patienten mit Seltenen Krankheiten, Gutachten*.

³¹ Cf. le modèle de l'*Accountability for reasonableness* développé par Norman Daniels (Daniels N : *Just Health: Meeting Health Needs Fairly*. Cambridge University Press, 2007).

propres à ces patients afin d'être à même d'identifier et d'adopter des mesures concrètes pour améliorer la situation existante.

La vulnérabilité n'est pas un statut que l'on peut déterminer sur la seule base des caractéristiques d'un individu : sa situation et l'environnement dans lequel il évolue ont également une influence. Une caractéristique physique donnée peut être perçue comme un avantage dans une société, mais comme un handicap dans une autre. La vulnérabilité présente donc aussi une dimension dynamique et varie en fonction de la situation de l'individu ou plutôt en fonction de son environnement. Les personnes ne sont pas à être considérées comme « vulnérables » ou « non vulnérables »,³² en revanche, une appréhension de la vulnérabilité en « couches » que l'on peut éliminer les unes après les autres est privilégiée. La superposition de plusieurs couches de vulnérabilité peut provoquer un effet en cascade. L'individu acquiert alors une forme de vulnérabilité qui lui est propre.

Appréhender la vulnérabilité comme une succession de « couches » dues à un contexte plutôt que la concevoir comme un « trait constitutif » d'un individu ou d'un groupe conduit à la question de comment adresser chaque facteur de vulnérabilité en renforçant le pouvoir d'action des personnes concernées. Ainsi, plutôt que de chercher à justifier un statut de protection spécifique, qui aurait parfois plutôt tendance à porter préjudice aux personnes concernées³³, la réflexion se tourne vers la recherche de mesures concrètes pour améliorer la situation existante. Dans le cas des patients atteints de maladies rares et de leurs proches, les facteurs de vulnérabilité doivent être recherchés dans le manque d'information, l'absence de diagnostic, les problèmes psychologiques (causés par l'isolement, par une situation économique précaire, par les contraintes résultant de la lourdeur des soins, etc.) et la difficulté d'accès aux traitements et au remboursement des soins³⁴. Mener des études qualitatives auprès des personnes concernées constitue un bon moyen d'obtenir une compréhension fine et exhaustive des facteurs situationnels de la vulnérabilité. Ces réflexions rejoignent également la classification des maladies rares au regard de leur besoin d'assistance, entreprise par l'ASSM (cf. chiffre 2.3).

³² Luna, Florencia (2009), *Elucidating the Concept of Vulnerability: Layers Not Labels*, *International Journal of Feminist Approaches to Bioethics*, Vol. 2, No. 1, Transnational Dialogues, pp. 121-139, disponible sous <http://www.jstor.org/stable/40339200>, consulté le 06.07.2013.

³³ Cf. p. ex. la discussion sur la participation des groupes de personnes « vulnérables » dans la recherche clinique.

³⁴ Cf. présentation de Florencia Luna, CONICET/FLACSO Buenos Aires, « Maladies rares et Vulnérabilité » à l'atelier formulation des objectifs « maladies rares » de l'OFSP le 28 janvier 2014.

3 Analyse de la situation

L'analyse de la situation repose sur la synthèse des entretiens avec les patients, leurs proches et d'autres acteurs et reflète les thèmes principaux dégagés lors des ateliers.

3.1 Entretiens avec des patients, leurs proches et des professionnels de la santé

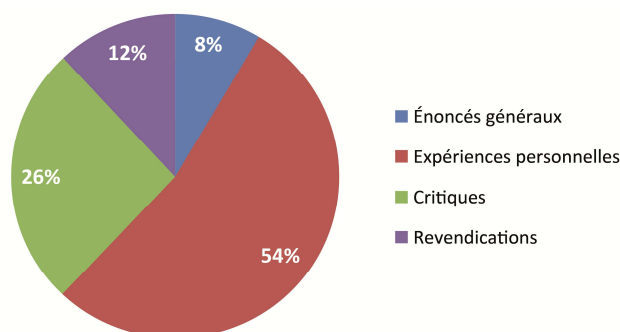
La situation a été analysée au moyen d'une enquête qualitative menée auprès de personnes concernées (des patients et leurs proches) et de professionnels de la santé. Les entretiens ont été conduits entre août et décembre 2013 soit par téléphone, soit au domicile ou sur le lieu de travail de la personne interrogée. Chaque entretien a duré entre 20 et 150 minutes. Un questionnaire a servi de fil conducteur, l'ordre des questions pouvant toutefois être adapté au déroulement naturel de la discussion. L'entretien a été transcrit sur place et l'analyse a porté sur les transcriptions. Chaque énoncé de la transcription a été classé et analysé en fonction de sa place dans la structure du discours³⁵ et de son contenu³⁶.

3.1.1 Du point de vue des patients et de leurs proches

24 patients ou proches de patients ont été interrogés : 12 d'entre eux étaient germanophones et 12 francophones, 13 étaient des hommes et 11 des femmes. Les patients étaient âgés de 2 à 62 ans et habitaient dans l'une des quatre régions linguistiques de la Suisse. La majorité des patients visés étant des enfants, parfois en bas âge, c'est généralement un parent qui a participé à l'entretien.

Au total, 1797 énoncés ont été analysés. Dans un premier temps, les quelques énoncés qui n'entraient dans aucune catégorie structurale ont été exclus et les énoncés restants ont été analysés en vue de caractériser le type de discours tenu. Conformément à nos attentes, une bonne moitié des énoncés portait sur des expériences personnelles en relation avec les maladies rares. Un quart des énoncés était de nature critique.

Patients: catégories d'énoncés

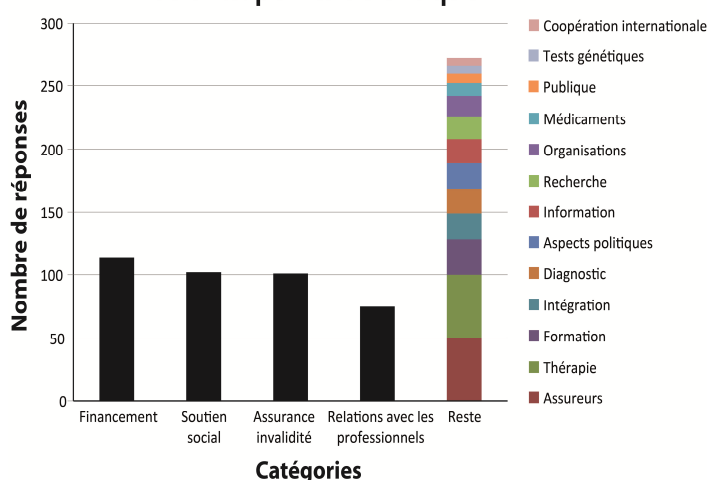


³⁵ Pour analyser la structure du discours, les énoncés ont été classés dans les catégories suivantes : 1. généralités (énoncé à caractère général ou portant sur des faits connus) ; 2. expérience personnelle (énoncé avant tout descriptif) ; 3. critique (énoncé formulant une critique à l'égard d'une situation donnée ou relatant une expérience jugée négative) ; 4. revendication ou souhait ; 5. énoncé inclassable. Un énoncé ne pouvait être classé que dans une seule catégorie.

³⁶ Lors de l'analyse du contenu du discours, chaque énoncé pouvait relever de plusieurs catégories. Il est également arrivé qu'un énoncé ne puisse être classé dans aucune catégorie. Voici les catégories utilisées : 1) AUS : l'énoncé porte sur la formation ou le manque de formation des professionnels de la santé dans le domaine des maladies rares (MR) ; 2) BEZ : l'énoncé porte sur la relation des patients et de leurs proches avec les médecins et les autres membres du personnel médical et soignant ; 3) DIA : l'énoncé porte sur des questions de diagnostic dans le domaine des MR ; 4) FIN : l'énoncé porte sur des questions d'ordre financier ; 5) FOR : l'énoncé porte sur des aspects de la recherche dans le domaine des MR ; 6) GEN : l'énoncé porte sur les tests génétiques ; 7) INF : l'énoncé porte sur l'information des patients et de leurs proches ; 8) INT : l'énoncé porte sur l'intégration et le suivi à long terme des patients atteints de MR ; 9) IV : l'énoncé porte sur l'assurance-invalidité ; 10) IZU : l'énoncé porte sur la collaboration internationale dans le domaine des MR ; 11) KK : l'énoncé porte sur l'assurance-maladie (médecins-conseil compris) ; 12) MED : l'énoncé porte sur l'approvisionnement en médicaments et autres sujets similaires ; 13) OFF : l'énoncé porte sur les réactions, etc., du public à l'égard des MR ; 14) ORG : l'énoncé porte sur les organisations de soutien, telles que Pro Raris, actives dans le domaine des MR (mais pas sur les hôpitaux et les autres institutions de prise en charge thérapeutique ni sur les organismes financeurs tels que l'assurance-maladie ou l'assurance-invalidité) ; 15) POL : l'énoncé porte sur des aspects politiques et juridiques ; 16) REG : l'énoncé porte sur les registres ou les centres de compétences dans le domaine des MR ; 17) THE : l'énoncé porte sur les thérapies ou sur leur échec ; 18) UNT : l'énoncé porte sur le soutien social prodigué aux patients et à leurs proches.

Dans un second temps, les énoncés des catégories structurelles « critiques » et « revendications » ont été classés en fonction de leur contenu. Les **énoncés critiques** se répartissaient de la sorte (cf. diagramme ci-contre) : près de 60 % des énoncés relevaient de seulement quatre catégories – questions financières générales (17,2 %), manque de soutien social (15,4 %), critiques relatives à l'assurance-invalidité (15,2 %) et critiques sur la relation avec les médecins et les autres professionnels de la santé (11,3 %). L'élément « registres/centres de compétences » n'a pas été mentionné dans les énoncés critiques. Le tableau ci-après propose pour chacune des quatre catégories les plus fréquemment relevées un exemple d'énoncé type.

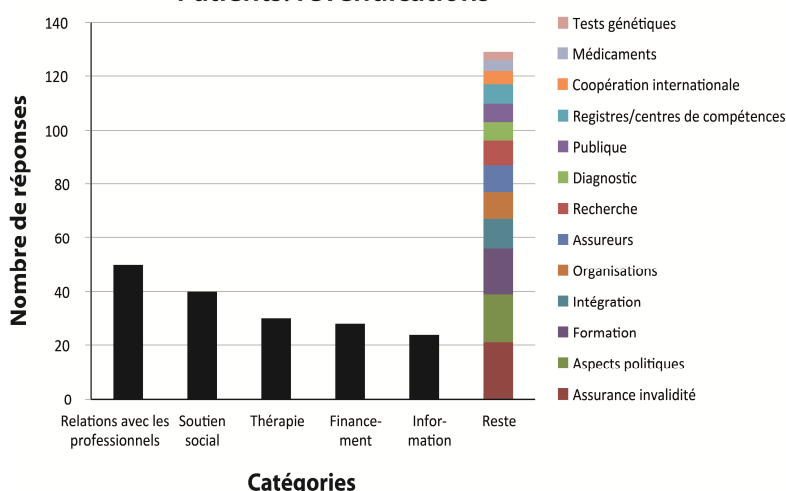
Patients: points de critique



Catégorie	Énoncé (patients ou proches)
Financement (FIN)	« Pour chaque demande, on commence par chercher un paragraphe à invoquer pour ne pas avoir à payer. »
Soutien social (UNT)	« Il n'y a personne pour accompagner les familles, les parents. »
Assurance-invalidité (IV)	« La personne de référence de l'AI est dépassée. »
Relation avec les professionnels (BEZ)	« C'est difficile de trouver le bon médecin. »

Les énoncés de type « **revendications** » ont été classés de la même manière. Ils se répartissaient comme suit (cf. diagramme ci-contre) : près de 60 % des énoncés relevaient de seulement cinq catégories – meilleures relations avec les professionnels de la santé (16,6 %), meilleur soutien social (13,3 %), souhaits relatifs aux thérapies (10,0 %), financement (9,3 %) et information (8,0 %). De nouveau, le tableau ci-après propose pour chacune des quatre catégories les plus fréquemment relevées un exemple d'énoncé type.

Patients: revendications

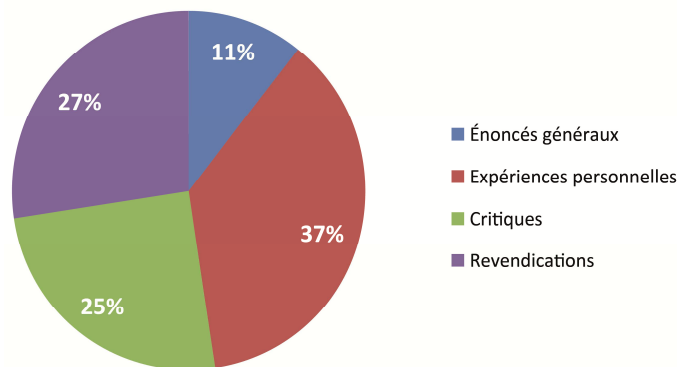


Catégorie	Énoncé (patients ou proches)
Relations avec les professionnels (BEZ)	« Il est très important d'associer les parents à la prise de décision. »
Soutien social (UNT)	« Pour lutter contre le surmenage chronique, il faudrait des structures où toute la famille pourrait reprendre des forces. »
Thérapie (THE)	« Nous avons besoin d'unités mobiles pour la prise en charge des enfants à domicile. »
Financement (FIN)	« On devrait penser au futur et aux sommes qu'on économisera à l'avenir en traitant les patients aujourd'hui. »

3.1.2 Du point de vue des prestataires et autres acteurs

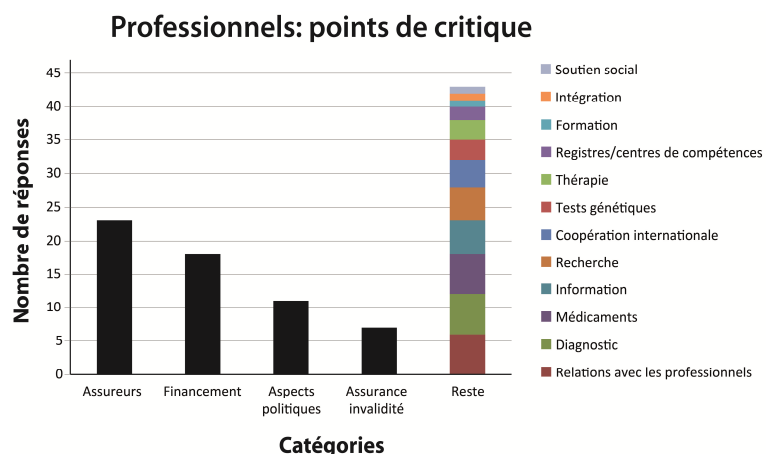
7 spécialistes ont participé aux entretiens : 5 d'entre eux étaient germanophones et 2 francophones, 4 étaient des femmes et 3 des hommes. Au total, 317 énoncés ont été analysés, de la même manière que chez les patients : dans un premier temps, les quelques énoncés qui n'entraient dans aucune catégorie structurelle ont été exclus et les énoncés restants ont été analysés en vue de caractériser le type de discours tenu lors des entretiens (cf. diagramme ci-contre). Conformément à nos attentes, les énoncés du type « revendications » étaient plus fréquents que chez les patients et ceux du type « expériences personnelles », moins fréquents.

Professionnels: catégories d'énoncés



Statistiquement, cette différence est significative (test t, $p < 0,05$). Comme chez les patients, un quart des énoncés était de nature critique.

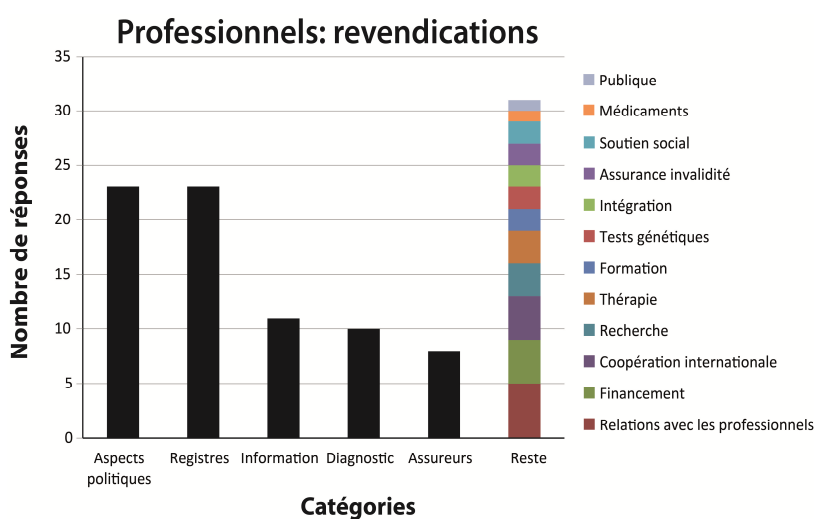
Dans un second temps, les énoncés des catégories structurelles « critiques » et « revendications » ont été classés en fonction de leur contenu (cf. ci-dessous). Les **énoncés critiques** se répartissaient de la sorte (cf. diagramme ci-contre) : près de 60 % des énoncés relevaient de seulement quatre catégories – aspects critiques relatifs à l'assurance-maladie (22,5 %), financement en général (17,6 %), aspects politiques (10,8 %) et aspects critiques relatifs à l'assurance-invalidité (6,9 %). Les éléments « organisations » et « publique » n'ont pas été mentionnés dans les énoncés critiques. Le tableau ci-après propose pour chacune des



quatre catégories les plus fréquemment relevées un exemple d'énoncé type.

Catégorie	Énoncé (professionnels)
Assurance-maladie (KV)	« Le médecin-conseil ne sait souvent pas comment gérer les maladies rares. »
Financement (FIN)	« Les avis médicaux ne peuvent pas être facturés. »
Aspects politiques (POL)	« La médecine de pointe peine à trouver un consensus. »
Assurance-invalidité et assurance maladie (IV, KV)	« Les décisions diffèrent en fonction de l'office AI et de l'assureur ».

Les énoncés de type « **revendications** » ont été classés de la même manière. Ils se répartissaient comme suit (cf. diagramme ci-dessous) : plus de 70 % des énoncés relevaient de seulement cinq catégories – registres/centres de compétences et aspects politiques (21,7 % chacune), information (10,4 %), diagnostic (9,4 %) et assurance-maladie (7,5 %). De nouveau, le tableau ci-après propose pour chacune des cinq catégories qui reviennent le plus souvent un exemple d'énoncé type. Contrairement à ce qui se produit chez les patients, les sujets abordés dans les critiques et les revendications se recoupent peu chez les professionnels, les revendications faisant apparaître trois nouveaux domaines.



Catégorie	Énoncé (professionnels)
Registres/centres de compétences (REG)	« Nous avons besoin de centres de compétence. Mais il faut mieux définir ce que l'on entend par là et quelle devra être leur infrastructure. »
Aspects politiques (POL)	« Il faudrait un plan national et des budgets. »
Information (INF)	« Créons un site web, puis un directory of expertise. »
Diagnostic (DIA)	« Droit de savoir : on a besoin d'un diagnostic précis. »
Assurance-maladie (KV)	« Il faudrait pouvoir faire appel de certaines décisions des assureurs-maladie. »

3.1.3 Synthèse des résultats des entretiens

Cette enquête visait à identifier les critiques et les souhaits qui revenaient le plus souvent chez les personnes confrontées aux maladies rares afin de disposer d'un appui pour élaborer la stratégie nationale. Il était particulièrement important de tenir compte tant du point de vue des patients et de leurs proches que de celui des professionnels de la santé.

Si dans l'ensemble les résultats correspondent à nos attentes, quelques éléments méritent d'être soulignés. Ainsi, les différences relevées entre le groupe des patients et de leurs proches et celui des professionnels reflètent naturellement la différence de l'expérience que fait chaque groupe des maladies rares. Les énoncés de nature critique font ressortir une différence flagrante dans le domaine du soutien social : tandis que 15,9 % des énoncés des patients relevaient de cette catégorie, ce n'était plus le cas que de 1,0 % de ceux des professionnels. De même, 13,8 % des revendications des patients ont été classées dans cette catégorie contre seulement 1,9 % de celles des professionnels. Il faut y voir le signe que le discours spécialisé pourrait accorder trop peu de place à la question du soutien social.

Les professionnels émettent souvent des critiques à l'égard de la relation avec les assureurs-maladie (22,5 %). Ils contestent en particulier l'absence de ligne directrice harmonisée pour la prise de décision des assureurs-maladie, le manque de transparence à la fois dans les décisions prises et dans leurs motifs, le manque de connaissances des médecins-conseil en matière de maladies rares et les problèmes d'entente entre l'AI et l'AMal lorsque le patient atteint l'âge adulte. Chez les patients, en revanche, seuls 7,3 % des énoncés portaient sur cet élément : cela pourrait être imputable au fait que la majorité des patients visés par les entretiens étaient encore des enfants. L'assurance-invalidité (responsable en cas d'infirmités congénitales) était encore la cible des éventuelles critiques, puisque jusqu'à l'âge de vingt ans, il revient à l'assurance-invalidité d'assumer la plus grande partie du financement. L'assurance-maladie prend ensuite la relève.

D'une manière générale, les revendications des patients et de leurs proches sont clairement différentes de celles des professionnels. Il est intéressant de noter qu'alors que les patients demandent fréquemment de meilleures relations avec les médecins et les autres professionnels (17,4 %), les experts n'évoquent que rarement ce point (4,7 %). *A contrario*, tandis que les professionnels abordent souvent la question des registres et des centres de référence, les patients et leurs proches ne mentionnent qu'étonnamment peu ce point (2,5 %).

3.2 Enseignements découlant des ateliers

Les résultats des entretiens et les feedback auxquels ont donné lieu les ateliers permettent de dresser l'état des lieux qui suit.

3.2.1 Importance, communication et remboursement du diagnostic

En cas de maladie rare, le diagnostic doit être rapide et précis. C'est la condition *sine qua non* pour proposer au patient un traitement efficace et dissiper l'incertitude anxiogène que suscitent souvent les symptômes chez le patient et son entourage. Mais la très grande hétérogénéité des tableaux cliniques des maladies rares et le fait que les médecins n'y sont qu'exceptionnellement confrontés dans leur pratique complique la pose du diagnostic et se traduit fréquemment par de longs délais ou des erreurs de diagnostic. Le manque d'expérience, d'information et de sensibilisation, voire la méconnaissance du sujet sont souvent à la source de cette situation insatisfaisante. Certaines compétences pratiques ainsi que l'aptitude à appréhender le patient en tant que tout et à l'inscrire dans son contexte font aussi défaut. Par ailleurs, ces professionnels ont eux-mêmes à l'heure actuelle des difficultés à obtenir des informations médicales et un soutien *ad hoc*, et l'accès à des centres de référence n'est pas encore assuré. Ces problèmes se rencontrent particulièrement chez les médecins de premier recours : bien qu'une lourde responsabilité leur échoie en tant que premier interlocuteur des patients, on ne peut exiger d'eux qu'ils aient une connaissance approfondie de toutes les maladies rares existantes. Si le corps médical est le principal concerné au moment de la pose du diagnostic, cette question touche également par la suite

l'ensemble des professionnels de la santé, en particulier, ceux qui sont appelés à prodiguer soins et traitements. La majorité de ces pathologies étant chronique, la prise en charge et les soins sont souvent complexes et astreignants. Il n'est pas rare qu'elle s'accompagne de problèmes psychiques chez les proches. Il faudrait dès lors sensibiliser, dès la formation, l'ensemble des corps de métier impliqués aux spécificités de la prise en charge des maladies rares.

L'analyse de la situation montre que les professionnels de la santé, notamment les médecins de premier recours, manquent de connaissances et d'expérience dans le domaine des maladies rares³⁷. C'est particulièrement vrai lorsqu'il s'agit de poser un diagnostic rapide et précis. Il faudrait toutefois conduire une étude pour identifier plus précisément ce qui est à l'origine des longs délais dans la pose du diagnostic et des erreurs, voire de l'absence de diagnostic. Confier à un institut de médecine générale la mission de mener une telle étude auprès des médecins de famille et des pédiatres permettrait, tout en affinant nos connaissances, d'informer ces praticiens et de les sensibiliser à la question des maladies rares.

AOS/AI

Les tests génétiques des proches des personnes souffrant d'une maladie rare sont pris en charge par l'assurance obligatoire des soins en tant que test présymptomatique ou préconceptionnel si l'assureur (le médecin-conseil, cf. le point 2.6.1.1 Analyses) estime qu'ils sont médicalement justifiés.

Quant à l'AI, les mesures diagnostiques sont prises en charge lorsqu'elles ont été ordonnées par l'office AI (OAI) ou si elles sont indispensables à l'octroi de prestations (mesures médicales). Il en va de même pour les tests génétiques.

3.2.2 Accès aux thérapies et à leur remboursement

Les points mentionnés ci-après ont fait l'objet de discussions approfondies avec les patients et avec les autres acteurs lors des ateliers. Selon eux, l'accès aux thérapies pour les patients souffrant d'une maladie rare peut s'avérer difficile en raison de traitements inexistant, non disponibles ou non remboursés.

3.2.2.1 LAMal

- Inégalités en termes de prises en charge des assureurs (art. 71a et b OAMal)
Dès lors que l'application de ces deux articles requiert une évaluation au cas par cas, une marge d'inégalité ne peut être exclue. L'OFSP a fait procéder, entre juin et décembre 2013, à une évaluation de la mise en œuvre des art. 71a et b OAMal (pour les détails, se reporter à l'évaluation sous le ch. 2.5.1.1). Il s'est avéré que cette réglementation avait renforcé la sécurité juridique, mais que certains éléments pouvaient encore être améliorés.

- Les besoins des patients en soins (à domicile) évoluent au cours du temps.
Les maladies rares étant souvent dégénératives, les besoins des patients changent. Dès lors, un système qui s'ajuste aisément aux besoins des patients, sans démarches administratives lourdes, est requis.

- L'accès aux traitements à l'étranger doit être optimisé.
Les traitements peuvent être suivis à l'étranger aux conditions précisées dans l'art. 36 LAMal. Vu le faible nombre de patients pour certaines maladies rares, l'expertise n'est disponible qu'à l'étranger. Dès lors, l'accès aux soins et aux experts compétents à l'étranger

³⁷ EUCERD Recommendations on Rare Disease European Reference Networks (RDERNs ; 2013), p. 2

doit être amélioré afin de permettre aux patients d'y accéder en cas d'indication médicale.

- Limitations en termes de prestations (transports, physiothérapie, ergothérapie)
Les patients atteints de maladies rares, chroniques ou dégénératives sont amenés à renouveler les ordonnances concernant la physiothérapie ainsi que l'ergothérapie. Cette charge administrative dans un contexte de maladies chroniques ou dégénératives peut être perçue comme inappropriée. De plus, la prise en charge des frais de transport diffère entre assurances sociales.

- La charge due au système de la participation aux coûts
Pour toute maladie non mentionnée sur la liste AI des maladies congénitales, la quote-part est plafonnée à 350 francs par an jusqu'à 18 ans révolus, pour passer ensuite à 700 francs et s'assortir d'une franchise ordinaire de 300 francs par an, somme qui n'était pas exigée avant cet âge. Ces coûts s'ajoutent aux autres charges financières qu'une maladie rare peut engendrer (transports, perte de revenus des proches obligés de réduire leur temps de travail pour soigner la personne atteinte, etc.).

3.2.2.2 AI

L'AI ne prévoit pas de liste positive de mesures médicales. Les offices AI examinent les demandes au cas par cas, ce qui peut engendrer des différences entre certains offices dans le traitement des requêtes. L'un des objectifs du projet d'optimisation des mesures médicales est d'uniformiser la manière de traiter les cas afin de réduire les différences susceptibles d'exister entre les offices AI.

La dernière révision complète de la liste des infirmités congénitales a eu lieu en 1985. Depuis lors, seules des modifications ponctuelles y ont été apportées. La liste n'est donc en partie plus actuelle d'un point de vue médical. De plus, sa structure n'est pas cohérente, car certains chiffres correspondent à des diagnostics très précis, d'autres en revanche regroupent diverses affections apparentées. Les critères définissant une infirmité congénitale au sens de l'art. 13 LAI ne sont pas transparents.

3.2.2.3 Autres difficultés

Les personnes consultées et les experts ont évoqué d'autres difficultés encore :

- Manque de coordinateurs pour les maladies rares.
En l'absence de coordinateurs capables de les orienter vers les services et les prestations adéquats, les patients et leurs proches se retrouvent seuls face à une administration lourde et complexe.

- Accès à l'information et au processus de décision
Cet accès est difficile, en particulier dans le cadre des maladies rares. Aussi les patients et leurs proches ne se sentent-ils pas suffisamment entendus.

- Manque de ressources pour la coordination de la prise en charge au sein des hôpitaux
Ce manque explique la prise en charge suboptimale pour les patients et leurs proches.

- Passage d'une assurance sociale à l'autre
Lors du passage entre l'AI et la LAMal ou entre services, les patients sont dans l'incapacité d'anticiper les changements futurs et de prendre les mesures nécessaires.

- Passage d'un service à l'autre

Lors du transfert de la pédiatrie à la médecine d'adulte, la continuité et la coordination des soins sont remis en question, surtout pour des patients multi morbides.

- Autres mesures de financement

Les informations concernant les autres sources de financement possibles pour couvrir les coûts des thérapies non assumés par l'assurance maladie ou invalidité ainsi que les renseignements sur un soutien psychosocial ou culturel, telles que des structures de soutien cantonales ou philanthropiques comme Procap ou Pro Infirmis, sont dispersées et difficiles d'accès.

De plus, il est primordial que les centres de référence disposent d'une autorisation selon la LAGH pour effectuer des examens génétiques. Lorsque le chef de laboratoire ne détient pas le titre de spécialiste FAMH, l'entreprise sera uniquement autorisée à effectuer les examens que personne d'autre en Suisse ne fait, pour autant que le chef de laboratoire dispose des compétences professionnelles nécessaires (art. 11, al. 3, OAGH).

3.2.3 Aidants et proches

Les discussions avec les patients et leurs proches ainsi qu'avec les organisations de patients ont souligné un manque de soutien et de reconnaissance des efforts fournis par les familles dans l'attribution des soins. Pour certaines familles, administrer des soins les occupe à plein temps ce qui résulte en un épuisement de leur part et une nécessité de réhabilitation pour les familles. Les réhabilitations sont difficiles voire impossibles d'accès, car pas toujours remboursées par les assurances sociales.

L'accès à un réseau de soutien social (tel que les organisations de patients) est souvent difficile par manque d'information. Ceci est d'autant plus pénible pour les patients atteints d'une maladie ultra rare. Des difficultés sont aussi rencontrées en termes d'éducation, de vie sociale et de vie professionnelle. Elles sont souvent dues à un manque de sensibilisation du corps professoral et des employeurs. Cette problématique touche aussi tous les parents qui travaillent, car pour leur permettre d'être auprès de leurs familles, les employeurs doivent être prêts à les soutenir.

3.2.4 Accès au financement de la recherche

L'avancée de la recherche médicale est le principal espoir des patients souffrant de maladies rares. Dans le passé, des progrès sensibles ont été réalisés grâce au Fonds national de la recherche scientifique et à l'engagement de quelques fondations privées comme la Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires³⁸ ou la fondation Sanfilippo Suisse³⁹. Pour certaines maladies, on procède à des essais cliniques. Ces efforts de recherche doivent être intensifiés en privilégiant davantage le recours aux moyens étatiques de la recherche et en faisant appel aux différentes fondations.

3.3 Recherche sur la santé financée par l'UE, généralités

Les fonds de recherche alloués par l'Union européenne constituent la deuxième source de financement pour les chercheurs suisses après ceux du Fonds national suisse (FNS).

La promotion de la recherche au niveau européen constitue un ensemble complexe, dont les

³⁸ Fondation suisse de recherche sur les maladies musculaires <http://www.fsrm.ch/home/> (consulté le 10.3.2014)

³⁹ Fondation Sanfilippo Suisse, <http://www.fondation-sanfilippo.ch/index.php/fr> (consulté le 10.3.2014)

programmes-cadres de recherche (PCR) de l'Union européenne sont les principaux instruments. La huitième génération de programmes, intitulée « Horizon 2020 », a commencé début 2014 et s'étendra jusqu'à la fin 2020. Elle fait suite au 7^e PCR, qui a duré de 2007 à 2013.

Suite à l'initiative populaire « Contre l'immigration de masse », adoptée le 9 février 2014, les négociations portant sur la participation de la Suisse aux programmes Horizon 2020 ont été temporairement suspendues. Jusqu'à nouvel ordre, notre pays a le statut d'Etat tiers. A quelques exceptions près, les chercheurs en Suisse peuvent solliciter des instruments de promotion prévus par le PCR en soumettant des demandes correspondantes, sans toutefois bénéficier d'un financement par l'UE.

Le PCR rassemble divers instruments de promotion de la recherche dans le domaine de la santé et de la médecine.

En termes de budget, l'instrument qui a le plus de portée est un programme partiel dans le cadre duquel sont émis chaque année des appels à projets concrets dans le domaine de la santé et de la médecine. La Commission européenne pose pour chacun de ces appels à projets un cadre relativement précis, qui adresse les priorités politiques et sociétales de l'UE. Les chercheurs européens peuvent répondre à ces appels à projets en constituant des équipes internationales (qui doivent compter des représentants d'au moins trois pays participants). Dans Horizon 2020, ce programme partiel s'intitule « *Health, demographic change and wellbeing* ». Dans le 7^e PCR, il s'agissait du 7^e PC Health.

De plus, l'UE soutient – principalement au moyen de contributions financières aux tâches de coordination – des initiatives conjointes de recherche sur la santé menées par plusieurs pays membres de l'UE et pays associés, pour partie en coopération avec l'industrie. Dans ce cadre, la Suisse participe aux programmes « *Ambient Assisted Living* » (AAL ; une initiative de programmation conjointe) et « *Innovative Medicines Initiative* » (IMI ; une initiative technologique conjointe), ainsi qu'à divers « ERA-NET ». Les ERA-NET sont des groupements d'organismes de promotion de la recherche de plusieurs pays qui lancent des appels à projets conjoints. Cependant, les possibilités de participation à ces initiatives dépendent du statut d'association à « Horizon 2020 ».

Enfin, les scientifiques de toutes les disciplines peuvent solliciter une bourse individuelle de recherche auprès du Conseil européen de la recherche ou une bourse mobilité dans le cadre des actions Marie Curie, à condition qu'un accord d'association au programme « Horizon 2020 » soit conclu.

Les chercheurs suisses ont été particulièrement actifs dans le 7^e PC Health. Dans le 7^e PCR, environ 11 % des propositions de projets suisses et des participations de la Suisse à des projets relevaient de ce domaine, soit un peu plus que la moyenne européenne. Les universités ont été particulièrement actives, avec environ 40 % des participations suisses, suivies des petites et moyennes entreprises (PME ; env. 20 %), des institutions sans but lucratif (env. 16 %) et des institutions du domaine des Ecoles polytechniques fédérales (EPF ; env. 11 %). Les autres participants étaient l'industrie (env. 6 %), la Confédération, les cantons et les communes (env. 2 %) et les hautes écoles spécialisées (participation marginale ; état octobre 2013)⁴⁰.

Au cours du 7^e PCR, le taux de succès des demandes de projet dans le 7^e PC Health avec participation de la Suisse était également légèrement supérieur à la moyenne (27,5 % contre 25,7 % ; état juin 2012).

Le taux de participation des chercheurs suisses dans les projets du 7^e PC Health acceptés a fluctué selon les années, mais était d'environ 40 % dans l'ensemble.

⁴⁰ Source : E-Corda et SEFRI 2013 (Participation de la Suisse au 7^e programme-cadre européen de recherche – Bilan intermédiaire 2007-2012 – Faits et chiffres)

3.4 Programmes de recherche sur les maladies rares

Les programmes-cadres de l'UE ne semblent pas accorder de priorité particulière à la recherche sur les maladies rares, du moins pas depuis le 7^e PCR.

Dans le cadre du 7^e PC Health, seuls quelques appels à projets visaient explicitement les maladies rares (un à trois par an sur une quarantaine). L'année 2012, qui en a vu six, constituait une exception⁴¹.

Dans le programme de travail actuel « *Health, demographic change and wellbeing* » d'Horizon 2020, qui contient les appels à projets pour 2014 et 2015, un seul appel à projets sur 34 concerne véritablement les maladies rares (*PHC 14: New therapies for rare diseases*). En termes de budget, cela représente 60 millions d'euros sur un total de 1,2 milliard.

D'autres projets de recherche sur les maladies rares ont toutefois été soutenus et continuent de l'être dans le cadre d'appels à projets ne ciblant pas des types de maladies précis mais plutôt des méthodes spécifiques, par exemple. Ces projets mènent éventuellement indirectement à générer de nouveaux résultats concernant les maladies rares.

Dans l'ensemble, au cours du 7^e PRC, quelque 100 projets de recherche visant divers aspects des maladies rares ont été financés. Des chercheurs suisses ont participé à au moins trente d'entre eux⁴².

Ces projets portaient sur les thèmes suivants : immunologie (6) ; biologie des systèmes, génétique moléculaire, banques de données, pharmacologie clinique, soutien et coordination (6) ; neurologie, santé psychique, maladies neuromusculaires et maladies de l'appareil locomoteur (5) ; dermatologie, ophtalmologie, urologie et néphrologie (5) ; oncologie (4) ; maladies cardiovasculaires, maladies pulmonaires et hémopathie (2) ; maladies métaboliques et endocrinologie (2).

Outre les projets soutenus dans le cadre du 7^e PC Health, l'ERA-NET « E-Rare » lancé en 2007 travaille également sur les maladies rares⁴³.

La Suisse y participe depuis 2013 à travers le FNS. Des chercheurs suisses qui planifient des projets conjoints avec des collègues européens ont donc pu, l'année passée, mais également dans le cadre des appels à projets en cours, déposer leur candidature auprès du FNS pour obtenir des subsides.

Dans le cadre d'E-Rare, deux projets avec participation suisse ont été ainsi soutenus jusqu'à présent (il s'agissait dans les deux cas de projets de l'université de Zurich)⁴⁴.

4 Objectifs généraux et objectifs spécifiques

Les objectifs généraux et spécifiques sont établis sur la base de l'analyse du problème. Ils permettent de définir les piliers principaux sur lesquels le concept repose.

4.1 Accès au diagnostic et à son remboursement

Objectif général

Le diagnostic est posé dans un délai utile.

⁴¹ L'ensemble des appels à projets du 7^e PCR et d'Horizon 2020 se trouve sur le portail du participant de l'UE (<http://ec.europa.eu/research/participants/portal/desktop/en/home.html>)

⁴² « *Rare diseases - How Europe is meeting the challenges* », rapport de la Commission européenne du 15 avril 2013 (http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf)

⁴³ <http://www.erare.eu/>

⁴⁴ EUROMICRO (<http://www.erare.eu/financed-projects/euromicro>) et IIH-ECC (<http://www.erare.eu/financed-projects/iih-ecc>)

Objectifs spécifiques

- Les professionnels de santé disposent de la formation et de l'information nécessaires afin de conseiller les patients de façon compétente et, si nécessaire, de les aiguiller vers les spécialistes ou centres spécialisés.
- Les spécialistes et les centres de référence selon les domaines spécialisés sont définis et opérationnels.
- Les méthodes de diagnostics appropriées pour les patients et leurs proches sont prises en charge par les assurances sociales.
- L'annonce du diagnostic répond aux besoins des patients et un soutien après annonce est garanti.

4.2 Accès aux thérapies et à leur remboursement

Objectif général

Au cours de l'évolution de la maladie, la qualité de la prise en charge pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches est assurée.

Objectifs spécifiques

- Les patients atteints d'une maladie rare et les professionnels de santé savent vers qui s'orienter.
- Les centres de référence répondent aux critères de qualité pour la prise en charge thérapeutique.
- Les centres de référence assurent la coordination des soins entre professionnels de santé au cours de la maladie (coordination interdisciplinaire, pédiatrie/adultes).
- Les patients qui sont atteints d'une maladie rare bénéficient d'une prise en charge individualisée et appropriée.
- La collaboration entre médecins traitants et médecins-conseil des assurances sociales est fluide et efficace aussi lors de situations particulières.
- La transition fluide entre de l'AI à la LAMal doit permettre d'assurer un traitement ininterrompu.

4.3 Soutenir les patients et leurs ressources

Objectif général

Les ressources disponibles aux patients et à leur entourage sont soutenues et renforcées afin de permettre une prise en charge optimale.

Objectifs spécifiques

- L'entourage est soutenu dans son rôle de soignant.
- L'accès à l'information au travers des organisations de patients ou autres réseaux d'information est facilité.
- Les organisations de patients sont soutenues :
 - dans leur rôle de plateforme d'échange d'informations.
 - dans leur participation à l'élaboration de concepts de prise en charge thérapeutique.

4.4 La Suisse contribue aux efforts de recherche

Objectif général

La Suisse participe de manière active et ciblée aux efforts de recherche pour mieux connaître l'épidémiologie et afin d'améliorer les méthodes diagnostiques et thérapeutiques concernant les maladies rares.

Objectifs spécifiques

- Les connaissances épidémiologiques et de l'évolution des maladies rares sont développées et les outils nécessaires disponibles.
- La collaboration internationale entre professionnels et établissements (accès aux groupes experts, participation aux réseaux et accès à la recherche) est assurée.
- La coopération internationale dans le domaine de la recherche est encouragée et la soumission des projets de recherche concernant les maladies rares dans le cadre des programmes nationaux et internationaux est ciblée.
- Les centres de référence contribuent à la recherche en vue d'améliorer les connaissances concernant les maladies et à l'optimisation du diagnostic, du traitement et de la prise en charge.

4.5 Soutien socioprofessionnel et administratif

Objectif général

Un soutien socioprofessionnel adéquat est apporté aux patients afin de les soutenir dans la gestion administrative, sociale et professionnelle générée par leur maladie.

Objectifs spécifiques

- Un soutien est offert aux patients pour identifier des possibilités de formation et d'emploi adaptées.
- Un soutien est offert aux patients en termes de démarches administratives et assécurologiques.

4.6 La documentation clinique et la formation

Objectif général

La documentation clinique et la formation sont optimisées.

Objectifs spécifiques

- Les outils de codification et les bases de données nécessaires pour connaître l'épidémiologie et suivre les méthodes et résultats des prises en charge sont disponibles.
- La formation initiale, postgrade et continue intègre les maladies rares dans les curricula.
- Les centres de référence contribuent à la formation du personnel médical.

4.7 Assurer la pérennité de la stratégie maladies rares

Objectif général

La pérennité du concept maladies rares et sa mise en œuvre sont assurées.

Objectifs spécifiques

- Une actualisation systématique est assurée.

5 Mesures, rôles et responsabilités par objectif spécifique du « concept maladies rares »

Le catalogue de mesures (M1 à M19) proposées ci-dessous repose sur les objectifs généraux et spécifiques mentionnés au chapitre 4. Les responsabilités pour la mise en

œuvre des mesures sont également détaillées pour chacune d'entre elles ; les abréviations R, EC et PC ont la signification suivante :

- **R** : office fédéral / organe **responsable** de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures ;
- **EC** : organisations **en charge** qui, compte tenu de leur compétence juridique, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures ;
- **PC** : **partenaires-clés** qui, du fait de leurs connaissances spécifiques, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures.

Au besoin, d'autres partenaires peuvent être appelés à participer au processus de mise en œuvre. Un tableau récapitulatif des objectifs et des mesures correspondantes se trouve à la fin du concept.

5.1 Centres de référence

Des centres de référence seront mis en place pour plusieurs raisons : pouvoir poser les diagnostics en temps utile, améliorer la qualité des soins, de la formation postgrade et de la recherche. Leur objectif sera d'apporter un soutien compétent aux patients, à leurs proches et aux professionnels de la santé tout en concentrant les connaissances acquises. Il est impératif que les différents services collaborent afin d'améliorer, en particulier, la coordination du traitement. Pour se qualifier en tant que centre de référence, les critères énoncés sous M2 doivent être remplis. Un processus correspondant sera déterminé à cette fin.

- **M1** : Un processus qui établit les centres de référence est défini.
R : OFSP, EC : CDS, PC : ASSM, G-15
- **M2** : Les centres de référence sont établis selon des critères tels que l'expertise, la qualité des prestations de soins, le travail en réseau, la formation, l'établissement de guidelines, l'engagement concernant la recherche et la gestion des données (voir recommandations ASSM).
R : CDS, EC : OFSP, PC : ASSM, G-15

5.2 Information

Pour faciliter l'accès des patients, de leurs proches et des professionnels aux informations, la mise en place de plates-formes et de réseaux d'information sera encouragée, surtout lorsque la tâche est assumée par des organisations de patients.

En raison du grand nombre de maladies rares, les connaissances en termes d'épidémiologie, d'évolution et de traitements sont souvent lacunaires. Il faut donc des instruments de codification et des banques de données, car ils améliorent aussi l'échange d'informations.

- **M3** Des plateformes d'information (telles qu'Orphanet) utiles aux professionnels de santé, aux patients et à leurs proches sont soutenues financièrement par les autorités responsables.
R : OFSP, EC : CDS
- **M4** Les organisations de patients contribuent à la récolte et au partage d'information et sont soutenues à ces fins.
R : OFSP, EC : CDS, PC : organisations de patients

- **M5** Les professionnels de santé sont informés de manière adéquate des compétences définies sous les mesures 5.1.
R : OFSP, EC : CDS, PC : FMH
- **M6** La manière de coder les maladies rares et leurs traitements est définie par les autorités compétentes en étroite collaboration avec les experts (p. ex. CIM-11, registres, orphacodes).
R : OFSP, EC : CDS, OFS

5.3 Formation

Le grand nombre de maladies rares et l'hétérogénéité de leurs tableaux cliniques retardent ou rendent impossible le diagnostic chez nombre de patients. Pour éviter les erreurs ou les absences de diagnostics tout en garantissant une prise en charge optimale, une formation ciblée des professionnels s'impose. Il s'agit, d'une part, de mieux soigner les patients et, d'autre part, de pouvoir les envoyer plus rapidement chez un spécialiste ou dans un centre de référence si la situation l'exige.

- **M7** Afin d'améliorer la formation (de base, postgrade et continue) ainsi que le transfert de compétences, il est nécessaire de faire examiner les cursus des professionnels de santé et, si nécessaire, de les adapter de manière adéquate.
R : OFSP, EC : SEFRI
- **M8** Les centres de référence proposent des formations postgrades dans leurs domaines de spécialité.
R : OFSP, EC : CDS, PC : ASSM, G-15

5.4 Soutien aux patients

Les patients atteints de maladies rares et leurs proches sont souvent laissés seuls avec leurs problèmes. Ils ont du mal à gérer leur traitement concret et les complexes procédures administratives. Ces problèmes font obstacle aux prestations médicales et autres. Les coordinateurs cantonaux devraient leur apporter un soutien sur les plans administratif et socioprofessionnel. Dans les hôpitaux, les coordinateurs doivent œuvrer en faveur de soins ambulatoires adaptés aux patients. Et, finalement, les proches doivent accéder à un soutien approprié et à des mesures de décharge lorsqu'ils prennent soin d'un patient.

- **M9** Des coordinateurs maladies rares sont mis en place dans les cantons et soutiennent les personnes concernées (patients et proches) dans leurs démarches juridiques, administratives et socioprofessionnelles.
R : CDS, EC+PC : services assurances sociales
- **M10** Des coordinateurs maladies rares sont mis en place en milieu hospitalier dont le rôle est de coordonner et de simplifier la prise en charge médicale par les différentes spécialités. Une attention particulière sera portée à la transition entre la pédiatrie et la médecine adulte.
R : OFSP, EC+PC : hôpitaux
- **M11** Afin de soutenir et de décharger les proches aidants, des mesures adéquates sont définies dans le cadre du projet qui examine les possibilités de soutien, à savoir, de décharge pour les personnes qui prennent soin d'un proche.
R+EC : OFSP, EC : CDS
- **M12** Les organisations de patients sont promues dans leur rôle d'organisations d'entraide.
R : OFSP, EC : organisations de patients

5.5 Prise en charge

Pour les prestations des assurances invalidité et maladie, les procédures actuelles pour obtenir la garantie de prise en charge des coûts sont souvent trop complexes pour les patients et les professionnels. De plus, elles ne sont pas toujours appliquées de manière uniforme, compliquant alors l'accès à des soins adéquats.

- **M13** Des procédures standardisées sont mises en place pour améliorer la collaboration entre médecins, médecins-conseil et assurances (garanties de paiement pour le remboursement des analyses génétiques des maladies rares et des articles 71a et 71b OAMal par l'assurance obligatoire des soins, examen d'autres mesures en vue de l'amélioration de la mise en œuvre).
R : OFSP, EC : médecins-conseil et centres spécialisés, assureurs, industrie pharmaceutique
- **M14** La prise en charge des analyses génétiques pour les proches de patients souffrant d'une maladie rare est examinée.
R : OFSP, EC : médecins-conseil et centres spécialisés
- **M15** Il sera examiné, dans le cadre de la révision prévue de la liste des infirmités congénitales, quelles maladies rares pourront être ajoutées à cette liste. La liste des médicaments en matière de maladies congénitales sera actualisée.
R+EC : OFAS, OFSP

5.6 Recherche

En raison de la diversité des maladies et des connaissances encore limitées, les patients placent de grands espoirs dans la recherche. Elle revêt donc une importance capitale. Il convient de promouvoir des projets nationaux et internationaux tout en associant les organisations de patients au développement de registres et de programmes de recherche. Dans le domaine de la recherche clinique sur les maladies rares, les patients eux-mêmes participent souvent aux projets. Le financement de ces projets par l'économie privée étant toutefois insuffisant en raison du faible nombre de patients concernés, il faut parfois attendre longtemps avant d'obtenir des résultats confirmés.

- **M16** La recherche relative aux maladies rares est promue à l'échelle nationale de façon à faciliter la participation aux efforts de recherche internationaux dans le domaine des maladies rares.
R+ EC : SEFRI, PC : FNS, centres de référence
- **M17** Des registres sont établis.
R : OFSP, EC : hôpitaux et organisations de patients, PC : OFS
- **M18** Les patients et les organisations de patients sont impliqués dans l'élaboration de registres et de programmes de recherche.
 - Compétences concernant le registre :
R : hôpitaux et organisations de patients, EC : OFSP, PC : patients
 - Compétences concernant les programmes de recherche :
R+ EC : SEFRI, PC : hôpitaux, organisations de patients, patients

5.7 Assurer la pérennité

Les éléments-clés du concept doivent être réévalués et actualisés en permanence à la lumière des connaissances en rapide évolution dans le domaine des maladies rares.

- **M19** Les processus nécessaires pour évaluer la mise en œuvre du concept et actualiser ses éléments clés sont définis.
R+EC : OFSP

6 Recommandations de mise en œuvre du « concept maladies rares »

6.1 Mise en œuvre du « concept maladies rares »

Il appartient aux offices fédéraux et aux organes désignés comme responsables de la coordination de mettre en œuvre les mesures définies dans le cadre du « concept maladies rares ». A cet effet, ils collaborent avec les principales organisations et les partenaires-clés.

Les unités administratives suivantes sont impliquées au niveau fédéral :

- l'Office fédéral de la santé publique ;
- l'Office fédéral de la statistique ;
- le Secrétariat d'Etat à la formation, à la recherche et à l'innovation ;
- l'Office fédéral des assurances sociales.

Les cantons sont représentés par la CDS dans le cadre du projet.

L'OFSP coordonne tous ces travaux. Une fois que le présent concept aura été approuvé, le DFI soumettra pour décision au Conseil fédéral le plan de mise en œuvre avec les estimations de coûts et les propositions de répartition du financement entre la Confédération, les cantons et les tiers impliqués.

Les mesures doivent, si possible, être mises en œuvre dans le cadre des structures existantes.

Les principes énoncés dans la stratégie « Santé2020 » (notamment le respect de la répartition des rôles entre la Confédération et les cantons et, donc, le fait d'éviter les transferts de charges entre ces deux niveaux) s'appliquent au financement des mesures à mettre en œuvre.

6.2 Monitoring de l'état de la mise en œuvre du « concept maladies rares »

Jusqu'à ce que la mesure 5.7 soit opérationnelle, les groupes d'intérêt ayant participé au présent concept se réuniront une fois par an dans un contexte approprié pour discuter des avancées du projet. Si besoin est, ils pourront soumettre des propositions d'adaptation du concept et adapter la mise en œuvre des mesures.

7 Abréviations et tableau des objectifs et des mesures du concept national maladies rares

AI	Assurance-invalidité
AMal	Assurance-maladie
AOS	Assurance obligatoire des soins
ASSM	Académie suisse des sciences médicales
CDF	Contrôle fédéral des finances
CDS	Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé
CIM	Classification internationale des maladies
CSSS-N	Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national
DFI	Département fédéral de l'intérieur
EAE (critères)	Critères d'efficacité, d'adéquation et d'économicité
EPF	Ecole polytechnique fédérale
ERA-NET	<i>European Research Area Network</i>
ERN	<i>European Research Network</i>
EUCERD	<i>European Union Committee of Experts on Rare Diseases</i>

FAMH	Association des laboratoires médicaux de Suisse
FMH	Fédération des médecins suisses
FNS	Fonds national suisse
G-15	Groupe des 15
INSERM	Institut national de la santé et de la recherche médicale
IRDiRC	<i>International Rare Diseases Research Consortium</i>
IUMSP	Institut universitaire de médecine sociale et préventive de Lausanne
LA	Liste des analyses
LAGH	Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine
LAI	Loi fédérale sur l'assurance-invalidité
LAMal	Loi fédérale sur l'assurance-maladie
LPGA	Loi fédérale sur la partie générale du droit des assurances sociales
LPTTh	Loi sur les produits thérapeutiques
LS	Liste des spécialités
MR	Maladies rares
OAGH	Ordonnance sur l'analyse génétique humaine
OAI	Office de l'assurance invalidité
OAGH-DFI	Ordonnance du DFI sur l'analyse génétique humaine
OAMal	Ordonnance sur l'assurance-maladie
OASMéd	Ordonnance de l'Institut suisse des produits thérapeutiques sur l'autorisation simplifiée de médicaments et l'autorisation de médicaments sur annonce
ODim	Ordonnance sur les dispositifs médicaux
OEPT	Ordonnance sur les émoluments des produits thérapeutiques
OFAS	Office fédéral des assurances sociales
OFS	Office fédéral de la statistique
OFSP	Office fédéral de la santé publique
OIC	Ordonnance concernant les infirmités congénitales
OMS	Organisation mondiale de la santé
PC	Programme-cadre
PCR	Programme-cadre européen de recherche
PME	Petites et moyennes entreprises
SEFRI	Secrétariat d'Etat à la formation, à la recherche et à l'innovation
SMR	Service médical régional
SSGM	Société suisse de génétique médicale
UE	Union européenne

Tableau 5 des objectifs et des mesures du concept national maladies rares

		1. Le diagnostic est posé dans un délai utile.				2. Au cours de l'évolution de la maladie, la qualité de la prise en charge pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches est assurée.						3. Les ressources disponibles aux patients et à leur entourage sont soutenues et renforcées afin de permettre une prise en charge optimale.			4. La Suisse participe de manière active et ciblée aux efforts de recherche pour mieux connaître l'épidémiologie et afin d'améliorer les méthodes diagnostiques et thérapeutiques concernant les maladies rares.				5. Un soutien socioprofessionnel adéquat est apporté aux patients afin de les soutenir dans la gestion administrative, sociale et professionnelle générée par leur maladie.		6. La documentation clinique et la formation sont optimisées.			7. La pérennité du concept et sa mise en œuvre est assurée.
		1.1	1.2	1.3	1.4	2.1	2.2	2.3	2.4	2.5	2.6	3.1	3.2	3.3	4.1	4.2	4.3	4.4	5.1	5.2	6.1	6.2	6.3	7.1
Mesures	1. Centres de référence	M1	X																					
		M2			X		X								X	X		X			X		X	
	2. Information	M3	X			X			X			X	X	X										
		M4							X			X	X	X										
		M5				X		X	X															
		M6							X						X						X			
	3. Formation	M7	X						X													X	X	
		M8	X						X													X	X	
	4. Soutien aux patients	M9				X			X										X	X				
		M10				X	X	X	X		X								X	X				
		M11							X			X												
		M12							X			X	X	X										
	5. Prise en charge des coûts	M13			X					X														
		M14			X					X														
		M15								X	X													
	6. Recherche	M16														X	X							
		M17													X			X			X			
		M18													X			X						
	7. Assurer la pérennité	M19																						X