



Berne, le 17 février 2021

Bases légales et cadre financier visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares

Rapport du Conseil fédéral

donnant suite aux postulats 18.3040 Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national du 23 février 2018, 15.4181 Amherd Viola du 17 décembre 2015 et 10.4055 Humbel Ruth du 16 décembre 2010

Table des matières

1	Résumé	4
2	Introduction	6
2.1	Mandat	6
2.2	Cadre juridique	7
2.3	Concept national maladies rares	8
2.3.1	Plan de mise en œuvre	9
2.3.2	Projets en cours et progrès accomplis.....	10
2.4	Défis d'ordre général posés par les maladies rares	11
2.5	Groupes de patients	12
2.5.1	Patients soutenus par une organisation spécifique à des (groupes de) maladies	12
2.5.2	Patients isolés	12
3	Situation actuelle et situation visée	13
3.1	Prise en charge	13
3.1.1	Désignation des structures de prise en charge et coordination des prestations médicales ...	13
3.1.1.1	État des lieux	13
3.1.1.2	Défis et possibilités d'action	16
3.1.2	Codage.....	20
3.1.2.1	État des lieux	20
3.1.2.2	Défis et possibilités d'action	21
3.1.3	Registre	21
3.1.3.1	État des lieux	21
3.1.3.2	Défis et possibilités d'action	22
3.2	Rémunération	23
3.2.1	Médicaments.....	24
3.2.1.1	État des lieux	24
3.2.1.2	Défis et possibilités d'action	26
3.2.2	Analyses génétiques	29
3.2.2.1	État des lieux	29
3.2.2.2	Défis et possibilités d'action	31
3.2.3	Révision de la liste des infirmités congénitales	32
3.3	Information (patients, proches, professionnels de la santé, autres acteurs)	32
3.3.1	État des lieux.....	32
3.3.2	Défis et possibilités d'action	34
3.4	Formation, formation postgrade et continue	37
3.4.1	État des lieux.....	38
3.4.2	Défis et possibilités d'action	39
3.5	Recherche	40
3.5.1	État des lieux.....	40
3.5.2	Défis et possibilités d'action	44
3.6	Contacts à l'échelle internationale dans les domaines du diagnostic, du traitement et de la prise en charge	45
3.6.1	État des lieux.....	45
3.6.2	Défis et possibilités d'action	47
4	Conclusions	47
5	Annexe	50
5.1	Glossaire	50

5.2 Liste des abréviations51

1 Résumé

En Suisse, plus de 500 000¹ personnes souffrent d'une maladie rare (MR). Paradoxalement, si chacune de ces maladies est rare, le groupe qu'elles forment est important. La prise en charge et l'intégration des personnes atteintes d'une maladie rare posent des défis particuliers au système de santé et de sécurité sociale suisse. C'est pourquoi le Conseil fédéral, en tenant compte des priorités de la stratégie « Santé 2020 » en matière de politique de la santé, a adopté le concept national maladies rares (CNMR) le 26 septembre 2014 et le plan de mise en œuvre correspondant le 4 mai 2015.² La mise en œuvre s'est achevée le 31 décembre 2019. L'OFSP continue d'accompagner pendant deux ans les mesures encore en cours.

Le postulat 18.3040 « Bases légales visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares » charge le Conseil fédéral d'établir un rapport dans lequel il indique quels sont les modifications légales et le cadre financier nécessaires pour pouvoir améliorer la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares. Ce mandat se justifie par le cadre légal jugé insuffisant pour réaliser un projet de santé publique aussi vaste et complexe. Pour de nombreuses mesures citées dans le CNMR, il manque en effet un mandat légal et un cadre juridique pour que les projets puissent être menés à bien ou soutenus financièrement par la Confédération. Les postulats 15.4181 « Conséquences de l'absence de réglementation dans le passage du régime de l'AI au régime de la LAMal » et 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares » sont étroitement liés à la thématique du postulat 18.3040, raison pour laquelle ils sont également traités dans le présent rapport.

Le rapport présente les défis concrets qui se posent dans le cadre des maladies rares. Il est apparu que les possibilités d'action de nature législative et financière se concentrent en grande partie sur la fourniture des soins, la rémunération et l'information. À l'heure actuelle, la désignation de structures de prise en charge spécialisées est en cours. On verra si ce processus, sur une base volontaire, aboutira. Si ce n'est pas le cas, il faudra examiner la nécessité d'une base légale à l'échelle fédérale. Pour l'heure, la question du financement n'est pas clarifiée pour le maintien à long terme du service de désignation, de reconnaissance et de réévaluation des structures de prise en charge spécialisées dans le cadre de la compétence cantonale. Des mesures seront peut-être nécessaires en lien avec la rémunération des prestations de coordination pour la prise en charge des personnes concernées. Si le caractère de prestation obligatoire est incontesté, les partenaires tarifaires sont appelés à jouer ici un rôle essentiel. S'agissant de la mise en œuvre des modèles de prix (en particulier pour les médicaments), le Conseil fédéral envisage de renforcer les bases légales dans le cadre du second volet de mesures visant à maîtriser les coûts. Les dispositions de l'ordonnance en vigueur sur la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers³ ont été examinées dans le cadre d'une évaluation⁴. Il manque en revanche une base légale fédérale pour la prise en charge des analyses génétiques qui ne servent qu'à confirmer un diagnostic clinique ou, en même temps qu'un diagnostic préimplantatoire (DPI), à vérifier le statut de porteur d'une maladie en vue d'une grossesse. Par ailleurs, il n'existe pour l'heure aucune base légale pour le financement de la préparation et de la diffusion d'informations aux personnes concernées et aux professionnels de la santé. Cela concerne les services d'assistance, Orphanet et les organisations de patients. Leur expertise est indispensable non seulement pour l'information et le conseil, mais aussi pour la fourniture des soins. Sur ce point, il serait nécessaire d'examiner la création d'une base légale (par analogie à la protection des consommateurs ou aux questions d'égalité entre les femmes et les hommes) qui permettrait le cas échéant un soutien financier. Le rapport

¹ Conseil fédéral suisse, Concept national maladies rares, Berne, 2014 ; 2.4 Épidémiologie. Estimation médiane de la prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 : 582 450.

² Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Mandats politiques & plans d'action > Concept national maladies rares (état : 7.10.2019).

³ Art. 71 a à 71 d de l'ordonnance du 27 juin 1995 sur l'assurance-maladie (OAMal) ; RS 832.102

⁴ Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > L'OFSP > Publications > Rapports d'évaluation > Assurance maladie et accidents (état : 21.12.2020)

Bases légales et cadre financier visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares

« Droits des patients et participation des patients en Suisse »⁵ du 24 juin 2015 a montré une telle possibilité d'action.

⁵ Droits des patients et participation des patients en Suisse, Rapport en réponse aux postulats 12.3100 Kessler, 12.3124 Gilli et 12.3207 Steiert du 24 juin 2015, consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Médecine & recherche > Droits des patients > Rapport Droits des patients en Suisse (état : 6.7.2020)

2 Introduction

En Suisse, plus de 500 000 personnes souffrent d'une maladie rare, nombre d'entre elles sont des enfants. Une maladie rare peut être considérée comme telle lorsqu'elle touche au maximum cinq personnes sur 10 000 et qu'elle est potentiellement mortelle ou chroniquement invalidante.⁶ La plupart des 6179 maladies rares inscrites dans la base de données Orphanet⁷ (« unique rare diseases » sans les formes rares de cancer, les maladies infectieuses et les intoxications) ne concernent qu'une personne sur un million (84,5 %).⁸ Par conséquent, la médecine a souvent du mal à identifier une telle maladie à temps et à la traiter de manière appropriée. Il ressort des chiffres d'Orphanet publiés en septembre 2019 que 77,3 à 80,7 % de la charge de morbidité concernent 4,2 % (n=149) des maladies ayant une prévalence de 1 à 5 pour 10 000. 71,9 % des maladies rares sont génétiques, 69,9 % d'entre elles se manifestent dès l'enfance.

2.1 Mandat

En adoptant le **postulat 18.3040 « Bases légales visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares »** de la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du 23 février 2018, le Conseil national a chargé le Conseil fédéral, le 9 septembre 2018, d'établir un rapport dans lequel il indiquera quels sont les modifications légales et le cadre financier nécessaires pour pouvoir améliorer la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares. Les postulats 15.4181 « Conséquences de l'absence de réglementation dans le passage du régime de l'AI au régime de la LAMal » du 17 décembre 2015 et 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares » du 16 décembre 2010 sont étroitement liés à la thématique du postulat 18.3040, raison pour laquelle ils sont également traités dans le présent rapport.

Le **postulat 18.3040** charge le Conseil fédéral d'établir un rapport dans lequel il indiquera quels sont les modifications légales et le cadre financier nécessaires pour pouvoir améliorer la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares. Le développement précise que garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares est une tâche de santé publique. Or, le cadre légal régissant une mission aussi vaste et complexe est insuffisant. Pour toute une série des 19 mesures citées dans le concept national maladies rares, il manque en effet un mandat légal et un cadre juridique pour que les projets puissent être menés à bien ou soutenus financièrement par la Confédération. En l'absence de bases légales, ce sont les participants aux projets, et eux uniquement, qui doivent réunir les moyens destinés à améliorer la fourniture des soins. Par conséquent, afin de garantir la couverture des besoins en soins dans le domaine des maladies rares, il convient d'examiner quelles actions s'imposent au niveau légal.

Le **postulat 15.4181 « Conséquences de l'absence de réglementation dans le passage du régime de l'AI au régime de la LAMal »** du 17 décembre 2015 a été adopté par le Conseil national le 28 septembre 2017. Le Conseil fédéral est prié de présenter un rapport qui indiquera combien de fois les patients atteints d'une maladie rare qui doivent passer du régime de l'AI au régime de la LAMal après leur vingtième année ont des problèmes ou des conflits avec des caisses d'assurance-maladie, et si cette situation est plus fréquente pour certaines maladies que pour d'autres. Le rapport indiquera en outre les conséquences de cette situation, en termes de coûts, pour les intéressés. Il exposera également les insuffisances et les lacunes que présente la législation actuelle en matière d'indemnisation des traitements lors du passage du régime de l'AI au régime de la LAMal.

⁶ CNMR, 2.3 Définition d'une maladie rare.

⁷ Consultable sous : <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR> (état : 7.10.2019).

⁸ European Journal of Human Genetics, United Kingdom, September 2019, Estimating cumulative point prevalence of rare diseases : analysis of the Orphanet database, www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0 (état : 14.10.2020).

Le développement du postulat donne l'explication suivante : l'assurance-invalidité prend à sa charge les coûts des prestations médicales des patients atteints d'une infirmité congénitale jusqu'à l'âge de 20 ans. Après 20 ans, l'obligation d'allouer des prestations de l'AI prend fin, comme le prévoit la loi du 19 juin 1959 sur l'assurance-invalidité (LAI).⁹ Les caisses d'assurance-maladie prennent généralement le relais et remboursent les frais qui étaient jusqu'alors supportés par l'AI. Mais on sait que le passage du régime de l'AI au régime de la LAMal pose des problèmes et que la situation dans ce domaine n'est pas claire.

Ces dernières années, plusieurs interventions traitant du passage du régime de l'assurance-invalidité à celui de l'assurance-maladie ont été déposées (interpellation Carobbio Guscetti 14.3992 « Fin du remboursement des médicaments lors du passage des mesures médicales de l'AI au régime LAMal pour les assurés ayant atteint l'âge de 20 ans » ; motion Rossini 11.3263 « Coordination des assurances sociales et garantie des prestations » ; motion de la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national 09.3977 « Assurance-invalidité. Infirmités congénitales après 20 ans » [07.451 Assurance-invalidité. Infirmités congénitales après 20 ans) ; motion Rossini 07.3472 « Mucoviscidose. Couverture des frais de nutrition »). L'interpellation Herzog 18.4213 « AI. La liste de médicaments en matière d'infirmités congénitales est-elle désuète ? » porte également sur le passage du régime de l'assurance-invalidité à celui de l'assurance-maladie.

Le 18 mars 2011, le Conseil national a adopté le **postulat 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares »** du 16 décembre 2010. Le Conseil fédéral y est chargé d'élaborer, en collaboration avec les organisations concernées, les spécialistes et les cantons, une stratégie nationale visant les maladies rares (ou maladies orphelines), 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 le patient puisse avoir accès à temps 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 donné l'impulsion (avec le postulat 11.4025 « Commission pour les cas extrêmes en matière de santé » classé le 15 juin 2015) pour l'élaboration du concept national maladies rares. Le Conseil national n'a pas donné suite à la proposition du Conseil fédéral du 6 mars 2015 de classer le postulat 10.4055 au motif que le CNMR n'était pas encore mis en œuvre.

2.2 Cadre juridique

La Constitution fédérale de la Confédération suisse du 18 avril 1999 (Cst.)¹⁰ règle la répartition des compétences entre la Confédération et les cantons concernant le système de santé. La Confédération accomplit les tâches que lui attribue la Cst.¹¹ Dans les limites de ses compétences, elle doit ainsi prendre des mesures afin de protéger la santé.¹² Elle légifère sur l'utilisation des denrées alimentaires ainsi que des agents thérapeutiques, des stupéfiants, des organismes, des produits chimiques et des objets qui peuvent présenter un danger pour la santé, sur la lutte contre les maladies transmissibles, les maladies très répandues et les maladies particulièrement dangereuses de l'être humain et des animaux ainsi que sur la protection contre les rayons ionisants. Elle légifère par ailleurs sur la recherche sur l'être humain¹³, sur la procréation médicalement assistée et le génie génétique dans le domaine humain et

⁹ RS 831.20

¹⁰ RS 101

¹¹ Art. 42, al. 1, Cst. en relation avec l'art. 3 Cst.

¹² Art. 118 Cst.

¹³ Art. 118b Cst.

non humain¹⁴ ainsi que sur la médecine de la transplantation¹⁵. Le droit des assurances sociales est également réglé à l'échelle fédérale : l'assurance-vieillesse, survivants et invalidité¹⁶, la prévoyance professionnelle¹⁷, l'assurance-chômage¹⁸, l'assurance-maternité¹⁹ ainsi que l'assurance-maladie et l'assurance-accidents²⁰.

Les soins de santé relèvent de la compétence des cantons. Ils veillent à ce que les soins médicaux soient garantis pour tous leurs habitants. Certaines dispositions de la loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie (LAMal)²¹ limitent l'autonomie cantonale dans une certaine mesure, en particulier dans les soins stationnaires.²² Elles fixent certains critères régissant la conception des soins hospitaliers.

Cette répartition des compétences s'applique aussi au domaine des maladies rares. Le chapitre 3 précise ses répercussions sur la fourniture des soins aux personnes atteintes d'une maladie rare et sur d'autres aspects.

2.3 Concept national maladies rares

Afin de soutenir les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs proches, le Conseil fédéral a adopté, en réponse aux postulats 10.4055 « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares » et 11.4025 « Commission pour les cas extrêmes en matière de santé », le concept national maladies rares (CNMR) le 15 octobre 2014. Celui-ci suit les priorités du Conseil fédéral en matière de politique de la santé « Santé 2020 ». En tenant compte des cantons et d'autres acteurs essentiels, le Département fédéral de l'intérieur (DFI) a élaboré un plan de mise en œuvre du CNMR. Le Conseil fédéral l'a adopté le 13 mai 2015.

Il était initialement prévu d'achever la mise en œuvre fin 2017. Mais ce délai n'a pas pu être tenu, car la mise en œuvre de la mesure clé pour la désignation des centres de référence (CRéf) et des réseaux de prise en charge avait pris deux ans de retard. C'est pourquoi la mise en œuvre a été prolongée de deux ans jusqu'au 31 décembre 2019. Depuis 2020, l'OFSP continue d'accompagner les mesures encore en cours.

Les objectifs généraux du concept national maladies rares sont les suivants :

1. un diagnostic dans un délai raisonnable ;
2. la qualité des soins tout au long de la maladie ;
3. le soutien des patients et le renforcement des ressources, tant pour eux que pour leurs proches ;
4. l'accompagnement socioprofessionnel des patients pour les questions administratives ;
5. l'encouragement et la participation ciblée de la Suisse à la recherche internationale.

À l'occasion de la prolongation jusqu'en décembre 2019, l'objectif suivant a été complété :

6. l'ancrage international des établissements suisses dans les domaines du diagnostic, du traitement et des soins.

¹⁴ Art. 119 et 120 Cst.

¹⁵ Art. 119a Cst.

¹⁶ Art. 112 Cst.

¹⁷ Art. 113 Cst.

¹⁸ Art. 114 Cst.

¹⁹ Art. 116 Cst.

²⁰ Art. 117 Cst.

²¹ RS 832.10

²² Cf. art. 39 et 41a LAMal

2.3.1 Plan de mise en œuvre

Sous la houlette de l'OFSP, les acteurs impliqués, tels que l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS), la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS), l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM)²³, ProRaris²⁴ et Orphanet Suisse²⁵, ont coordonné l'élaboration du plan de mise en œuvre du concept national maladies rares.²⁶ Celui-ci a été divisé en quatre projets partiels avec des objectifs spécifiques, complétés par un cinquième projet partiel pour 2018 et 2019.

Vue d'ensemble du plan de mise en œuvre (2015 à 2019)

N°	Projet partiel	Objectifs du projet partiel
1	Désignation des structures de prise en charge ²⁷ Codage efficace Soutien aux patients Registre	<ul style="list-style-type: none"> • Publication d'une liste des structures de prise en charge désignées • Mise à disposition d'instruments de codage appropriés • Coordination dans les centres de référence / structures de prise en charge • Registre suisse des MR fonctionnel, financement assuré
2	Prise en charge des coûts	<ul style="list-style-type: none"> • Rationalisation du remboursement des médicaments qui ne figurent pas dans la liste des spécialités • Clarification du remboursement des analyses génétiques pré-symptomatiques pour les proches • Adaptation de la liste des infirmités congénitales • Adaptation de la liste de médicaments en matière d'infirmités congénitales
3	Information Implication des organisations de patients	<ul style="list-style-type: none"> • Garantie du maintien d'Orphanet Suisse à long terme • Élaboration et mise en œuvre d'une stratégie de diffusion durable de l'information • Sensibilisation des professionnels de la santé aux maladies rares et information adéquate sur les structures de prise en charge spécialisées • Mise en place d'aides à la coordination et à l'orientation à proximité du domicile des patients et de leurs proches • Renforcement de l'entraide • Soutien approprié aux proches aidants
4	Formation et transfert de compétences Recherche	<ul style="list-style-type: none"> • Amélioration de la formation des professionnels de la santé • Formation postgrade et continue dans les structures de prise en charge • Les patients ont et connaissent la possibilité de s'informer sur les études prévues et en cours dans le domaine des MR en Suisse et dans les pays voisins • Collaboration opérationnelle entre la recherche et les structures de prise en charge
5	Réseau international	<ul style="list-style-type: none"> • Participation des centres de référence / réseaux de prise en charge aux programmes internationaux / de l'UE (p. ex. Horizon 2020)

²³ Site Internet de l'ASSM : <https://www.samw.ch/fr.html> (état : 7.10.2019).

²⁴ Site Internet de ProRaris : <https://www.prorarais.ch/fr/homepage.html> (état : 7.10.2019).

²⁵ Site Internet d'Orphanet Suisse : <http://www.orpha.net/national/CH-FR/index/page-d-accueil/> (état : 7.10.2019).

²⁶ Office fédéral de la santé publique, Berne 2015, Plan de mise en œuvre du concept national maladies rares, consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Mandats politiques & plans d'action > Concept national maladies rares > Plan de mise en œuvre du concept national maladies rares (PDF), 2.1.

²⁷ Cf. 3.1.1

2.3.2 Projets en cours et progrès accomplis

La vue d'ensemble ci-dessous montre les progrès accomplis dans les différents projets partiels jusqu'à fin 2019. Ils sont expliqués en détail au chap. 3.

N°	Projet partiel	Progrès
1	Désignation des structures de prise en charge Soutien aux patients Codage Registre	<ul style="list-style-type: none"> • Rapport de l'ASSM sur le champ d'application d'un concept national et les conditions-cadres pour la création et l'exploitation de centres de référence²⁸ • Création de la Coordination nationale des maladies rares (kosek) en juin 2017 comme service chargé de la désignation des structures de prise en charge • Élaboration des critères à remplir pour la désignation / reconnaissance par la kosek • Phase pilote en cours depuis 2018 pour le développement de centres de référence / réseaux de prise en charge à l'aide de l'exemple de deux groupes de maladies • Lancement d'un réseau de centres transversaux de diagnostic pour maladies rares en janvier 2019 • Reconnaissance de six centres (de diagnostic) en juin 2020 • Présentation de l'état actuel du codage dans un rapport de l'Office fédéral de la statistique (OFS) (<i>Kodierungssysteme Nationale Konzept Seltene Krankheiten</i>) • Lancement d'un registre suisse des maladies rares en 2019 à la suite de l'approbation de la commission d'éthique de Berne
2	Prise en charge des coûts	<ul style="list-style-type: none"> • Entrée en vigueur de la révision des art. 71a à 71d OAMal (prise en charge de médicaments dans des cas particuliers) le 1^{er} mars 2017 • Formulaire de demande de garantie de prise en charge pour les art. 71a à d OAMal de la Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances (SSMC)²⁹ • Outil visant à harmoniser l'évaluation des demandes au sens des art. 71a à 71d OAMal à l'intention des médecins-conseils³⁰ • Évaluation de la révision des art. 71a à 71d OAMal (2019 à 2020) • Formulaire de demande pour le remboursement d'une position « maladie orpheline » de la liste des analyses de la Société suisse de génétique médicale (SSGM) • Entrée en vigueur prévue de la liste révisée des infirmités congénitales en même temps que la révision de la LAI au 1^{er} janvier 2022
3	Information Implication des organisations de patients	<ul style="list-style-type: none"> • Évaluation d'Orphanet • Renforcement des synergies en matière d'entraide • Publication d'un numéro de spectra (OFSP) consacré aux maladies rares en avril 2018³¹ • Lancement d'un projet visant à recenser les points de contact de proximité pour la consultation non médicale • Création de l'association de patients isolés Unirares³² en Suisse romande au cours du premier semestre 2018

²⁸ Centres de référence maladies rares. Rapport à l'attention de l'OFSP (2016). Consultable sous : www.assm.ch > Publications > Recommandations (état : 7.10.2019).

²⁹ Formulaire de demande de garantie de prise en charge pour l'art. 71a-d OAMal de la Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances. Consultable sous : https://www.medecins-conseils.ch/tools/dynaforms_kv71/ (état : 15.7.2020)

³⁰ OLUtool NonOnko, version 3.2 de janvier 2020. Consultable sous : https://www.vertrauensaezte.ch/expertcom/71kv/updatedmay18/olutool_nononko_3_2.pdf, (état : 16.7.2020)

³¹ spectra 120 – Maladies rares, mai 2018. Consultable sous : http://www.spectra-online.ch/fr/footer/archiv_0/pdf-archiv/120-seltene-krankheiten-86-25.html (état : 7.10.2019).

³² Site Internet d'Unirares : <https://www.unirares.ch/> (état : 7.10.2019).

4	Formation et recherche	<ul style="list-style-type: none"> • Ancrage des maladies rares dans le catalogue des objectifs de formation en médecine humaine • Formation continue de coordinatrice en médecine ambulatoire pour les patients souffrant de maladies chroniques à l'intention des assistantes médicales • Mise en ligne de la nouvelle version du portail SNCTP (Swiss National Clinical Trial Portal)³³
5	Réseau international	<ul style="list-style-type: none"> • Recensement des réseaux internationaux d'experts dans le domaine des maladies rares au premier trimestre 2018

2.4 Défis d'ordre général posés par les maladies rares

Paradoxalement, si chacune de ces maladies est rare, le groupe qu'elles forment est important. Elles sont rares uniquement à titre individuel, voire extrêmement rares pour la plupart.³⁴ Les personnes souffrant d'une maladie rare font partie des groupes de population particulièrement vulnérables.³⁵

- Le nombre de patients souffrant d'une maladie rare spécifique est faible voire extrêmement faible.
- Ces patients sont répartis de manière suprarégionale.³⁶ C'est pourquoi il est difficile de mener des études, qui doivent être organisées presque toujours à une échelle transnationale.
- Les experts qui travaillent sur une maladie rare spécifique sont tout aussi rares que les patients.³⁷ Il est nécessaire de surmonter de nombreux obstacles institutionnels, juridiques (au niveau de la rémunération) et autres pour une collaboration nationale et internationale constructive et coordonnée.
- Il y a notamment des difficultés concernant l'établissement du diagnostic, la disponibilité d'informations pertinentes et l'accès aux institutions spécialisées et aux experts.³⁸
- Peu de maladies rares peuvent être traitées selon un protocole thérapeutique général. Une prise en charge étendue et multidisciplinaire des personnes concernées et de leurs proches est donc particulièrement importante.³⁹
- La diffusion d'informations facilement accessibles et compréhensibles à l'intention d'un petit nombre de personnes concernées par une maladie spécifique est extrêmement difficile.⁴⁰
- À l'heure actuelle, les professionnels ne sont guère sensibilisés aux problèmes résultant de la rareté de certaines maladies dans l'accompagnement socioprofessionnel.⁴¹
- Les patients et leurs proches se sentent souvent abandonnés avec leur maladie.⁴² C'est particulièrement le cas en lien avec des maladies extrêmement rares.

³³ Site Internet du portail SNCTP (Swiss National Clinical Trials Portal) : <https://www.kofam.ch/fr/studienportal/> (état : 7.10.2019).

³⁴ Cf. [Introduction](#).

³⁵ Deutscher Ethikrat, Berlin 2018, Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen, p. 2.

³⁶ Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, Bonn 2013, Vorwort. Consultable sous : https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (état : 8.10.2019).

³⁷ Ibid.

³⁸ kosek Suisse. Consultable sous : <https://www.kosekschweiz.ch/fr/bases/maladies-rares> (état : 8.10.2019).

³⁹ Saskia Karg, 30.8.2017. Consultable sous : <https://blog.careum.ch/seltene-krankheiten/> (état : 8.10.2019).

⁴⁰ « ... certains critiquent le fait que les informations sont difficilement accessibles (fonction de recherche insuffisante). Les textes ne sont pas adaptés aux patients et les informations ne sont en partie pas à jour », évaluation des travaux de groupe dans le cadre de l'événement destiné aux patients et consacré aux « offres de conseil et d'informations pour les personnes touchées par des maladies rares – aujourd'hui et demain », ProRaris, septembre 2018.

⁴¹ Cf. Spectra 120, OFSP mai 2018, p. 6. Consultable sous : https://www.spectra-online.ch/admin/data/files/issue/pdf_fr/86/spec-tra_120_mai_fr_web.pdf.pdf?lm=1585241580 (état : 8.10.2019).

⁴² Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, Vorwort. Consultable sous : https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (état : 8.10.2019).

2.5 Groupes de patients

Dans le cadre des travaux de mise en œuvre du CNMR, ProRaris a organisé – avec le soutien de l'OFSP – un événement destiné aux patients le 15 septembre 2018.⁴³ Celui-ci avait pour thème « Apprendre de l'expérience des patients ». Aussi bien des membres d'organisations de patients spécifiques à certaines maladies que des patients non soutenus par une telle association étaient représentés. Il s'est avéré que les deux groupes ne disposent pas des mêmes offres pour faire face aux problèmes liés à leur maladie.

2.5.1 Patients soutenus par une organisation spécifique à des (groupes de) maladies

L'entraide joue un rôle encore plus déterminant dans les maladies rares que dans les maladies fréquentes, aussi bien pour les personnes concernées que pour les acteurs du système de santé. Non seulement les professionnels, mais aussi les patients et leurs proches sont des détenteurs de savoir importants dans le domaine de leur maladie. Les organisations d'entraide lient l'expérience des personnes concernées à l'expertise des fournisseurs de prestations et rassemblent ces informations.

En raison du faible nombre de personnes concernées par un certain groupe de maladies ou certaines maladies, la mise en réseau organisée dépasse souvent largement les frontières nationales. Les nouvelles possibilités techniques permettent aux patients d'être connectés non seulement à l'échelle nationale, mais aussi mondiale. Les membres d'organisations d'entraide ont accès à des informations diverses sur la prise en charge spécifique à des (groupes de) maladies, les experts, les recommandations pour la gestion de leur quotidien, les questions socioprofessionnelles et bien d'autres encore. Par ailleurs, ils peuvent communiquer entre eux sur des problèmes et leurs solutions en contact direct ou au moins virtuellement. Ils peuvent ainsi développer des stratégies concrètes et praticables. On peut déduire des déclarations de patients que la qualité de vie s'améliore considérablement au quotidien grâce à la participation à une organisation d'entraide.

2.5.2 Patients isolés

Si une maladie

- est très rare et peu connue, même par les professionnels de la médecine, et / ou
- ne figure pas dans la liste des infirmités congénitales, et / ou
- aucun diagnostic n'a (encore) pu être établi,

et que, par conséquent,

- il n'existe aucune organisation de patients ad hoc, et / ou
- la maladie n'est pas connue comme telle dans les centres de consultation, et / ou
- les symptômes et les troubles sont qualifiés de simulation, et / ou
- elle a de graves conséquences au quotidien,

il est nettement plus difficile, par rapport à des maladies fréquentes,

- de faire valoir des prétentions auprès des assurances sociales,
- de pouvoir compter sur la compréhension de l'environnement scolaire / professionnel,
- de rester ou de devenir intégré socialement.

De tels patients sans organisation de patients spécifique à des (groupes de) maladies se sentent souvent isolés. La Suisse est un petit pays et le nombre de patients souffrant d'une maladie spécifique ne suffit souvent pas pour créer leur propre organisation. Il arrive qu'ils se fédèrent quand même, mais ils sont dépassés au quotidien par les tâches organisationnelles. D'autres patients cherchent une mise en réseau internationale. Cela vaut la peine surtout pour

⁴³ Cf. Apprendre de l'expérience des patients, ProRaris 2018. Consultable sous : <https://www.prorararis.ch/fr/apprendre-experience-patients-416.html> (état : 8.10.2019).

les maladies extrêmement rares, mais il manque les conseils pour les problèmes d'intérêt local. Pour fournir des informations aux patients isolés sans organisation spécifique à des (groupes de) maladies et leur proposer un forum d'échange, l'association *Unirares*⁴⁴, qui ne se focalise pas sur une seule maladie, a été fondée en Suisse romande en 2018.

Mais il n'est de loin pas possible d'atteindre toutes les personnes concernées. Personne ne sait où il y a des patients isolés. Les représentants de patients supposent que la plupart des personnes souffrant d'une maladie rare appartiennent à ce groupe. Souvent, ni les patients isolés ni les professionnels qui les suivent ne savent qu'une partie de leurs problèmes survient du fait de la rareté de la maladie et non de motifs purement médicaux. Ils ne savent pas qu'ils appartiennent au très grand groupe de personnes qui vivent avec une maladie rare. Le manque de compétence en matière de santé peut aggraver leur situation. Ce groupe de patients s'adresse aux médecins et à d'autres professionnels du domaine de la santé aussi pour des questions non médicales. Ceux-ci doivent être en mesure d'adresser les patients aux services de soutien appropriés. Les points de contact de proximité, où les personnes concernées sollicitent notamment des conseils socioprofessionnels, sont peu sensibilisés aux questions spécifiques à la rareté de ces maladies. Il s'avère que de nouvelles approches sont nécessaires pour informer cette catégorie de patients.

3 Situation actuelle et situation visée

3.1 Prise en charge

L'amélioration de la prise en charge des personnes souffrant de maladies rares compte parmi les objectifs principaux du concept national maladies rares. Pour ce faire, il faut des structures de prise en charge spécialisées. Dans le but de les soutenir, un codage efficace des maladies et des registres structurés sont indispensables. Ils fournissent les bases épidémiologiques pour réaliser des progrès factuels.

3.1.1 Désignation des structures de prise en charge et coordination des prestations médicales

3.1.1.1 État des lieux

Le terme général de « structures de prise en charge » est utilisé aujourd'hui à la place du terme initial de « centres de référence » qui figure dans le plan de mise en œuvre du concept national maladies rares⁴⁵. Les structures de prise en charge sont des centres transversaux pour maladies rares (CMR), des centres de référence (CRéf) et des réseaux de prise en charge.

Pour améliorer la fourniture des soins aux personnes souffrant de maladies rares, il est indispensable de disposer d'une prise en charge bien structurée. Elle garantit une collaboration efficace de tous les acteurs, qui veillent à adresser les patients aux professionnels les plus compétents. De nouvelles structures ne sont pas impératives pour cela. Il faut des aides à l'orientation pour les professionnels et les personnes concernées. L'expertise dont disposent très souvent déjà les établissements existants doit être mise en évidence.

En juin 2016, l'ASSM a soumis à l'OFSP le rapport rédigé à sa demande *Proposition d'application de la mesure 1 – « Un processus qui établit les centres de référence est défini »*⁴⁶. Deux niveaux de prise en charge y sont prévus :

1. Les patients sans diagnostic s'adressent aux **centres transversaux de diagnostic** pour examen.
2. Lorsqu'un diagnostic est établi, les **centres de référence ou les réseaux** prennent la responsabilité de la prise en charge ou la prise en charge.

⁴⁴ Site Internet d'Unirares : <https://www.unirares.ch/> (état : 8.10.2019).

⁴⁵ Ibid : mesure 1 - Processus de désignation des centres de référence, mesure 2 - Désignation et publication d'une liste des centres de référence

⁴⁶ Centres de référence maladies rares. Rapport de l'ASSM à l'attention de l'OFSP (2016). Consultable sous : <https://www.samw.ch/fr/Publications/Recommandations.html> (état : 8.10.2019).

Dans les pays voisins, la structuration des institutions de prise en charge dans le domaine des maladies rares est en cours depuis quelques années. La recommandation 2009/C 151/02 du Conseil européen du 8 juin 2009 relative à une action dans le domaine des maladies rares a fait pencher la balance.⁴⁷ Les États membres ont notamment été invités à « organiser des filières de soins pour les patients atteints d'une maladie rare en instaurant une coopération avec les experts concernés et en procédant à un échange de professionnels et d'expertise à l'intérieur du pays ou, au besoin, à partir de l'étranger. »

Désignation / reconnaissance des structures de prise en charge – mise en œuvre de la proposition de l'ASSM

Pour concrétiser la proposition de l'ASSM, les institutions suivantes ont créé la **Coordination nationale des maladies rares – kosek** (organisée en association de droit privé à but non lucratif) le 22 juin 2017⁴⁸ :

- ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse
- Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé – CDS
- Académie suisse des sciences médicales – ASSM
- Association Médecine Universitaire Suisse – unimedsuisse
- Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses – AllKidS
- Un groupe d'hôpitaux et de cliniques non universitaires

La kosek a pour objectif d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares en Suisse. Elle est désormais chargée de la conception et de la désignation / reconnaissance des structures de prise en charge des maladies rares. Les membres de la kosek ont convenu de jeter des bases solides à l'échelle nationale en désignant des centres (transversaux) pour maladies rares (CMR) et des centres de référence / réseaux spécifiques à des (groupes de) maladies. Ils attendent des fournisseurs de prestations de ces structures qu'ils collaborent de manière constructive et se coordonnent. Il s'agit de couvrir des besoins différents. Pour les satisfaire, la kosek poursuit une approche en réseau. Les différents prestataires coordonnent ainsi leur expertise. Par ailleurs, une représentation des patients est toujours prise en compte.

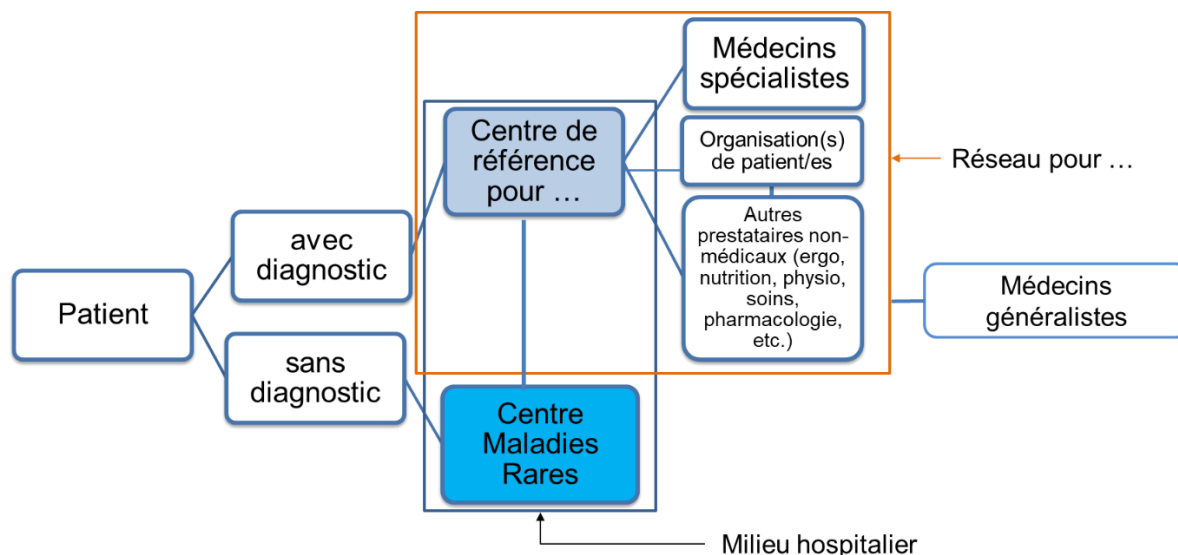
Les membres de la kosek financent l'activité de leur association. Le financement à long terme après 2021 n'est pas assuré à l'heure actuelle (état : été 2020). Il n'y a pas de bases légales à l'échelle fédérale pour le financement d'activités telles que la kosek en exerce (désignation de structures de prise en charge spécialisées dans le domaine des MR et leur réévaluation).

Structure de la prise en charge

La kosek a élaboré un concept de prise en charge en faisant la distinction entre les patients sans et avec diagnostic. Les premiers doivent pouvoir s'adresser à des centres transversaux pour maladies rares qui procèdent aux examens nécessaires pour parvenir au plus vite à un diagnostic fondé. Dès que celui-ci est disponible, le centre adresse le patient aux experts des centres de référence spécialisés et de leurs partenaires réseau. Ces structures spécifiques à des (groupes de) maladies prennent en charge les patients diagnostiqués. L'expertise est rassemblée dans les centres de référence, les professionnels conviennent des différentes tâches au sein des réseaux, élaborent des directives sur le traitement et coordonnent la formation et la formation continue.

⁴⁷ Recommandation du Conseil du 8 juin 2009 relative à une action dans le domaine des maladies rares (2009/C 151/02). Consultable sous : <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:52014DC0548&from=FR> (état : 8.10.2019).

⁴⁸ Site Internet de la kosek : <https://www.koseksuisse.ch/> (état : 8.10.2019).



Source : Coordination nationale maladies rares – kosek, mars 2019

Le processus visant à désigner / reconnaître des centres de diagnostic pour maladies rares ainsi que des centres de référence et des réseaux spécifiques à des (groupes de) maladies est en cours (état : été 2020). Pour ce faire, la kosek établit des listes de critères. Le rapport précité de l'ASSM (2016) a servi de base. Par ailleurs, ces critères doivent concorder avec ceux d'Orphanet et des réseaux européens de référence (European Reference Networks - ERN).⁴⁹ Les ERN sont des réseaux virtuels réunissant des prestataires de soins de santé de toute l'Europe. Ils ont pour objectif de faciliter les échanges sur des maladies complexes ou rares ou des affections qui nécessitent un traitement hautement spécialisé et une concentration des connaissances et des ressources. Les structures reconnues par la kosek sont reproduites dans la base de données Orphanet. Les institutions suisses ne peuvent pas participer aux ERN pour l'instant⁵⁰ ; mais si un rapprochement devait être possible à l'avenir, les critères seraient déjà en grande partie remplis. La kosek examine les candidatures déposées sur cette base. La désignation / reconnaissance d'une structure par la kosek est valable pour une période de quatre ans. Il est prévu de procéder à une réévaluation à l'expiration de ce délai.

Une information adaptée est en outre importante. Les médecins et les professionnels du domaine de la santé et du social doivent savoir où trouver l'expertise pour la prise en charge médicale des personnes souffrant de maladies rares. Par ailleurs, ils doivent être en mesure d'adresser les patients et leurs proches aux points de contact adéquats pour les questions non médicales (cf. 3.3).

En juin 2019, la kosek a lancé la procédure de reconnaissance des centres de diagnostic pour maladies rares (CMR). Les candidatures pouvaient être déposées jusqu'à la fin septembre en 2019 et en 2020. En juin 2020, la kosek a publié une première liste de six CMR reconnus⁵¹ et lancé un second cycle de reconnaissance.

En raison de la pandémie de coronavirus, le processus de reconnaissance en tant que centre de référence avec des partenaires réseau a pris du retard pour les deux projets pilotes en cours depuis 2018. Il est prévu d'achever ce processus pour les projets pilotes au second semestre 2021 (état : été 2020), puis de lancer la procédure de candidature ordinaire pour les centres de référence et les réseaux de prise en charge. Les réseaux à développer en parallèle des CRéf servent à concevoir et à coordonner une prise en charge proche des patients à l'échelle nationale. Les processus de désignation / reconnaissance doivent être menés par groupe de maladies (conformément à la systématique des groupes de maladie des ERN).

⁴⁹ Cf. https://ec.europa.eu/health/ern/networks_fr Accueil > Vivre, travailler et voyager dans l'UE > Santé publique > European Reference Networks (état : 1.12.2020).

⁵⁰ Cf. 3.6 [Contacts à l'échelle internationale dans les domaines du diagnostic, du traitement et de la prise en charge](#)

⁵¹ <https://www.kosekschweiz.ch/fr/prise-en-charge/centresmaladiesrares> (état : 9.07.2020)

Centres pour maladies rares

Les CMR servent en premier lieu de point de contact pour les patients sans diagnostic ou en cas de suspicion de maladie rare. Les cinq hôpitaux universitaires suisses et quelques hôpitaux avec prise en charge centralisée sont prêts à proposer de telles structures. Sur la base des candidatures déposées en 2019, la kosek a publié les premières décisions de reconnaissance en juin 2020 (cf. structure de la prise en charge). Les centres proposent les services nécessaires à l'établissement du diagnostic, notamment les examens génétiques et les comités interdisciplinaires. Les hôpitaux impliqués se sont associés en un groupe de coordination avec ProRaris pour exploiter les synergies, éviter les doublons, convenir de l'accomplissement des tâches suivantes et en assurer la réalisation :

- définition commune d'un parcours clinique pour les patients sans diagnostic ;
- financement des prestations dans les centres pour maladies rares ;
- organisation des inscriptions institutionnelles des activités dans Orphanet ;
- mise en place d'un système de codage uniforme et d'une description commune des symptômes des patients sans diagnostic.

Centres de référence et réseaux

Les centres de référence et leurs réseaux se concentrent sur différentes maladies ou groupes de maladies (p. ex. maladies du métabolisme). La classification en groupes de maladies se fonde sur la systématique des réseaux européens de référence. L'expertise est regroupée dans les centres de référence / réseaux. En tant qu'établissements cliniques hautement spécialisés, ils font office de points de contact spécifiques aux (groupes de) maladies. Ils doivent assumer la responsabilité de la prise en charge des patients concernés, mais ne remplacent pas la prise en charge de proximité – par exemple par le pédiatre, le médecin de famille ou les spécialistes établis. Les centres de référence collaborent étroitement avec les médecins et les professionnels de la santé de proximité. Ils assument également des tâches de coordination afin de mettre en œuvre des mesures diagnostiques et thérapeutiques le plus efficacement possible en accord avec les patients. La transition de la pédiatrie à la médecine des adultes doit également bénéficier d'une attention particulière. Cette interface gagne en importance, car un nombre croissant d'enfants atteints d'une maladie rare survivent à l'enfance.

Deux projets pilotes sont en cours concernant la mise en place des réseaux de prise en charge et des centres de référence : l'un dans le domaine des maladies métaboliques rares et l'autre dans celui des maladies neuromusculaires rares (état : été 2020). Le processus de désignation / reconnaissance finalisé pour les centres de référence est testé dans le cadre de ces projets pilotes. Dans une prochaine étape, les structures seront adaptées aux critères ou développées pour constituer finalement le réseau de prise en charge. Les groupes des maladies métaboliques et neuromusculaires devraient terminer le processus de désignation / reconnaissance d'ici fin 2021. Tous les autres groupes de maladies devraient suivre à partir de 2021.

3.1.1.2 Défis et possibilités d'action

Défis

Encourager la coordination des soins et l'intégration des prestations fournies dans tous les domaines fait partie des priorités du Conseil fédéral en matière de politique de la santé dans le cadre de « Santé 2020 » et « Santé 2030 ». C'est pourquoi l'OFSP a lancé le projet « Soins coordonnés », qui porte sur les groupes de patients présentant des besoins importants en matière de coordination. Cela concerne des personnes qui souffrent de plusieurs maladies simultanément (polymorbidité) et/ou dont le traitement nécessite le recours à plusieurs professionnels. Les transferts entre les différents contextes (domaine ambulatoire, soins somatiques

aigus, réadaptation, soins stationnaires de longue durée) sont fréquents.⁵² De nombreuses personnes souffrant de maladies rares dépendent d'une coordination des démarches diagnostiques et thérapeutiques. D'après les témoignages des fournisseurs de prestations concernés, leur organisation et leur financement – notamment aux interfaces – ne sont pas toujours clairement établis.

Pour garantir à long terme une prise en charge adéquate et structurée dans le domaine des maladies rares, il est nécessaire de relever les défis suivants :

1. Création / désignation des CMR ainsi que des centres de référence / réseaux, processus de désignation, réévaluations périodiques : ni la Confédération ni les cantons ne disposent des bases légales pour désigner des structures de prise en charge spécialisées dans le domaine des maladies rares. Les mandats de prestations des cantons portent sur les prestations stationnaires alors que les CMR, les centres de référence et les réseaux fournissent en grande partie des prestations ambulatoires. Par ailleurs, la systématique des mandats de prestations repose sur les forfaits par cas (DRG)⁵³, le cas échéant avec des compléments de la CHOP⁵⁴ et de la CIM⁵⁵, et non sur des groupes de diagnostics tels qu'ils sont prévus dans les ERN. L'organisation chargée de la désignation (kosek) doit donc faire appel à la bonne volonté. Les CMR et les centres de référence / réseaux ne peuvent être désignés que si les institutions correspondantes se soumettent volontairement au processus de désignation. Les structures de prise en charge doivent avoir la volonté, la compétence et les ressources nécessaires pour remplir et respecter à long terme les critères fixés par la kosek. Le travail de persuasion fourni par la kosek s'est révélé payant et transparait dans la reconnaissance des six premiers CMR en juin 2020. Certains candidats potentiels craignent des coûts supplémentaires qui ne peuvent pas être facturés. C'est notamment le cas pour les prestations de coordination, la collaboration avec Orphanet, le développement des parcours de patients et l'introduction du codage⁵⁶ avec les codes Orpha. Certains fournisseurs de prestations ne voient donc aucune incitation à se porter candidats pour une désignation / reconnaissance. Pour la mise en place (et par la suite l'application) d'une prise en charge homogène à l'échelle nationale, toutes les structures qui disposent de l'expertise nécessaire devraient se soumettre au processus de désignation. Il s'agit de s'assurer que les conditions sont réunies pour maintenir l'offre à long terme.
À l'heure actuelle (état : été 2020), la base financière de la kosek, qui est chargée de ces processus, n'est assurée que jusqu'en 2021. Jusqu'ici, la kosek est financée par ses membres. L'impossibilité de maintenir un service de désignation et d'évaluation à long terme mettrait un terme à la mise en œuvre d'une pierre angulaire du CNMR et interromprait le processus en cours, la mise en place et la réévaluation régulière d'un système de prise en charge structuré.
2. Financement durable de la charge supplémentaire découlant de la prise en charge des personnes souffrant d'une maladie rare : du fait de la rareté de la maladie, cette charge est bien plus importante que pour les maladies courantes. Les données sont insuffisantes, il est souvent nécessaire de solliciter l'expertise à l'étranger, faute de protocoles définis il s'agit de trouver des solutions sur mesure, etc. Par conséquent, la charge de communication est également bien plus élevée que pour les maladies courantes. Tous les fournisseurs de prestations du domaine stationnaire et ambulatoire dans la pédiatrie et la médecine de l'adulte sont concernés.
3. Prise en compte appropriée de la perspective du patient dans la fourniture des soins : la contribution des patients et de leurs organisations est indispensable pour optimiser

⁵² Rémunération des prestations dans le cadre des soins coordonnés, Rapport dans le cadre du projet « Soins coordonnés » de l'Office fédéral de la santé publique, Berne 2018, p. 1. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Politique nationale de la santé > Soins coordonnés > Amélioration des conditions cadres (état : 9.10.2019).

⁵³ Diagnose Related Groups, forfait par cas

⁵⁴ Classification suisse des interventions chirurgicales

⁵⁵ International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, cf. 3.1.2 Codage

⁵⁶ Cf. 3.1.2.

la prise en charge, car ce sont eux qui disposent de l'expertise sur les besoins réels des personnes concernées au quotidien. L'organisation faîtière des patients atteints de maladie rare et de leurs associations, ProRaris, veille à ce que les intérêts des patients soient pris en compte dans les instances publiques et privées et renforce la mise en réseau / collaboration des (organisations de) patients. Le rapport de 2015 « Droits des patients et participation des patients en Suisse » proposait déjà l'encouragement d'un échange régulier sur les questions des patients entre le DFI et les organisations de patients, mais il a été explicitement renoncé à la mise en place d'une structure de droit privé financée par la Confédération et visant à améliorer la coordination et la collaboration entre les différentes organisations de patients.⁵⁷ Jusqu'ici, ProRaris et ses (organisations) membres affiliés ont fourni la plupart des prestations à titre bénévole. Comme de nombreuses organisations de patients⁵⁸, ProRaris a informé à plusieurs reprises qu'elle atteignait ses limites dans l'accomplissement de certaines tâches faute de ressources.

Possibilités d'action

1. Création / désignation des CMR ainsi que des centres de référence / réseaux, processus de désignation, réévaluations périodiques
 - Dans le cadre de leurs compétences en matière de soins de santé, les cantons sont en principe tenus de garantir également la prise en charge des personnes souffrant de maladies rares. Sur ce point, il faut toutefois des consignes nationales pour exploiter les synergies et garantir une prise en charge homogène à l'échelle nationale dans des structures spécialisées. Les cantons peuvent décider ensemble une réglementation valable pour la Suisse entière concernant la mise en place, l'exploitation et le financement d'un système de prise en charge correspondant ainsi que la publication d'une liste des centres spécialisés reconnus. Le risque existe cependant que l'élaboration d'une telle réglementation soit très longue ou ne produise que des résultats minimes. La LAMal règle en principe les conditions auxquelles l'AOS rembourse les traitements médicaux. En plus du principe de l'économicité, ces prestations doivent aussi respecter le niveau de qualité nécessaire. Au niveau de la LAMal, les cantons pourraient être tenus, dans le cadre du maintien et de l'amélioration de la qualité des prestations dans le domaine des maladies rares, d'édicter des prescriptions nationales en la matière, comme par exemple une liste valable pour la Suisse entière des structures de prise en charge reconnues. S'ils n'accomplissent pas cette tâche dans un délai raisonnable, le Conseil fédéral peut définir quelles structures il y a lieu d'autoriser.
 - S'agissant de l'information sur les structures de prise en charge désignées, l'OFSP peut placer un lien sur son site Internet et l'accompagner d'une précision.
 - Il est nécessaire d'examiner les possibilités de financer des projets spécifiques aux centres en lien avec le développement d'une offre de prise en charge centralisée.
 - Dans les centres de référence / réseaux, il s'agit de convaincre les décideurs (médecins spécialistes et autres fournisseurs de prestations) que la désignation en qualité de structure de prise en charge spécialisée apporte réellement une plus-value aux exploitants et aux patients. La garantie d'une prise en charge qualitativement homogène et une amélioration de la visibilité parlent notamment en faveur d'un processus de désignation uniforme à l'échelle nationale.
 - Les acteurs concernés s'accordent sur la question de savoir si, comment et par qui le processus de désignation mené jusqu'ici par la kosek et les futures réévaluations seront poursuivis.
 - Financement par les membres de la kosek : ils en financent aussi les activités

⁵⁷ Conseil fédéral suisse, Droits des patients et participation des patients en Suisse, Berne 2015, p. IX, champ d'action D.

⁵⁸ Cf. rapport Droits des patients et participation des patients en Suisse, 2015 ; résumé, chap. 3. Consultable sous : www.bag.admin.ch > Médecine & recherche > Droits des patients > Rapport Droits des patients en Suisse (état : 9.10.2019).

à l'avenir.

- Financement par les cantons : dans de nombreux domaines relevant de leur compétence, les cantons ont conclu des accords intercantonaux, également en matière de financement (p. ex. dans le domaine de la formation⁵⁹). Les cantons sont chargés d'assurer la prise en charge. Ils doivent veiller à offrir un système de soins de santé adapté aux besoins, complet et accessible à tous les habitants. Il serait possible d'envisager de fonder le financement du service de désignation / réévaluation sur un accord intercantonal.

2. Financement durable de la charge supplémentaire découlant de la prise en charge de personnes souffrant d'une maladie rare

On part du principe que les prestations fournies dans les structures reconnues sont facturées, comme jusqu'ici, par le biais des structures tarifaires existantes : les forfaits par cas dans le domaine stationnaire, en général les tarifs à la prestation dans la prise en charge ambulatoire et en particulier TARMED pour les prestations médicales.⁶⁰

Les tarifs et les prix sont convenus dans des contrats entre les assureurs et les fournisseurs de prestations (autonomie tarifaire). Aussi dans le domaine ambulatoire, les partenaires tarifaires sont libres de convenir de tarifs forfaitaires pour la fourniture des prestations. Il appartient ainsi aux fournisseurs de prestations de présenter leurs demandes dans les négociations tarifaires. L'assurance obligatoire des soins (AOS) ne prend en principe en charge que les coûts des prestations qui servent à diagnostiquer ou à traiter une maladie et ses séquelles et qui remplissent les critères d'efficacité, d'adéquation et d'économicité.⁶¹ En conséquence, les prestations de coordination ne sont en soi pas toutes soumises à l'AOS. Il est nécessaire de recourir à d'autres sources de financement pour les prestations de coordination en dehors du traitement des maladies (patients, aide sociale, AI, etc.).

La CDS se concentre aujourd'hui sur les soins coordonnés : « Dans la recherche en matière de santé et dans la politique, il existe un large consensus quant au fait que les partenaires des soins (fournisseurs de prestations, patients, agents payeurs) doivent mieux se mettre en réseau et se coordonner pour que la qualité, la sécurité et l'efficacité de la prise en charge augmentent et que le système reste abordable. »⁶² Les soins coordonnés pour les personnes souffrant de maladies rares et leur rémunération concordent en fin de compte avec l'ambition générale de maîtriser les coûts tout en garantissant tous les autres aspects de soins de santé de qualité.

3. Prise en compte appropriée de la perspective du patient dans la fourniture des soins

Un financement durable est indispensable pour résoudre le problème de ressources des (organisations de) patients.

- Le financement à partir de sources privées (*fundraising*) peut couvrir une partie des coûts des organisations de patients, mais il ne suffit en général pas, exige beaucoup de temps et n'est guère durable. La Confédération pourrait examiner la nécessité de créer une base légale (le cas échéant au-delà du domaine des MR) pour le financement subsidiaire de l'activité de conseil et d'information des organisations de patients. Le rapport « Droits des patients et participation des patients en Suisse » du 24 juin 2015 a montré une telle possibilité d'action.
- Financement par les cantons : certaines organisations de patients ou ligues de santé bénéficient de contributions cantonales. Mais il y a de fortes disparités entre cantons.

⁵⁹ Cf. Conférence suisse des directeurs cantonaux de l'instruction publique, Programme de travail 2015-2019, 2019. Consultable sous : https://edudoc.educa.ch/static/web/edk/tqpro_f.pdf (état : 9.10.2019).

⁶⁰ Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Assurances > Assurance-maladie > Prestations et tarifs > Prestations médicales > Système tarifaire TARMED (état : 8.10.2019).

⁶¹ Art. 25, al. 1, et 32, al. 1, LAMal, voir aussi 3.2 [Rémunération](#).

⁶² Hanselmann, Heidi, Prioritäten der Gesundheitsdirektorenkonferenz - Für mehr Koordination im Gesundheitswesen, Neue Zürcher Zeitung, 23 mai 2019.

3.1.2 Codage

3.1.2.1 État des lieux

Déjà lors de l'élaboration du concept national maladies rares, il s'est avéré que seules des estimations permettaient de déterminer le nombre de personnes atteintes d'une maladie rare en Suisse.⁶³ Les données d'Orphadata ont servi de base.⁶⁴ La prévalence des maladies rares en Suisse en 2012 a été estimée à 7,2 % (ou 582 450 personnes concernées).⁶⁵

L'objectif de la mesure du CNMR *Système de codage efficace* est le choix d'un instrument permettant le codage spécifique et univoque (saisie) des maladies rares afin de générer ensuite davantage de connaissances. Une saisie (épidémiologique) spécifique et univoque des maladies rares est nécessaire pour en améliorer la gestion. La responsabilité de la mise en œuvre de cette mesure incombe à l'Office fédéral de la statistique (OFS).

En juin 2017, l'OFS a remis à l'OFSP un rapport sur le système de codage (*Kodierungssystem – Nationales Konzept Seltene Krankheiten*, en allemand), qui montre que la CIM-10-OMS (application en Suisse pour la statistique des causes de décès) et la CIM-10-GM (application en Suisse pour le codage des diagnostics pour la statistique médicale des hôpitaux) ne permettent pas une saisie adéquate des maladies rares. L'abréviation CIM signifie « Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes », le chiffre 10 désigne la dixième révision de la classification. La CIM est publiée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS). Enfin, GM est la version *German Modification* établie par le Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) en Allemagne. On attend de la CIM-11 un codage plus flexible qui peut être adapté aux progrès cliniques.⁶⁶ Les travaux du groupe « Topic Advisory Group for Rare Diseases »⁶⁷ coordonné par Orphanet a permis de représenter près de 5400 maladies rares avec une désignation univoque dans la version bêta de la CIM-11 (octobre 2014). Dans cette optique, la CIM-11 semble nettement plus appropriée que la CIM-10 pour la saisie des maladies rares.

En juin 2018, l'OMS a publié une première version d'une future CIM-11. En mai 2019, l'Assemblée mondiale de la santé a adopté la nouvelle version⁶⁸ qui entrera en vigueur en 2022. Comme le rapport l'explique ci-après dans les défis, l'OFS analyse, dans le cadre du programme pluriannuel de la Confédération 2020-2023, les conséquences de l'introduction de la CIM-11 pour la statistique publique. Les implications d'une possible introduction de la CIM-11 sur les systèmes tarifaires (LAMal) ne peuvent pas être estimés pour l'instant (état : été 2020). Il faut toutefois s'attendre à une charge importante, car les acteurs impliqués tels que l'OFSP, SwissDRG SA, les fournisseurs de prestations, les assureurs, etc. sont également concernés. Avant de définir une date d'introduction possible en Suisse, il est nécessaire de clarifier la question des ressources. C'est pourquoi l'OFS analysera en premier lieu l'impact sur la statistique publique (loi fédérale du 9 octobre 1992 sur la statistique fédérale ; LSF).

Il faut s'attendre à ce que les données dans le domaine des maladies rares s'améliorent progressivement avec l'introduction de la CIM-11 au cours des années 2020 dans le secteur stationnaire. Mais les maladies rares ont la plupart du temps une évolution chronique et les patients sont souvent pris en charge pendant très longtemps en ambulatoire. À l'heure actuelle, en général il n'y a pas de saisie uniforme des diagnostics pour les cas ambulatoires.

⁶³ Concept national maladies rares, Berne 2014, 2.4 Épidémiologie. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Mandats politiques & plans d'action > Concept national maladies rares (état : 9.10.2019).

⁶⁴ Site Internet d'Orphadata : <http://www.orphadata.org/cgi-bin/index.php> (état : 9.10.2019).

⁶⁵ 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.

⁶⁶ ICD-11 von der WHA verabschiedet, Pressemitteilung DIMDI vom 27.5.2019 (en allemand). Consultable sous : <https://www.dimdi.de/dyna-mic/de/das-dimdi/aktuelles/meldung/ICD-11-von-der-WHA-verabschiedet/> (état : 17.10.2019)

⁶⁷ <https://www.who.int/classifications/raretag/en/>

⁶⁸ Cf. World Health Assembly Update, 25 May 2019. Consultable sous : www.who.int/news-room/detail/25-05-2019-world-health-assembly-update (état : 9.10.2019).

Comme la CIM-10 ne reflète pas les maladies rares de manière appropriée, l'organisation internationale Orphanet⁶⁹ a développé une nomenclature des maladies rares, les codes Orpha⁷⁰. Un identificateur univoque et durable est attribué à chaque maladie avec un numéro d'identification ORPHA spécifique. Comme le rapport l'a déjà précisé, la CIM-11 tiendra compte des codes Orpha. Dans l'optique d'une désignation / reconnaissance en tant que centre transversal pour maladies rares et centre de référence, la kosek exige le codage avec des codes Orpha (état : été 2020).

3.1.2.2 Défis et possibilités d'action

Défi

Représentation appropriée des maladies rares

À l'heure actuelle et jusqu'à l'introduction de la CIM-11, les diagnostics (CIM-10-GM) et les procédures (CHOP)⁷¹ en Suisse sont saisis dans le cadre de la statistique médicale pour les cas stationnaires. La structure tarifaire SwissDRG⁷² se base notamment sur les codes CIM-10-GM et CHOP. Dans le cadre du programme pluriannuel de la Confédération 2020-2023, l'OFS a pour tâche d'analyser les répercussions de l'introduction de la CIM-11 sur la statistique publique. Fin 2019, il n'était pas encore établi comment et sous quelle forme les interfaces avec les structures tarifaires existantes et futures sont prises en compte. Il en va de même pour les prochaines étapes en lien avec la préparation effective, la mise en œuvre et l'utilisation de la CIM-11. Plusieurs années devraient encore s'écouler d'ici la fin des travaux préparatoires nécessaires à l'introduction de la CIM-11. D'ici là, une solution (transitoire) est indispensable pour la saisie des maladies rares. Le registre suisse des maladies rares (RSMR) utilisera aussi les codes Orpha.⁷³

Possibilité d'action

Jusqu'à l'introduction de la CIM-11, les acteurs devraient s'entendre sur une solution transitoire pour un codage uniforme dans le domaine stationnaire, par exemple avec des codes Orpha. La saisie exacte des diagnostics est indispensable pour la bonne prise en charge des patients et des améliorations à l'avenir.

3.1.3 Registre

3.1.3.1 État des lieux

Si, ces dernières années, des progrès ont été réalisés dans le diagnostic et le traitement des maladies rares, des bases épidémiologiques solides sont nécessaires en Suisse pour enregistrer d'autres avancées significatives. « Les registres peuvent soutenir la recherche en pathogenèse, en thérapie et en soins, fournir une aide lors du recrutement de participants aux études et faciliter l'analyse transversale des données relatives à la recherche et aux soins. »⁷⁴ Partant, le CNMR prévoit le développement de registres. Au cours de la mise en œuvre du CNMR, l'OFSP a mis l'accent sur un registre suisse des maladies rares fondé sur des données épidémiologiques, dans lequel toutes les personnes souffrant d'une maladie rare qui vivent en Suisse peuvent être saisies. Par ailleurs, il existe aujourd'hui déjà une série de registres qui comprennent certaines maladies ou groupes de maladies et leur évaluation spontanée (*natural history*) pour mesurer le succès des thérapies à cette aune.⁷⁵

⁶⁹ Site Internet d'Orphanet : www.orpha.net (état : 9.10.2019).

⁷⁰ Orphanet nomenclature files for coding. Consultable sous : <http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html> (état : 9.10.2019).

⁷¹ Cf. OFS, Classification suisse des interventions chirurgicales (CHOP), Index systématique – version 2017, 2017. Consultable sous : www.bfs.admin.ch > Trouver des statistiques > Catalogues et banques de données > Publications (état : 9.10.2019).

⁷² Site Internet de SwissDRG : <https://www.swissdrg.org/fr> (état : 9.10.2019).

⁷³ Cf. 3.1.3.

⁷⁴ Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen (Allemagne), p. 37. Consultable sous : https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder_Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf (état : 9.10.2019).

⁷⁵ Cf. Plateforme suisse des registres médicaux de la FMH. Consultable sous : <https://www.fmh.ch/fr/themes/qualite-asqm/registres/registres-medicaux.cfm> (état : 9.10.2019).

Fin 2016, l'OFSP a commandé à l'Institut de médecine sociale et préventive (ISPM) de l'Université de Berne un « concept de registre suisse des maladies rares ». L'objectif était d'élaborer une base fiable pour la mise en place d'un registre national des maladies rares (RNMR) qui soit exploitable avec efficacité. Dans le cadre d'une consultation menée par l'ISPM, une série d'acteurs a examiné le concept, adapté sur la base des retours. L'ISPM a ensuite déposé une demande d'exploitation du registre auprès de la Commission cantonale d'éthique de Berne, qui l'a approuvée fin 2018 après adaptation. En 2017, la kosek a pris en charge le parrainage du RSMR, mais pas son financement.

À l'issue des travaux conceptuels, la mise en œuvre a été suspendue à l'ISPM (comme la programmation et la création des interfaces avec les hôpitaux qui fournissent les données et les registres spécifiques aux maladies ainsi que la première saisie des données) dès l'été 2018 pour une année faute de moyens. Au printemps 2019, une nouvelle source de financement a permis de reprendre les travaux. Fin 2019, ceux-ci étaient assez avancés pour déposer une demande de contribution financière pour l'exploitation du RNMR auprès de l'OFSP. La loi fédérale du 18 mars 2016 sur l'enregistrement des maladies oncologiques (LEMO)⁷⁶ et l'ordonnance du 11 avril 2018 sur l'enregistrement des maladies oncologiques (OEMO)⁷⁷, entrées en vigueur le 1^{er} janvier 2020, constituent la base légale. En vertu de l'art. 24, al. 1, LEMO, la Confédération peut, dans le cadre des crédits autorisés, accorder des aides financières aux registres qui traitent des données relatives à des maladies non transmissibles autres que le cancer qui sont très répandues ou particulièrement dangereuses. Le RNMR fait partie de cette catégorie de registres. De telles subventions peuvent être allouées en vertu des conditions fixées à la section 9 *Promotion de l'enregistrement d'autres maladies* de l'OEMO. La contribution pour l'exploitation d'un registre se monte à 250 000 francs par an au plus pour une période maximale de cinq ans et ne doit pas dépasser 50 % des coûts d'exploitation indiqués.

Une aide financière de l'OFSP est en principe possible lorsque :

- les moyens pour l'aide financière sont disponibles,
- le RNMR est entré en service et
- une demande d'aide financière a été déposée.

En septembre 2020, l'OFSP a accordé une aide financière pour le RNMR d'un montant de 250 000 francs pour une durée de cinq ans (2020-2024).

3.1.3.2 Défis et possibilités d'action

Défis

1. Financement durable : les registres d'importance nationale en matière de politique de la santé ont besoin d'un financement à long terme. À l'heure actuelle, le financement n'est assuré que de manière très partielle – notamment par le biais de la recherche ou de l'assurance qualité – mais jamais à long terme.
2. Indépendance des registres à l'égard de l'industrie pharmaceutique et des techniques médicales.
3. Mise en réseau des registres de différentes spécialités médicales et harmonisation de leurs séries de données (à l'heure actuelle, il y a plus de 700 registres de maladies rares à l'échelle internationale et plus de 50 en Suisse).
4. Lien avec des données administratives : par exemple la statistique de la mortalité pour analyser l'espérance de vie.
5. Coopération internationale avec les ERN : comme ces registres sont exploités dans le

⁷⁶ RS 818.33

⁷⁷ RS 818.331

cadre du 3rd Health Programme Work Plan 2019 de la Commission européenne⁷⁸, la Suisse n'y est pas associée.

Possibilités d'action

1. / 2.

- Les exploitants du RNMR (ISPM) font face aux tâches suivantes : développement de mécanismes de financement à long terme pour des registres importants en matière de santé publique. Il faudrait une hiérarchisation globale de ces registres et un concept de financement qui tiennent compte des données avec leurs différentes finalités (procédures de soins, assurance qualité et sécurité des patients, épidémiologie, exigences en matière de recherche, données pour la rémunération/tarifification, planification publique et surveillance). Cela permettrait de garantir, indépendamment des finalités, un financement durable qui intègre tous les utilisateurs de données importants dans le financement.
- Établissement par les exploitants du RNMR (ISPM) d'un concept pour le financement pérenne de la tenue du RNMR et demandes de soutien de projets auprès des cliniques universitaires et du Fonds national suisse (FNS). Des demandes à des fondations locales et nationales sont également envisageables.

3. / 4.

Élaboration de modèles pratiques et conviviaux pour le RNMR concernant une saisie automatisée et manuelle des données ainsi que l'autodéclaration des patients et la saisie de données existantes. Création d'interfaces entre les registres importants pour la santé publique et les relevés administratifs de la Confédération et des cantons, les données des registres de l'état civil à des fins d'efficacité dans la saisie des données et l'encouragement de la recherche en soins, collaboration étroite avec plusieurs spécialités médicales.

5.

Coopération internationale avec d'autres registres de MR à l'étranger.

3.2 Rémunération

Cadre légal de la prise en charge des coûts des prestations médicales par l'AOS

La tâche de l'AOS est en premier lieu la rémunération des coûts de diagnostic et de traitement en cas de maladie (également certaines prestations de prévention et les prestations de maternité). La présence d'une maladie nécessitant un traitement est une condition essentielle qui donne droit aux prestations de l'AOS. Si une atteinte à la santé n'exige ni examen ni traitement et ne provoque aucune incapacité de travail, il n'y a pas de maladie au sens de l'art. 1a, al. 2, let. a, LAMal en relation avec l'art. 3 de la loi fédérale du 6 octobre 2000 sur la partie générale du droit des assurances sociales (LPGA)⁷⁹.

L'atteinte à la santé doit s'accompagner d'une nécessité d'examen et de traitement liée à des prestations et due à une maladie ou d'une incapacité de travail. La nécessité de traitement (ou d'examen) désigne d'une part les besoins avérés de mesures diagnostiques ou thérapeutiques qui découlent de l'atteinte à la santé, d'autre part l'exigence subjective d'aide médicale de la part du patient. Il y a nécessité de traitement ou d'examen lorsque l'atteinte à la santé restreint à tel point les fonctions physiques ou mentales que le patient a besoin d'aide médicale, que la guérison sans aide médicale n'est pas envisageable, ou sans chance de succès dans un délai raisonnable, ou qu'on ne peut attendre du patient qu'il vive sans au moins une tentative de traitement.⁸⁰

⁷⁸ Cf. Rare disease registries for the European Reference Networks, 2019. Consultable sous : <https://ec.europa.eu/info/funding-tenders/opportunities/portal/screen/opportunities/topic-details/pj-01-2019> (état : 9.10.2019).

⁷⁹ RS 830.1

⁸⁰ Cf. notamment ATF 137 V 295, consid. 4.2.2. avec renvois ; arrêt du Tribunal fédéral 9C_465_2010, consid. 4.1

Le droit à un traitement atteint sa limite dans le principe d'un traitement adéquat et économique. Le succès du traitement doit être escompté avec une certaine probabilité. Il ne faut pas un degré de probabilité prépondérante, mais les chances de succès ne doivent pas être minimes.

3.2.1 Médicaments

3.2.1.1 État des lieux

Prise en charge des coûts des médicaments par l'assurance obligatoire des soins

L'AOS prend en charge les coûts des médicaments prescrits par un médecin, utilisés selon les indications autorisées (par Swissmedic) et figurant sur la liste des spécialités (LS).⁸¹

Les médicaments ne sont inscrits sur la LS que sur demande des entreprises pharmaceutiques. Avant leur admission dans la LS, l'OFSP contrôle leur efficacité, leur adéquation et leur caractère économique (EAE). À cet égard, la Commission fédérale des médicaments (CFM) conseille l'OFSP et émet une recommandation. En plus des experts (médecins, pharmaciens), les assurés (resp. patients), les assureurs-maladie et l'industrie pharmaceutique sont notamment représentés au sein de la CFM. Au besoin, l'OFSP contacte d'autres experts. L'expertise de spécialistes est régulièrement requise pour l'évaluation des médicaments destinés au traitement de maladies rares.

La prise en charge des coûts des médicaments de la LS peut être limitée à certaines indications médicales ou quantités (limitations). Il est aussi possible de définir, dans le cadre d'une limitation, par quels centres ou médecins un traitement doit être effectué, quels groupes de patients sont inclus, combien de temps un traitement peut être remboursé et quand il doit être interrompu. L'OFSP peut encore décider d'autres obligations et conditions. À l'instar d'une admission provisoire quand les critères EAE sont en cours d'évaluation (en vertu de l'art. 33, al. 3, LAMal), par exemple si les données disponibles sont prometteuses, mais qu'aucune donnée concernant l'efficacité et permettant une évaluation définitive n'est attendue dans un délai d'un à deux ans. Il est en outre possible d'exiger que les entreprises pharmaceutiques tiennent un registre. Les obligations et conditions décidées (y c. limitation) servent à remplir ou à prouver les critères EAE. Il peut arriver que des médicaments ne soient pas admis dans la LS du fait des données relatives à l'efficacité ou par manque d'adéquation. Dans le cas des maladies rares, il se peut également que les entreprises pharmaceutiques ne demandent pas d'autorisation en Suisse ou d'admission dans la LS.

Dans le domaine des médicaments, les coûts pour les assurances sociales ont aussi connu une forte hausse ces dernières années. Les coûts par habitant pour les médicaments remboursés chaque année par l'AOS sont passés de 718 à 814 francs entre 2014 et 2017 et les dépenses en médicaments de 5,848 à plus de 6,837 milliards de francs.⁸² Les indications avec un statut Orphan Drug sont toujours plus nombreuses. Depuis 2014, elles se sont envolées, passant de 212 à 309.⁸³ Interpharma chiffre la part des médicaments destinés au traitement des maladies rares dans les coûts des médicaments à 3-4 %. Des estimations montrent toutefois que le marché des médicaments orphelins aura une croissance de plus de 12 % jusqu'en 2024 à l'échelle mondiale, soit le double du marché des médicaments non orphelins.⁸⁴

Prise en charge des coûts des médicaments dans des cas particuliers (utilisation hors étiquette)

⁸¹ Art 52, al. 2, let. b, LAMal en relation avec l'art. 64 ss. OAMal et l'art. 30 ss. OPAS

⁸² Statistique de l'assurance-maladie obligatoire 2017, OFSP, T 2.16 et T 2.18. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Chiffres & statistiques > Assurance-maladie > Statistique de l'assurance-maladie obligatoire (état : 9.10.2019).

⁸³ Interpharma, Le marché du médicament en Suisse 2018, 2018. Consultable sous : <https://www.interpharma.ch/fr/1526-le-marche-du-medicament-en-suisse2018> (état : 9.10.2019).

⁸⁴ EvaluatePharma Orphan Drug Report 2019. Consultable sous : <https://www.evaluate.com/thought-leadership/pharma/evaluatepharma-orphan-drug-report-2019> (état : 9.10.2019).

Si un médicament ne figure pas dans la LS, il n'y a en principe aucune obligation de remboursement par l'AOS. Il peut y avoir une prise en charge par l'AOS dans la mesure où les conditions de prise en charge des médicaments dans des cas particuliers sont remplies. En vertu des art. 71a à 71d OAMal, l'AOS peut rembourser, dans certains cas, des médicaments :

- admis dans la LS mais utilisés pour une autre indication que celles autorisées par Swissmedic ou en dehors de la limitation fixée dans la liste ;
- absents de la LS mais autorisés par Swissmedic ;
- non autorisés par Swissmedic mais importés d'un État ayant institué un système équivalent d'autorisation de mise sur le marché reconnu par Swissmedic, et autorisés dans cet État pour l'indication correspondante.

Pour que des médicaments soient remboursés dans ces cas particuliers, l'un des critères suivants doit être rempli :

- l'usage d'un médicament constitue un préalable indispensable à la réalisation d'une autre prestation prise en charge par l'AOS et que celle-ci est largement prédominante. Dans ce cas, l'AOS rembourse aussi ce médicament même s'il ne figure pas dans la LS (principe dit du « complexe thérapeutique »).
- les conditions précédentes ne sont pas remplies, mais l'usage du médicament permet d'escompter un bénéfice élevé contre une maladie susceptible d'être mortelle pour l'assuré ou de lui causer des problèmes de santé graves et chroniques et que, faute d'alternative thérapeutique, il n'existe pas d'autre traitement efficace autorisé et admis dans la LS.

Si un médecin fait une demande de prise en charge d'un médicament dans un cas particulier au sens des art. 71a à 71d OAMal, l'assurance-maladie consulte le médecin-conseil. Il incombe au service du médecin-conseil de recommander à l'assureur-maladie le remboursement du médicament ou le refus de prise en charge. C'est l'assureur qui prend la décision. Il détermine le montant de la prise en charge après avoir consulté le titulaire de l'autorisation de commercialiser le médicament en Suisse. Il examine, de plus, si le rapport entre les coûts pris en charge par l'AOS et le bénéfice thérapeutique est approprié. L'assuré peut engager une procédure contre les décisions négatives de l'assureur.

L'évaluation de l'utilité des médicaments destinés au traitement de maladies rares est exigeante, car il n'y a souvent que peu de données disponibles pour démontrer leur efficacité en raison du petit nombre de patients. Les patients, leurs organisations et les médecins traitants ont critiqué et critiquent encore, lors de manifestations publiques (p. ex. Rare Disease Days), les décisions des assureurs-maladies qui, d'après eux, manquent d'homogénéité.

Entre juin et décembre 2013, l'OFSP a évalué une première fois la mise en œuvre de la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers.⁸⁵ Il est apparu que 73 % à 92 % des demandes déposées étaient approuvées. Le motif de refus le plus fréquent était un bénéfice thérapeutique jugé trop faible. L'évaluation a révélé une série de possibilités d'action qui ont débouché, d'une part, sur une adaptation des articles de loi correspondants et, d'autre part, sur l'élaboration d'instruments d'évaluation appropriés de la part de la Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances (SSMC)⁸⁶. Les art. 71a à 71d OAMal adaptés sont entrés en vigueur le 1^{er} mars 2017. L'adaptation de l'OAMal a précisé par ailleurs à l'art. 28, al. 3^{bis} qu'en vue de la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers au sens des art. 71a à 71c OAMal, les assureurs doivent transmettre certaines données à l'OFSP entre le 1^{er} mars 2017 et le 31 décembre 2020.⁸⁷ La fourniture de données à l'OFSP a servi, d'une

⁸⁵ Concept national maladies rares, 2014, p. 8 ss.

⁸⁶ SSMC, Évaluation du bénéfice selon l'art. 71a-c OAMal. Consultable sous : <https://www.medecins-conseils.ch/expertcom/71kvv/updmay18/> (état : 9.10.2019).

⁸⁷ RO 2017 623. Consultable sous : <https://www.admin.ch/opc/fr/official-compilation/2017/623.pdf> (état : 10.10.2019).

part, à l'exercice de son activité de surveillance et, d'autre part, de base à une nouvelle évaluation dont les résultats ont été présentés en décembre 2020.⁸⁸

La nouvelle évaluation doit améliorer l'état des connaissances sur la mise en œuvre des art. 71a à 71d OAMal et fournir des bases de décision pour des optimisations.

Prise en charge de médicaments par l'assurance-invalidité

L'assurance-invalidité (AI) prend en charge toutes les mesures médicales nécessaires au traitement des infirmités congénitales reconnues par l'AI jusqu'à l'âge de 20 ans révolus (art. 13 LAI). Dans ce domaine, l'AI a la fonction d'une assurance-maladie.

En vertu de l'art. 3, al. 2, LPGA, est réputée infirmité congénitale toute maladie présente à la naissance accomplie de l'enfant. L'AI n'est toutefois pas tenue de prendre en charge le traitement médical de toutes les infirmités congénitales. Elle prend uniquement en charge les coûts des traitements ambulatoires et stationnaires si l'infirmité congénitale figure à l'annexe de l'ordonnance du 9 décembre 1985 concernant les infirmités congénitales (OIC ; liste IC)⁸⁹.

Cette liste IC⁹⁰ a fait l'objet d'une révision de fond pour la dernière fois en 1985 et n'a été adaptée que de manière ponctuelle depuis. C'est pourquoi elle n'est plus actuelle. Une adaptation est prévue au 1^{er} janvier 2022 (cf. 3.2.3).

3.2.1.2 Défis et possibilités d'action

Défis

Défis dans la prise en charge des médicaments

Une forte hausse des demandes d'admission de médicaments dans la LS a été observée en 2019 et 2020, et la tendance devrait se poursuivre en 2021. Comme certains médicaments sont autorisés sur la base de premières données prometteuses et que les revendications de prix de l'industrie pharmaceutique sont très élevées, les défis sont plus complexes pour l'admission dans la LS. Ces dernières années déjà, la charge liée à l'évaluation pour l'OFSP et la CFM a fortement augmenté. L'évaluation de l'efficacité et de l'adéquation sur la base de données incomplètes est plus complexe, car il est nécessaire de définir davantage d'obligations et de conditions (limitations) en tenant compte de spécialistes. Mais l'accent porte sur les revendications de prix très élevées de l'industrie pharmaceutique, qui retardent ou empêchent l'accès rapide à la prise en charge des coûts par l'AOS par le biais de la LS.

Pour les médicaments orphelins, les prix sont fixés de la même façon que pour les médicaments non orphelins. Ils le sont par le biais d'une comparaison avec les prix pratiqués à l'étranger (CPE) dans neuf pays de référence (AT, BE, DE, DK, FI, FR, NL, UK, SE) et d'une comparaison avec d'autres médicaments disponibles utilisés pour traiter la même maladie (comparaison thérapeutique, CT). Pour les médicaments coûteux, les autorités étrangères, les assureurs-maladie ou les régions définissent en général des modèles de prix sous la forme de rabais confidentiels, de ristournes, de limites de volume ou de modèles de paiement à la prestation (*pay for performance*). Les prix effectivement payés sont soumis au secret. Les prix considérés dans la comparaison avec les prix pratiqués à l'étranger ne sont effectivement appliqués dans presque aucun pays. Les modèles de prix sont davantage utilisés en Suisse également, et avec succès. L'objectif est de garantir l'accès à des conditions économiques correspondant à la valeur thérapeutique des médicaments. Le Conseil fédéral propose de consolider les bases légales nécessaires à l'application de modèles de prix dans le cadre du second volet de mesures visant à maîtriser les coûts. La procédure de consultation correspondante a été organisée entre le 19 août et le 19 novembre 2020. L'évaluation des résultats s'est achevée en décembre 2020.⁹¹ Malgré l'utilisation de modèles de prix, la prise en charge à des

⁸⁸ Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > L'OFSP > Publications > Rapports d'évaluation > Assurance maladie et accidents (état : 21.12.2020)

⁸⁹ RS 831.232.21

⁹⁰ Consultable sous : <https://www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/19850317/index.html#app1ahref1> (état : 9.10.2019).

⁹¹ www.admin.ch > gov > start > droit-federal > procédures de consultation

prix économiques reste sans doute le plus grand défi dans le cadre de l'admission de médicaments dans la liste des spécialités.

Défis dans la prise en charge des médicaments dans des cas particuliers

Il ressort de l'évaluation de la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers selon les art. 71 a à 71 d OAMal, présentée en décembre 2020, que la proportion de prises en charge dans des cas particuliers a fortement augmenté depuis la dernière évaluation. Cela tient aussi au fait que la période entre l'autorisation et la prise en charge de nouveaux traitements médicamenteux était plus longue, car l'évaluation de nouvelles thérapies complexes est plus délicate, et notamment que les exigences de prix de l'industrie pharmaceutique sont très élevées. Une admission dans la liste des spécialités peut donc prendre du retard. À noter que les médicaments et les indications qui sont autorisés par Swissmedic et ne figurent pas dans la LS, mais dont l'admission dans la LS est prévue, concernent une petite part de la prise en charge dans des cas particuliers. La plupart des prises en charge dans des cas particuliers concernent des médicaments qui figurent dans la LS et sont utilisés hors étiquette, c'est-à-dire pour une autre indication que celle autorisée par Swissmedic ou en dehors de l'information professionnelle. L'évaluation du caractère économique devrait cependant constituer l'un des principaux défis à l'avenir pour concrétiser l'accès réglementé et la prise en charge de nouvelles thérapies.

Par ailleurs, l'égalité de traitement des personnes assurées auprès de différents assureurs-maladie et traitées avec le même médicament et pour la même indication semble constituer un défi majeur. L'introduction des modèles standardisés d'évaluation du bénéfice⁹² (OLUTool) par les médecins-conseils a déjà contribué à une évaluation plus uniforme ces dernières années. Mais de nouveaux médicaments et de nouvelles formes de thérapie novatrices seront de plus en plus commercialisés ces prochaines années, dont l'efficacité ne peut pas être prouvée de manière définitive ni suffisamment examinée au moment de la mise sur le marché. L'évaluation du bénéfice devient ainsi plus complexe et exigeante.

Enfin, la période jusqu'à la décision de prise en charge, la qualité de l'évaluation et l'amélioration de la transparence sont d'autres défis.

Défis lors du passage du régime de l'AI à celui de l'AOS

En cas d'infirmité congénitale non couverte par l'assurance-invalidité, l'AOS prend en charge les coûts des mêmes prestations qu'en cas de maladie (art. 27 LAMal). C'est notamment le cas quand l'obligation de prise en charge de l'AI prend fin à l'âge de 20 ans révolus. En principe, cette disposition ne privilégie pas les infirmités congénitales par rapport à d'autres maladies, raison pour laquelle l'assureur-maladie n'est en général soumis à l'obligation de prise en charge que dans le cadre du catalogue des prestations remboursables par l'assurance-maladie sociale, et uniquement si les conditions de prise en charge des mesures médicales au sens de la LAMal sont remplies. En outre, l'art. 52, al. 2, LAMal prévoit qu'en matière d'infirmités congénitales, les mesures thérapeutiques du catalogue des prestations de l'assurance-invalidité sont reprises dans la liste des analyses, la liste des spécialités et la liste des moyens et appareils.

Dans la liste de médicaments en matière d'infirmités congénitales (LMIC), une partie spéciale de la LS, il est précisé en guise d'introduction, pour clarifier cette ordonnance, que l'AOS doit payer les médicaments qui ont été pris en charge par l'assurance-invalidité pour les assurés en raison de leur infirmité congénitale jusqu'à l'âge de 20 ans révolus et dont les assurés ont encore besoin à partir de ce moment-là.⁹³ La coordination de l'assurance-invalidité et de l'assurance-maladie pour les infirmités congénitales est en principe garantie en vertu de l'annexe de l'OIC, qui précise que l'obligation de prise en charge de l'AI est transférée à l'AOS, c'est-à-

⁹² Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances, Évaluation du bénéfice selon l'art. 71a-c OAMal, <https://www.medecins-conseils.ch/expertcom/71kvv/updmay18/> (état : 6.11.2019).

⁹³ Arrêt du Tribunal fédéral des assurances du 28 juillet 2003, K 135/02, consid. 5.2.

dire que l'assurance-maladie doit notamment supporter les coûts à la place de l'AI dès que l'obligation de prise en charge de l'AI prend fin par limite d'âge.

Dans des cas particuliers, le passage de l'AI à l'AOS peut poser problème. Par conséquent, le sujet a été abordé dans le CNMR. De premières mesures visant à améliorer le passage de l'assurance-invalidité à l'assurance-maladie avaient toutefois déjà été mises en œuvre avant l'établissement du concept. L'OFAS règle par exemple, en adaptant chaque année la circulaire sur les mesures médicales de réadaptation de l'AI (CMRM), quelles mesures médicales sont prises en charge par l'AI. L'OFSP peut aussi actualiser la LMIC en conséquence. Par ailleurs, l'adaptation de l'OPAS a contribué à supprimer certains obstacles administratifs (exemple : pas de demande de renouvellement constant de la prescription médicale de physiothérapies pour les personnes atteintes de mucoviscidose si le droit aux prestations de l'AI s'éteint).

Quand un médicament est admis dans la LMIC, on part du principe qu'il est efficace, adéquat et économique. L'OFSP n'examine pas les critères et s'appuie sur l'évaluation de l'OFAS, même si les données relatives à l'efficacité sont souvent très limitées chez les adultes et les coûts très élevés. Il faut en outre tenir compte du fait que l'OFAS n'examine la prise en charge en premier lieu que pour les jeunes patients. Comme l'efficacité, l'adéquation et l'économicité ne sont pas examinées pour les patients adultes, il n'est pas non plus possible de définir des limitations spécifiques adaptées aux adultes ou des obligations et des conditions concernant le prix ou les coûts, comme c'est le cas pour d'autres médicaments de la liste des spécialités.

Des lacunes peuvent survenir dans la prise en charge lorsque le titulaire de l'autorisation ne dépose pas de demande correspondante d'admission d'un médicament dans la LMIC. Le Tribunal fédéral a toutefois relevé que l'AOS est aussi soumise à l'obligation de prise en charge quand un médicament remboursé par l'AI ne figure pas dans la LMIC.⁹⁴ La prise en charge est donc aussi garantie dans ces cas. La prise en charge des patients adultes diagnostiqués pendant l'enfance et ayant atteint l'âge de 20 ans révolus au moment de l'admission d'un médicament dans la LMIC n'est en revanche pas garantie. Les mêmes conditions s'appliquent aux assurés dont l'infirmité congénitale est diagnostiquée à l'âge adulte qu'aux assurés qui contractent une maladie ne constituant pas une infirmité congénitale.⁹⁵ Les médicaments sont pris en charge par l'AOS s'ils figurent dans la LS. Si ce n'est pas le cas, la procédure pour la prise en charge des médicaments dans des cas particuliers est applicable.⁹⁶

Le 19 juin 2020, les Chambres fédérales ont décidé une adaptation de la LAI qui améliorera encore la coordination entre l'AI et l'AOS.⁹⁷ Une base légale pour la tenue d'une nouvelle liste de médicaments destinés à traiter les infirmités congénitales est créée dans un nouvel art. 14^{ter}, al. 5, LAI. En outre, l'art. 52, al. 2, LAMal est adapté de telle sorte que l'AOS prendra également en charge les médicaments qui figurent sur cette liste. En d'autres termes, une seule liste de médicaments sera prévue pour le traitement des infirmités congénitales, il n'y aura plus deux bases différentes comme c'est le cas aujourd'hui, avec la circulaire de l'AI et la LMIC. Cette modification devrait entrer en vigueur au 1^{er} janvier 2022.

Possibilités d'action

Possibilités d'action pour la prise en charge des médicaments dans des cas particuliers

À l'issue de la nouvelle évaluation des art. 71a à 71d OAMal en décembre 2020, le DFI/OFSP prévoit de concrétiser des mesures en 2021 en tenant compte des différents acteurs et d'élaborer une proposition de modification de l'OAMal.⁹⁸ L'élaboration de critères contraignants pour l'évaluation des demandes de garantie de prise en charge devrait primer, en particulier

⁹⁴ ATF 142 V 425, consid. 8

⁹⁵ Voir ci-dessus 3.2.1.1.

⁹⁶ Ibid.

⁹⁷ <https://www.parlament.ch/centers/eparl/curia/2017/20170022/Texte%20pour%20le%20vote%20final%201%20NS%20F.pdf> (texte soumis au vote final)

⁹⁸ Évaluation de la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers selon les articles 71a à 71d OAMal : Prise de position de l'OFSP (en allemand), consultable sous : www.ofsp.admin.ch > L'OFSP > Publications > Rapports d'évaluation > Assurance maladie et accidents (état : 21.12.2020)

pour l'évaluation du caractère économique et du bénéfice supplémentaire nécessaire. L'introduction d'une évaluation uniforme du bénéfice et le développement d'instruments (p. ex. registre) visant à améliorer la transparence devraient aussi être abordés.

3.2.2 Analyses génétiques

Il s'agit d'analyses génétiques qui servent à déterminer une modification du patrimoine génétique à la base d'un syndrome clinique.

3.2.2.1 État des lieux

Contexte

Les maladies rares sont souvent d'origine génétique, donc héréditaires. Pour un nombre croissant de maladies rares, la modification du patrimoine génétique constitutionnel qui est à la base du diagnostic clinique est connue. Ces mutations peuvent être détectées dans le sang et/ou dans d'autres échantillons et sont le plus souvent héréditaires. Les analyses génétiques doivent s'accompagner d'un conseil génétique. L'AOS ne prend toutefois pas en charge les coûts souvent considérables de telles analyses dans tous les cas.

La prise en charge par l'AOS des coûts des analyses génétiques réalisées en lien avec des maladies rares est assortie de conditions comme pour toutes les prestations médicales. Celles-ci sont inscrites dans la LAMal et les ordonnances correspondantes. Pour les maladies rares, seules des analyses génétiques permettent souvent de s'assurer de la modification du patrimoine génétique à l'origine d'une maladie rare. Malgré tout, elles ne font pas exception aux exigences légales décrites dans les points suivants.

La prise en charge des coûts de telles analyses génétiques par l'AOS fait régulièrement l'objet de critiques dans l'opinion publique et d'une évaluation différente entre les spécialistes en génétique médicale qui ordonnent les analyses et les assureurs-maladie qui les paient.

Prise en charge des coûts d'analyses génétiques par l'AOS

L'AOS ne prend en charge les mesures diagnostiques que si elles sont en lien avec le traitement d'une maladie ou un soupçon concret de maladie.⁹⁹ Elles doivent servir en fin de compte au traitement de la maladie.¹⁰⁰ En d'autres termes, elles doivent avoir – en cas d'évaluation pronostique¹⁰¹ – des conséquences thérapeutiques. Si ce n'est pas le cas, c'est-à-dire si la finalité diagnostique est atteinte en ce sens que la thérapie est établie ou que plus aucune (autre) thérapie n'est possible, il n'y a pas d'obligation de prise en charge des coûts. Les mesures diagnostiques qui – dans une évaluation pronostique – sont sans conséquences thérapeutiques pour le patient, ne constituent en principe pas une prestation obligatoire, car elles ne sont pas économiques.¹⁰²

Les exigences légales qui règlent la prise en charge des coûts d'analyses génétiques (également en lien avec des maladies rares) par l'AOS sont les suivantes :

- Les prestations médicales à la charge des assureurs-maladie dans le cadre de l'assurance obligatoire des soins, y compris les analyses génétiques, doivent servir à diagnostiquer ou à traiter une maladie et ses séquelles (art. 25, al. 1, LAMal).
- Le fournisseur de prestations doit limiter ses prestations à la mesure exigée par l'intérêt de l'assuré et le but du traitement (art. 56, al. 1, LAMal).
- Les prestations médicales, y compris les analyses génétiques, doivent être efficaces, appropriées et économiques (critères EAE) (art. 32, al. 1, LAMal). Ces critères s'appliquent aussi dans les cas particuliers.

⁹⁹ Arrêt du Tribunal fédéral des assurances K 55/05 du 24 octobre 2005 consid. 1.1

¹⁰⁰ RAMA 1995 n° K 957 p. 12, K 28/94

¹⁰¹ SVR 2008 KV n° 1 p. 1, K 47/06 consid. 4.1

¹⁰² Voir aussi arrêt du Tribunal fédéral 9C_1011/2012 consid. 2.3.1 ; RAMA 1995 K 957 12 consid. 5

L'analyse diagnostique de laboratoire à la charge de l'AOS doit permettre, avec une probabilité acceptable,

1. de décider si un traitement est nécessaire, et si oui, lequel, ou
2. de réorienter le traitement médical appliqué jusqu'alors, ou
3. 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
4. de renoncer à d'autres examens visant à explorer les symptômes, les séquelles ou les problèmes typiques auxquels on peut s'attendre.¹⁰³

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. Il n'est pas nécessaire que les quatre critères soient remplis de manière cumulative, la présence d'un seul critère suffit au remboursement par l'AOS.¹⁰⁴

Prise en charge des coûts d'analyses génétiques effectuées sur des proches de personnes souffrant d'une maladie héréditaire

Des analyses génétiques effectuées sur des proches de personnes souffrant d'une maladie héréditaire peuvent avoir plusieurs buts :

1. On soupçonne une maladie héréditaire. Si l'analyse génétique réalisée sur le proche a des effets sur la suite du traitement ou les futurs diagnostics, les coûts sont couverts.
2. Les proches d'une personne souffrant d'une maladie rare souhaitent savoir s'ils présentent aussi un risque. Le remboursement n'est alors possible que pour les analyses mentionnées explicitement dans l'OPAS, à condition que l'analyse serve à des mesures préventives pour empêcher ou retarder l'apparition de la maladie, ou puisse au moins influencer favorablement son évolution. Dans l'OPAS, seuls quelques cancers héréditaires ainsi qu'une maladie métabolique (la porphyrie) sont actuellement concernés. Il est possible d'élargir cette liste à d'autres maladies rares sur demande.
3. La probabilité que des maladies génétiques soient transmises aux descendants dépend du mode de transmission héréditaire.¹⁰⁵ Certaines maladies génétiques ne se déclarent ainsi que si les deux parents transmettent la prédisposition à l'enfant (maladies génétiques récessives) ou si une porteuse de la maladie transmet la prédisposition à un enfant de sexe masculin (maladies liées aux chromosomes X). Les porteurs eux-mêmes ne développent pas forcément la maladie. Les analyses génétiques effectuées sur des proches de malades dans le but de découvrir s'ils sont porteurs sont considérées comme des analyses visant à établir un planning familial sans conséquences directes sur la santé de la personne qui subit l'analyse et donc pas comme des prestations de l'AOS.

Fécondation in vitro (FIV), diagnostic préimplantatoire (DPI)

Les couples qui, en raison d'une constellation génétique particulière, doivent s'attendre avec une forte probabilité à concevoir un enfant ayant une maladie génétique grave, peuvent aujourd'hui très nettement réduire cette probabilité par le biais de la FIV¹⁰⁶ et du DPI¹⁰⁷. La FIV et le DPI sont exclus de l'obligation de prise en charge de l'AOS à l'heure actuelle.

¹⁰³ Liste des analyses, Préambule à l'annexe 3 OPAS.

¹⁰⁴ Lettre d'information aux assureurs-maladie et réassureurs, 3 mai 2016 : Dispositions légales concernant la prise en charge des analyses génétiques par l'assurance obligatoire des soins (AOS). Consultable sous : <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/versicherungen/krankenversicherung/krankenversicherung-versicherer-aufsicht/kreis-und-informationsschreiben/informationsschreiben-schweiz.html> (état : 29.11.2019).

¹⁰⁵ Cf. Académie suisse des sciences médicales, La génétique dans la médecine au quotidien, 2^e édition, Berne 2011, p. 27 ss.

¹⁰⁶ La fécondation *in vitro* (FIV) désigne la « fécondation artificielle », où un ovule et un spermatozoïde s'unissent « dans l'éprouvette » (*in vitro*), en dehors du corps de la femme, avant d'être implantés dans son utérus.

¹⁰⁷ Le diagnostic préimplantatoire (DPI) est une technique médicale par laquelle les embryons provenant de la fécondation artificielle (*in vitro*) sont analysés sur le plan génétique avant d'être implantés dans l'utérus.

3.2.2.2 Défis et possibilités d'action

Défis

Prise en charge des coûts d'analyses génétiques qui ne sont actuellement pas à la charge de l'AOS

Les personnes souffrant d'une maladie rare, leurs organisations mais aussi les médecins ont signalé à plusieurs reprises ces dernières années que la mise en évidence de la modification génétique, qui est à la base du diagnostic clinique, peut avoir en soi un « effet thérapeutique ». ¹⁰⁸ Cela peut aussi être le cas quand cette preuve ne s'accompagne pas de conséquences médicales et thérapeutiques au sens de la LAMal, mais implique la fin d'un processus psychologique. Il arrive cependant aussi que cette annonce ait des répercussions négatives sur les personnes concernées, en particulier s'il n'y a pas de traitement pour cette maladie, de traitement efficace ou du moins qui soulage. Néanmoins, les personnes atteintes d'une maladie rare, leurs organisations et les médecins demandent que la mise en évidence d'une mutation génétique à la base du diagnostic clinique soit en principe considérée comme une prestation obligatoire de l'AOS.

Dans la situation juridique actuelle, l'AOS ne rembourse pas les coûts des analyses génétiques qui n'entraînent pas une adaptation du traitement médical (cf. 3.2.2.1).

Prise en charge des coûts des analyses génétiques en lien avec la médecine de la procréation

Des analyses visant à établir le statut de porteur d'une maladie permettent aux proches de malades qui désirent un enfant de détecter avant la conception s'ils doivent s'attendre à ce que l'enfant soit malade ou s'il n'y a pas un tel risque. En cas de risque élevé, il est possible, en vertu de la loi fédérale révisée du 18 décembre 1998 sur la procréation médicalement assistée (LPMA) ¹⁰⁹, de féconder artificiellement plusieurs ovules et, au moyen du DPI, de sélectionner un embryon sain avant l'implantation dans l'utérus. L'alternative aux deux méthodes est la « grossesse à l'essai » avec un diagnostic prénatal et la possibilité d'une interruption de grossesse non punissable si l'enfant a la maladie héréditaire.

Les coûts des analyses visant à établir le statut de porteur d'une maladie, la FIV ainsi que le DPI ne sont pas remboursés par l'AOS, alors que le diagnostic prénatal (art. 13, let. b^{bis} et b^{ter}, OPAS) et l'interruption de grossesse non punissable (art. 30 LAMal) sont obligatoirement pris en charge.

Possibilités d'action

Prise en charge des coûts d'analyses génétiques qui ne sont actuellement pas à la charge de l'AOS

En plus des analyses génétiques qui ne sont ni efficaces, ni appropriées, ni économiques, celles qui n'ont pas de conséquences médicales et thérapeutiques ne relèvent pas non plus du champ d'application de la LAMal. Pour le Conseil fédéral, une adaptation des bases légales n'est pas à l'ordre du jour. La prise en charge d'analyses génétiques sans pertinence thérapeutique constituerait un précédent, car cela serait contraire au principe de la LAMal de ne rembourser que les prestations importantes pour le traitement.

Prise en charge des coûts des analyses génétiques en lien avec la médecine de la procréation

Les prestations visant à établir le statut de porteur d'une maladie ne relèvent pas du champ d'application de la LAMal, car elles ne détectent pas de maladie nécessitant un traitement chez la personne qui subit l'analyse, ni chez l'enfant à naître (qui n'a même pas encore été conçu). Pour le Conseil fédéral, une adaptation des bases légales n'est donc pas à l'ordre du jour. Il en va de même pour le DPI.

¹⁰⁸ Par exemple à l'occasion du Rare Disease Day du 2 mars 2019 à l'Hôpital universitaire de Bâle, table ronde sur l'importance du diagnostic et du traitement (participants : Pr Peter Weber, médecin-chef en neuropédiatrie à l'UKBB ; Pr Isabel Filges, direction médicale de la génétique médicale à l'USB ; Pr Anne-Sylvie Dupont, UNINE/UNIGE en assurances sociales ; Katharina Giovanettina, patiente).

¹⁰⁹ RS 810.11

3.2.3 Révision de la liste des infirmités congénitales

Maintenant que le Parlement a délibéré sur le message du Conseil fédéral du 15 février 2017 concernant la modification de la loi fédérale sur l'assurance-invalidité¹¹⁰ et œuvré à la concrétisation des critères pour les infirmités congénitales, il y a lieu d'actualiser la liste IC.

La liste doit, d'une part, être actualisée par l'élimination des éléments obsolètes et bénins et, d'autre part, être dotée d'une structure plus cohérente. L'actualisation de la liste doit permettre de refléter l'état actuel des connaissances médicales. Les infirmités congénitales dont la dénomination n'est plus actuelle seront renommées. Certaines affections « nouvelles », notamment certaines maladies rares, feront leur entrée dans la liste des infirmités congénitales si elles remplissent les nouveaux critères. De plus, de nombreuses infirmités congénitales devront être précisées, actualisées, modifiées ou assorties de conditions.¹¹¹ Avant la mise en consultation de la nouvelle liste en décembre 2020, une consultation a été menée auprès des sociétés de discipline médicale FMH.¹¹² Un groupe d'accompagnement, auquel participent les acteurs concernés, a en outre discuté du projet de liste et des retours des sociétés de discipline médicale FMH.

Le développement continu de l'AI doit aussi introduire une procédure permettant d'adapter la liste plus régulièrement à l'avenir.¹¹³ Si une maladie rare nouvellement décrite remplit les conditions légales d'une infirmité congénitale, il sera désormais possible de présenter une demande visant à compléter la liste IC.

La liste révisée devrait entrer en vigueur le 1^{er} janvier 2022 avec la révision de la LAI.

3.3 Information (patients, proches, professionnels de la santé, autres acteurs)

3.3.1 État des lieux

Au cours des travaux de mise en œuvre du CNMR, il est apparu que les mesures individuelles *Récolte et diffusion d'information, Coordination dans les cantons, Entraide et Implication des organisations de patients* présentent des synergies. L'information est le thème central de chacune de ces mesures. Les personnes atteintes d'une maladie rare et leurs proches ont non seulement besoin d'informations médicales (voir aussi 3.1), mais aussi d'orientations sur des questions juridiques, administratives, sociales, scolaires et professionnelles.

Dans le cadre des maladies chroniques, les patients et leurs proches doivent assumer un rôle actif dans la « gestion » de leur maladie. Ce sont d'importants détenteurs d'informations au centre des différents professionnels qui s'occupent de leur traitement et de leur prise en charge. Cela vaut tout particulièrement pour les maladies rares, qui sont souvent très complexes et permettent moins de recourir à des concepts thérapeutiques éprouvés et standardisés. C'est pourquoi l'accès à des informations fiables et compréhensibles est essentiel pour les patients.

Services d'assistance des hôpitaux (Helplines)

Les services d'assistance existants jouent un rôle-clé dans la transmission compétente d'informations, en particulier d'informations médicales.¹¹⁴ Ils sont gérés par des hôpitaux univer-

¹¹⁰ Développement de l'AI, FF 2017 2363

¹¹¹ FF 2017 2388

¹¹² Fédération des médecins suisses

¹¹³ FF 2017 2388

¹¹⁴ Helpline Seltene Krankheiten Universitäts-Kinderspital Zürich. Consultable sous : <https://www.kispi.uzh.ch/de/patienten-und-angehoerige/soziale-angebote/helplineselten/Seiten/default.aspx> (état : 29.11.2019). Netzwerk Rare Diseases Nordwest und Zentralschweiz. Consultable sous : <https://www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases.php> (état : 29.11.2019). Le portail romand d'information sur les maladies rares. Consultable sous : <https://www.info-maladies-rares.ch/> (état : 29.11.2019). Piattaforma Malattie Rare Svizzera italiana. Consultable sous : <https://www.malattierare-si.ch/home-fr/> (état : 29.11.2019).

sitaires ou un centre hospitalier en collaboration avec d'autres parties prenantes (p. ex. Orphanet, organisations de patients) et servent en principe à l'orientation médicale.¹¹⁵ Dans le cadre de leurs possibilités, ils offrent aussi du soutien dans le domaine extra-médical ou mettent les personnes en quête de conseils en contact avec les services compétents. À l'heure actuelle (été 2020), il est garanti que l'aide est proposée dans les langues nationales (allemand, français et italien), mais le financement de ces structures n'est pas assuré à long terme. Les services d'assistance des hôpitaux universitaires sont rattachés au Réseau européen des services d'assistance dans les maladies rares (ENRDHL)¹¹⁶.

Orphanet

Le consortium « Orphanet », composé de 40 pays partenaires, a pour but d'améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares. Le portail de référence d'Orphanet informe sur les maladies rares et les médicaments orphelins, mais aussi sur les centres d'experts, les laboratoires de diagnostic, la recherche et les études cliniques, les organisations de patients ainsi que les professionnels et les institutions. Orphanet exploite un portail Internet sur les maladies rares et les médicaments orphelins nommé « orpha.net », qui s'adresse aussi bien aux professionnels qu'aux personnes concernées. Les données sont disponibles en ligne.

En outre, des organisations nationales, comme Orphanet Suisse, rassemblent et valident les informations dans un contexte national et exploitent les sites d'informations spécifiques aux pays. En Suisse, il s'agit d'« Orphanet Suisse », qui est affilié aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG). Orphanet Suisse exploite le site « orphanet.ch ».¹¹⁷ En 2016, l'OFSP et la CDS ont commandé conjointement une évaluation formative d'Orphanet Suisse.¹¹⁸ Sur la base de cette évaluation, les mandats sont parvenus à la conclusion qu'Orphanet propose une offre pertinente et nécessaire pour la Suisse, mais ont recommandé une meilleure saisie des offres et des prestations en Suisse alémanique. Au premier semestre 2019, Orphanet Suisse, les HUG et la kosek ont signé une convention de collaboration. L'équipe d'Orphanet à Genève saisira et représentera aussi le plus exactement possible les offres et les prestations dans le domaine des maladies rares en Suisse alémanique.

Organisations de patients

Les organisations de patients sont d'autres acteurs importants dans la transmission de l'information. À l'heure actuelle, on compte en Suisse une centaine d'organisations de personnes souffrant de maladies rares. Après un diagnostic, elles sont souvent le premier point de contact pour les patients et leurs proches, elles informent sur les possibilités de soutien, les offres d'entraide, etc. Les personnes concernées pour lesquelles il y a une organisation de patients spécifique aux (groupes de) maladies peuvent s'informer le plus souvent efficacement sur des solutions qui leur permettent de gérer leurs problèmes. Les membres de ces organisations savent ce qui a fait ou non ses preuves au quotidien. Les petites organisations ne disposent souvent pas d'une structure professionnelle, toutes les prestations sont fournies bénévolement. C'est pourquoi il arrive qu'elles atteignent leurs limites faute de ressources. Il manque des moyens financiers pour professionnaliser les prestations nécessaires.

Le 15 septembre 2018, ProRaris a organisé, sur mandat de l'OFSP, un événement destiné aux patients et consacré aux *offres de conseil et d'informations pour les personnes touchées par des maladies rares – aujourd'hui et demain*. Il est apparu que du point de vue des patients, il y a un manque d'informations dans le domaine aussi bien médical qu'extra-médical. Le soutien recherché, en particulier pour les patients isolés¹¹⁹, doit être proposé près de chez eux dans la mesure du possible. Le risque existe que les personnes concernées, en particulier lorsqu'elles ne peuvent pas s'adresser à une organisation de patients et que la formation, les

¹¹⁵ Cf. 3.1. Prise en charge.

¹¹⁶ Site Internet d'Eurodis : www.eurodis.org/content/help-line-services (état : 29.11.2019).

¹¹⁷ Consultable sous : <http://www.orpha.net/national/CH-FR/index/page-d-accueil/> (état : 29.11.2019).

¹¹⁸ OFSP Rapports d'évaluation sur des thèmes transversaux. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > L'OFSP > Publications > Rapports d'évaluation > Thèmes transversaux (état : 18.09.2019).

¹¹⁹ Cf. 2.5.2.

compétences en matière de santé et la capacité de s'imposer leur font défaut, ne recourent pas aux offres de soutien.

Les structures ordinaires des cantons et des communes (p. ex. offices AI, éducation précoce spécialisée, services de psychologie scolaire, services sociaux) et les offres de conseil des organisations d'utilité publique (p. ex. Pro Infirmis, consultations parents-enfants) sont à la disposition des personnes concernées ; or elles pèchent souvent par manque de sensibilisation aux nombreux problèmes qui ne surviennent pas en raison d'une maladie spécifique, mais de sa rareté. Même les personnes concernées n'ont souvent pas conscience que leurs questions sont *spécifiques à la rareté de la maladie et non à la maladie elle-même*. Il s'agit notamment de questions de droit social, de l'intégration à l'école et au travail, d'offres visant à soulager les proches. Les personnes souffrant de maladies plus courantes disposent la plupart du temps de solutions éprouvées. Pour les personnes atteintes d'une maladie rare et inconnue du grand public, celles-ci doivent d'abord être élaborées.

Pour trouver des solutions pratiques, il faut souvent de longues recherches de la part des professionnels dans les structures compétentes. Les solutions doivent être convenues avec les patients, leurs proches et les acteurs concernés (p. ex. employeurs ou écoles). L'empathie, la flexibilité et un peu plus de temps que d'habitude sont naturellement requis. S'agissant des informations médicales, il est apparu qu'il manque souvent des informations dont la formulation est adaptée aux patients et qui sont également compréhensibles pour des personnes ayant de plus faibles compétences en matière de santé.

Accès aux informations et aux conseils dans le domaine extra-médical

Sous la houlette de l'OFSP, un projet visant à améliorer la recherche d'informations dans le domaine extra-médical pour les personnes concernées et leurs proches a été lancé début 2019. En collaboration avec la CDS, la kosek et ProRaris, une aide à l'orientation sera élaborée à l'intention des personnes concernées et des professionnels afin de leur faciliter la recherche de points de contact appropriés pour répondre à leurs questions et demandes. Un premier état des lieux a réuni les questions typiques des patients dans le domaine non médical (p. ex. concernant l'école, les questions sociales, juridiques) pour les attribuer aux services spécialisés de cinq cantons (ZH, GL, NE, VD, TI).¹²⁰ Ce schéma de centres de consultation doit servir aux autres cantons pour recenser et publier leurs offres de conseil. Le produit, qui devrait être finalisé fin 2021, est une vue d'ensemble à l'échelle nationale. Reste à savoir comment la rendre accessible aux personnes concernées (été 2020).

3.3.2 Défis et possibilités d'action

Défis

1. Aides à l'orientation, regroupement et clarté des informations

Le monde numérique offre aux personnes concernées de grandes opportunités en matière de recherche d'informations – il est aujourd'hui facile de se mettre en réseau à l'échelle mondiale. Or ces nombreuses possibilités et ce flot d'informations soulèvent de nouveaux défis : où puis-je trouver des informations fiables ? Comment gérer les contradictions ? À quels services puis-je m'adresser au niveau cantonal ou local ? « Le potentiel des informations en ligne fait face aux problèmes connus de compréhension et d'abondance. »¹²¹ D'après l'enquête menée en 2015 auprès de la population sur les compétences en matière de santé¹²², 37 % de la population a du mal à évaluer si les informations sur une maladie dans les médias (télévision, Internet, etc.) sont fiables. Cela signifie que le traitement des informations sur la santé constitue un défi pour une part considérable de la population.

¹²⁰ Bestandesaufnahme von Beratungsangeboten für Menschen mit seltenen Krankheiten (en allemand). Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Mandats politiques & plans d'action > Concept national maladies rares > Projets et mesures (état : 14.7.2020).

¹²¹ Haslbeck et al., 2015, p. 70.

¹²² Compétences en matière de santé : enquête 2015 auprès de la population. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Politique nationale de la santé > Compétences en matière de santé (état : 29.11.2019).

Pour les personnes souffrant d'une maladie rare et leurs proches, la recherche d'informations et leur évaluation sont sans doute encore plus difficiles : la présentation des informations est souvent moins adaptée aux patients, les informations proviennent de l'étranger et ne répondent pas à la situation suisse, encore moins locale. La fiabilité et l'indépendance des sources sont souvent difficiles à évaluer. Il n'y a pas d'informations concentrées et bien compréhensibles pour les patients, comme les ligues de santé en mettent à disposition pour les maladies plus courantes (p. ex. ligue contre le cancer, ligue pulmonaire, ligue contre le rhumatisme). Cela vaut tout particulièrement pour les maladies pour lesquelles il n'y a pas d'organisation de patients.

Comme le rapport l'a décrit ci-dessus, il est souvent difficile pour les personnes concernées et leurs proches de surmonter les défis dans le domaine extra-médical. Ils ont tendance à rechercher le moyen le plus simple et le plus rapide pour eux de se procurer les informations nécessaires. Ils devraient considérer comme d'un accès aisé les services avec lesquels ils sont de toute façon en contact. En font partie les médecins traitants, les professionnels de la santé, les assurances sociales, l'éducation précoce spécialisée, etc. Ces interlocuteurs ne sont pas toujours en mesure de leur indiquer d'autres services compétents qui peuvent leur apporter de l'aide. Il n'est pas rare que les personnes concernées se sentent perdues dans le vaste réseau d'offres.

Il manque jusqu'ici une vue d'ensemble à l'échelle nationale concernant les offres d'information destinées aux personnes souffrant de maladies rares et à leurs proches. En plus des sources d'information sur Internet, des aides à l'orientation sur les centres de consultation fiables et si possible de proximité sont également nécessaires. Les personnes concernées doivent savoir où elles peuvent chercher de l'aide avec leurs questions – qu'elles soient de nature médicale ou non – et recevoir des informations adéquates. Au-delà des professionnels de la santé traitants, les services d'assistance des hôpitaux (Helplines), les organisations de patients et les structures ordinaires dans les domaines de l'AI, du social et de la formation sont des vecteurs d'informations importants.

2. Sensibilisation des interlocuteurs dans les structures ordinaires existantes

Les structures ordinaires dans les domaines de l'AI, du social et de la formation sont évidemment aussi ouvertes aux personnes souffrant de maladies rares et à leurs proches. Les patients disent toutefois qu'il arrive parfois qu'elles manquent d'expertise dans la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares.

Dans le cadre des travaux relatifs à la mise en œuvre du concept national maladies rares, les représentants de ProRaris, de la kosek, de la CDS et de l'OFSP ont convenu que la création de nouvelles structures (p. ex. centres de consultation spécifiques) n'est guère réaliste dans les différents cantons. Il s'agit donc d'utiliser les points de contact existants et de les sensibiliser aux problèmes qui surviennent du fait de la rareté des maladies. Il est nécessaire de doter les interlocuteurs des compétences correspondantes et de leur permettre de soutenir les personnes en quête de conseils et, le cas échéant, de les adresser à d'autres services compétents.

3. Diffusion de l'information et conseils de la part des organisations de patients

L'assise financière des organisations de patients est très fragile. Elles fonctionnent en grande partie uniquement grâce au travail bénévole. Elles ne peuvent ainsi souvent jouer leur rôle essentiel dans la transmission de l'information que de manière insuffisante. L'absence d'une base financière assurée accroît le risque d'accepter le soutien financier de l'industrie (pharmaceutique) et, partant, de ne plus informer de manière neutre et indépendante. Une grande importance revient à l'association faîtière des organisations de patients ProRaris dans le CNMR, mais cette organisation atteint rapidement ses limites faute de ressources.

À l'échelle nationale, il manque une base légale qui permettrait le subventionnement des organisations faîtières de patients (comme ProRaris) ou d'organisations spécifiques à des

(groupes de) maladies. Contrairement à la protection des consommateurs, la Confédération ne soutient jusqu'ici pas l'activité d'information et de conseil fournie par les organisations de patients. Les organisations de l'aide privée aux invalides qui, actives dans une région linguistique ou à l'échelle nationale, reçoivent des subventions pour encourager l'intégration sociale des personnes handicapées sur la base de l'art. 74 LAI, font exception. Le financement des prestations de conseil se limite aux invalides¹²³ et à leurs proches. Les subventions allouées aux institutions privées reconnues d'utilité publique et actives à l'échelle nationale dans l'aide à la vieillesse, sur la base de l'art. 101^{bis} de la loi fédérale du 20 décembre 1946 sur l'assurance-vieillesse et survivants (LAVS)¹²⁴, sont une autre exception. Les prestations de conseil ne sont financées que pour les bénéficiaires de l'AVS et en partie pour leurs proches.

Certaines organisations de patients ou ligues de santé sont soutenues par des contributions cantonales. Mais il y a de fortes disparités entre les cantons.

4. Organisation durable et financement de l'information par des services d'assistance (Helplines) dans les trois langues nationales pour l'orientation des professionnels, des patients et des proches. Pour des raisons linguistiques et de mise en réseau, un ancrage régional semble important.¹²⁵ À l'heure actuelle, les services d'assistance spécialisés sont exploités par les hôpitaux universitaires, au Tessin par l'association Malattie genetica rare (MGR). Le financement de ces services est régi de différentes manières : en Suisse romande directement par le biais des Hôpitaux universitaires de Genève (HUG) et du Centre hospitalier universitaire vaudois (CHUV), dans le réseau Rare Diseases Northwest und Zentralschweiz¹²⁶ par les hôpitaux partenaires impliqués, à Zurich par des subventions cantonales, au Tessin par l'association MGR. Ces budgets ne sont pas partout assurés durablement ; à Zurich¹²⁷ par exemple, le financement dépend aussi des dons.

5. Financement durable d'Orphanet Suisse

Il n'existe pas de base légale à l'échelle fédérale pour le financement d'Orphanet Suisse. D'après l'évaluation de la CDS, un tel financement sort du cadre du mandat des cantons en matière de soins de santé. La CDS a cherché des solutions par le passé et contribué au financement d'Orphanet Suisse entre 2011 et 2015, mais elle a cessé son engagement.

Possibilités d'action

1. Aides à l'orientation, regroupement des informations

On pourrait envisager la création d'une plateforme d'information nationale sur les maladies rares, qui pourrait englober aussi bien les informations médicales que les accès aux offres de conseil adéquates, groupes d'entraide, organisations de patients, services d'assistance, etc. Pour les demandes portant sur des domaines extra-médicaux (questions relatives à l'école, au social, aux finances, etc.), il est déjà prévu d'élaborer une aide à l'orientation qui donne une vue d'ensemble des offres de conseil adéquates et de proximité. À l'été 2020, la conception, la localisation, l'exploitation et le financement à long terme d'une telle plateforme étaient encore ouverts.

2. Sensibilisation des interlocuteurs dans les structures ordinaires existantes

En complément de l'aide à l'orientation précitée, il serait utile de sensibiliser les centres de consultation à la thématique des maladies rares et de promouvoir leur coordination au regard de la situation de vie souvent très complexe des personnes concernées. Dans le cadre de l'accompagnement des mesures en cours du CNMR en 2020 et 2021, l'OFSP

¹²³ Art. 8 LPGA

¹²⁴ RS 831.10

¹²⁵ Cf. Spectra 120, p. 11, OFSP avril 2018.

¹²⁶ Site Internet de Netzwerk Rare Diseases Northwest und Zentralschweiz : www.ukbb.ch/de/Rare-Diseases (état : 29.11.2019).

¹²⁷ Cf. Helpline seltene Krankheiten Universitätskinderhospital Zürich. Consultable sous : www.kispi.uzh.ch/de/patienten-und-angehoerige/soziale_angebote/helplineselten/Seiten/default.aspx (état : 29.11.2019).

envisage d'élaborer un plan pour sensibiliser les centres de consultation existants dans le cadre des ressources disponibles.

3. Diffusion de l'information et conseils de la part des organisations de patients

Les organisations de patients ont besoin d'un financement durable pour pouvoir continuer d'assumer leur rôle dans le regroupement et la transmission d'informations neutres et indépendantes.

Il est peut-être possible de trouver des bailleurs privés dans le cadre d'efforts intensifs de recherche de fonds. Mais la durabilité de telles sources de financement n'est le plus souvent pas garantie. Sans soutien supplémentaire, l'avenir de ces vecteurs d'informations importants est incertain. Les cantons peuvent contribuer au financement du travail des organisations de patients, alors qu'il manque à la Confédération une base légale correspondante.

4. Organisation durable et financement de l'information par des services d'assistance (Helplines)

Les cantons (CDS), les exploitants et la kosek devraient examiner s'il ne serait pas avantageux d'exploiter conjointement (en trois langues) les services d'assistance des trois régions linguistiques. Une fois cette question clarifiée, il est nécessaire de trouver des solutions pour en garantir le financement durable dans le cadre de l'offre de santé cantonale. La Confédération ne dispose d'aucune base légale pour financer des services d'assistance.

5. Financement durable d'Orphanet Suisse

Jusqu'ici et jusqu'à nouvel ordre, les Hôpitaux universitaires de Genève financent les prestations d'Orphanet Suisse. La kosek soutient également la plateforme jusqu'à fin 2020 par le biais d'un financement spécial de l'Association Médecine Universitaire Suisse (unimed-suisse). La Confédération ne dispose d'aucune base légale pour financer Orphanet. Il s'agit donc de trouver des sources de financement durables.

3.4 Formation, formation postgrade et continue

Le concept national maladies rares a notamment pour objectif, à l'issue d'un état des lieux, d'améliorer les offres de formation pour les professionnels de la santé dans le domaine des maladies rares. L'élaboration de propositions d'amélioration concrètes en fait partie. Il est également prévu que les structures de prise en charge spécialisées proposent des formations postgrade et continues dans leurs spécialités.¹²⁸ Cet objectif ne peut être atteint que si ces structures spécialisées (CMR transversaux, centres de référence / réseaux de prise en charge spécifiques aux [groupes de] maladies) sont désignées et ont commencé leurs activités.

Dans les quatre professions médicales universitaires qui importent ici (médecin, dentiste, pharmacien et chiropraticien), nous faisons la distinction entre la formation (université), la formation postgrade (spécialisation) et la formation continue (apprentissage tout au long de la vie). La loi fédérale du 23 juin 2006 sur les professions médicales universitaires¹²⁹ (LPMéd) fixe les bases correspondantes. Elle comprend les exigences relatives aux filières de formation et dispose que la formation s'achève par la réussite d'un examen fédéral. Le DFI accrédite les filières de formation postgrade. La formation continue tout au long de la vie est également inscrite dans la LPMéd comme un devoir professionnel.

La loi fédérale du 18 mars 2011 sur les professions relevant du domaine de la psychologie (LPsy)¹³⁰ définit les exigences liées à la formation postgrade ainsi que les conditions d'obten-

¹²⁸ Cf. 3.1. Prise en charge

¹²⁹ RS 811.11

¹³⁰ RS 935.81

tion d'un titre postgrade fédéral dans les domaines suivants de la psychologie : psychothérapie, psychologie des enfants et des adolescents, psychologie clinique, neuropsychologie et psychologie de la santé. Les filières de formation postgrade dans ces domaines de la psychologie sont accrédités par le DFI par analogie à la LPMéd. La LPsy règle les exigences liées à l'exercice de la profession de psychothérapeute sous sa propre responsabilité professionnelle. La formation continue des personnes exerçant la psychothérapie sous leur propre responsabilité professionnelle est mentionnée comme un devoir professionnel dans la LPsy par analogie à la LPMéd.

La loi fédérale du 30 septembre 2016 sur les professions de la santé (LPSan)¹³¹ est entrée en vigueur le 1^{er} janvier 2020. Elle règle les compétences générales et professionnelles spécifiques ainsi que le régime de l'autorisation dans sept professions de la santé.¹³² La LPSan vise à encourager la qualité de la formation aux professions de la santé dispensée dans les hautes écoles spécialisées dans l'intérêt de la santé publique. Pour ce faire, des exigences uniformes sont définies à l'échelle nationale en matière de formation et d'exercice de la profession. L'apprentissage tout au long de la vie pour actualiser régulièrement la compétence des diplômés des différentes filières d'études figure également dans la LPSan.

Les explications ci-dessous se réfèrent en premier lieu à la profession de médecin, car les médecins jouent un rôle clé dans la détection des maladies rares.

3.4.1 État des lieux

À l'issue de la formation, les futurs médecins disposent des bases scientifiques nécessaires pour des mesures préventives, diagnostiques, thérapeutiques, palliatives et de réadaptation. Ils sont capables de conseiller, d'accompagner et de prendre en charge les patients en collaboration avec les membres d'autres professions. À la suite du passage des études de médecine à un apprentissage basé sur les compétences et les résultats au moyen du référentiel PROFILES¹³³, une approche intégrée est désormais déterminante dans la formation. PROFILES propose notamment la suspicion d'une maladie rare comme une situation de départ que les futurs médecins doivent évaluer.¹³⁴ Les diplômés d'études de médecine doivent être en mesure d'évaluer systématiquement un patient avec une suspicion de maladie rare, de poser si possible un diagnostic différencié, d'en discuter avec leurs supérieurs et de les laisser le confirmer. Au besoin, il est nécessaire de solliciter d'autres groupes professionnels et de proposer des mesures adéquates en lien avec la thérapie, la prévention, etc. Cela garantit que toutes les personnes ayant réussi l'examen fédéral en médecine humaine ont des connaissances de base à l'égard des personnes atteintes d'une maladie rare.

Dans la formation postgrade de spécialisation, les médecins sont qualifiés pour l'exercice de la profession sous leur propre responsabilité professionnelle. Pendant la formation postgrade, les médecins-assistants découvrent diverses maladies rares dans leur spécialisation. Dès qu'ils exercent ensuite sous leur propre responsabilité professionnelle, ils respectent les limites des compétences qu'ils ont acquises dans le cadre de leurs devoirs professionnels (art. 40 LPMéd). Il s'agit aussi de solliciter la coopération avec d'autres spécialistes et, en cas de doute (p. ex. en cas de suspicion d'une maladie rare), d'adresser le patient à un autre médecin.

Pendant l'exercice de la profession, les médecins maintiennent leurs connaissances médicales à jour grâce à la formation continue. Il y a un programme de formation continue pour chaque spécialisation ; il existe aujourd'hui déjà des possibilités de suivre des formations continues sur certaines maladies rares ou groupes de maladies dans plusieurs spécialisations.

En Suisse, les étudiants de médecine apprennent aujourd'hui déjà à faire face aux maladies rares. Cette prise en charge est approfondie dans le quotidien professionnel et au cours de la formation postgrade dans les différentes spécialités. Dans le cadre de l'apprentissage tout au

¹³¹ RS 811.21

¹³² Les professions de la santé suivantes sont l'objet de la LPSan : infirmier, physiothérapeute, ergothérapeute, sage-femme, diététicien, optométriste, ostéopathe, pour les détails voir : <https://www.gesbg.admin.ch/gesbg/fr/home.html> (état : 29.11.2019).

¹³³ Principal Relevant Objectives and Framework for Integrative Learning and Education in Switzerland

¹³⁴ SSP 264. Consultable sous : <http://www.profilesmed.ch/ssps/4-8-various-health-care-issues> (état : 29.11.2019).

Bases légales et cadre financier visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares

long de la vie (formation continue), il y a la possibilité de se confronter encore davantage aux maladies rares.

3.4.2 Défis et possibilités d'action

Défis

Rareté des différentes maladies

Le plus grand défi dans la formation, la formation postgrade et continue consiste dans le nombre important de maladies rares. Même dans leur spécialisation, il est impossible pour les professionnels de la santé de connaître toutes les maladies rares.

Information

Il est important que les professionnels de la santé soient informés de l'existence et des possibilités d'accéder à des structures de prise en charge spécialisées pour pouvoir les consulter et leur adresser le cas échéant des patients souffrant d'une maladie rare.

Formation postgrade et continue

La Confédération n'a aucune base légale pour proposer directement des formations postgrade et/ou continues ou les soutenir financièrement. Il appartient aux différentes associations professionnelles et sociétés de discipline médicale d'évaluer les besoins de formations postgrade et continues correspondantes et, si nécessaire, de combler les lacunes en collaboration avec les structures de prise en charge spécialisées.

Possibilités d'action

Rareté des différentes maladies

Il est important de créer des structures de prise en charge spécialisées qui peuvent servir de points de contact aux professionnels de la santé. Ceux-ci peuvent s'adresser à ces structures quand ils sont confrontés au diagnostic ou au traitement d'une maladie rare pour laquelle ils ne disposent pas des compétences nécessaires pour le traitement malgré leur formation et leur formation postgrade.

Information

Les professionnels de la santé doivent être informés lors du lancement des structures de prise en charge spécialisées. La priorité devrait être donnée au corps médical, mais il faudrait aussi intégrer les pédiatres, ophtalmologues, dentistes, infirmiers, pharmaciens, physio- et ergothérapeutes, diététiciens et services d'aide et de soins à domicile. La raison en est que les représentants de ces groupes professionnels servent de points de contact facilement accessibles aux personnes concernées, mais ne peuvent souvent pas répondre aux questions qui leur sont adressées.¹³⁵

Formation postgrade et continue

Les structures de prise en charge des maladies rares seraient aussi le bon endroit pour proposer des formations postgrade et continues spécifiques de concert avec les différentes associations professionnelles et sociétés de discipline médicale afin que les professionnels de la santé puissent améliorer leurs connaissances en la matière. Il appartiendrait également aux associations professionnelles et aux sociétés de discipline médicale de considérer, en collaboration avec les structures de référence, sous quelle forme (p. ex. webinaires, témoignages de patients) cette formation postgrade et/ou continue devrait être dispensée au mieux.

¹³⁵ Cette recommandation provient de la séance du 3 novembre 2017 d'un groupe de travail composé de représentants des institutions suivantes : OFSP, FMH, CDS, Hôpital cantonal de Lucerne, Hôpital pédiatrique de Zurich, Pharmasuisse, PMRSI, ProRaris, radiz, ASSM, SEFRI, unimed-suisse.

3.5 Recherche

3.5.1 État des lieux

L'objectif de la mesure 16 « Recherche » du CNMR est de promouvoir la recherche relative aux maladies rares à l'échelle nationale de façon à faciliter la participation aux efforts de recherche internationaux dans le domaine des maladies rares. Cela devrait aussi permettre aux patients qui veulent participer à des études internationales d'y accéder. La mesure a été mise en œuvre conjointement par l'OFSP et le Secrétariat d'État à la formation, à la recherche et à l'innovation (SEFRI), l'OFSP assumant la responsabilité des activités dans le domaine « Accès des patients aux études internationales » et le SEFRI dans le domaine « Conditions-cadres de la recherche avec un accent sur les maladies rares ».

Comme dans d'autres domaines pathologiques, la recherche sur les maladies rares – dans les hautes écoles et l'industrie privée – se déroule à plusieurs niveaux : la recherche fondamentale en constitue le fondement ; la recherche translationnelle s'appuie sur les connaissances scientifiques acquises et est axée sur des objectifs d'application concrets. Les connaissances sur les mécanismes de développement et l'évolution des maladies contribuent de manière déterminante au développement de diagnostics et de thérapies. Dans le cadre de la recherche clinique, les médicaments mis au point sont testés sur les patients au regard de leur tolérance et de leur efficacité.

La recherche sur les maladies rares est un défi particulier, notamment dans le domaine de la recherche clinique : en raison du faible nombre de patients souffrant d'une maladie rare spécifique dans un pays, seule la coopération internationale en matière de recherche permet le plus souvent de trouver suffisamment de participants pour des études cliniques. Pour ce faire, les chercheurs ont besoin d'un bon réseau international.

Recherche dans le domaine universitaire

La recherche sur les maladies rares se déroule dans de nombreuses institutions de recherche suisses. Il n'y a pas de nouvelles initiatives visant à concentrer les activités par-delà les différents niveaux de recherche et disciplines. Entre septembre 2012 et décembre 2018, l'Université de Zurich a encouragé le pôle de recherche clinique « Rare Disease Initiative Zurich » (radiz),¹³⁶ qui a concentré les compétences de la recherche et du milieu clinique des sites zurichoïses (hôpital pédiatrique et universitaire, université) et les a réunies sous l'égide d'un pôle de recherche clinique. L'objectif de radiz était d'améliorer la prise en charge et le pronostic des patients souffrant de maladies rares tout en positionnant Zurich comme l'un des principaux centres européens dans le domaine des maladies rares. Pour atteindre ce but, il s'est agi d'exploiter les forces existantes et de nouvelles synergies entre spécialistes en recherche fondamentale et en recherche clinique forts d'une expertise reconnue. Un centre interdisciplinaire pour les patients souffrant d'une maladie rare a constitué la base de radiz. L'université d'été de radiz se poursuit, mais a été annulée en 2020 en raison de la pandémie de Covid-19.

Incitations pour la recherche et développement de médicaments contre les maladies rares

La recherche et le développement de médicaments se révèlent coûteux pour l'industrie pharmaceutique. Dans le cas des maladies rares, les médicaments (appelés médicaments orphelins ou *orphan drugs*) n'ont aucun intérêt économique dans des conditions normales de marché. Car les coûts liés à la recherche et au développement ne peuvent être couverts par le petit cercle de bénéficiaires que moyennant des prix élevés. Or ces prix élevés peuvent avoir pour corollaire que les assureurs-maladie ne remboursent pas le médicament faute d'économicité.¹³⁷ L'Orphan Drug Act¹³⁸ a été introduit aux États-Unis en 1983 dans le but que les entreprises pharmaceutiques investissent malgré tout dans la recherche et le développement

¹³⁶ Site Internet de radiz : www.radiz.uzh.ch (état : 16.7.2020).

¹³⁷ Voir à ce sujet aussi 3.2.

¹³⁸ <https://www.govinfo.gov/content/pkg/STATUTE-96/pdf/STATUTE-96-Pg2049.pdf>

de médicaments orphelins. Une exclusivité commerciale de plusieurs années¹³⁹ était notamment accordée aux entreprises pharmaceutiques pour le développement de tels médicaments. En 2000, l'UE a adopté un règlement similaire.¹⁴⁰ Grâce à ces incitations, le nombre de médicaments autorisés contre les maladies rares a augmenté. Afin de rendre attractifs la recherche et le développement de médicaments contre les maladies rares, en Suisse également, pour l'industrie pharmaceutique, une prolongation de l'exclusivité des données à quinze ans a été accordée pour les médicaments importants destinés au traitement de maladies rares dans le cadre de la révision de la loi fédérale du 15 décembre 2000 sur les médicaments et les dispositifs médicaux¹⁴¹ (LPTh).¹⁴² Une majorité du Parlement a rejeté l'introduction d'une exclusivité commerciale pour les médicaments orphelins (par analogie aux États-Unis ou à l'UE).¹⁴³

Encouragement de la recherche et infrastructures de recherche à l'échelle nationale

La Confédération :

- apporte une contribution de base subsidiaire à la recherche et à l'enseignement dans le cadre de son financement des hautes écoles en vertu de la loi fédérale du 30 septembre 2011 sur l'encouragement des hautes écoles et la coordination dans le domaine suisse des hautes écoles (LEHE)¹⁴⁴,
- peut fournir des contributions aux infrastructures de recherche, instituts de recherche et centres de compétences technologiques à but non lucratif en vertu de la loi fédérale du 14 décembre 2012 sur l'encouragement de la recherche et de l'innovation (LERI)¹⁴⁵, et
- soutient indirectement certains projets de recherche par l'intermédiaire du FNS.
- Les principales sources de financement non commerciales pour la recherche sur les maladies rares en Suisse sont le FNS, les fonds de recherche propres aux universités, les subventions internationales ainsi que les fondations privées suisses et étrangères. L'industrie pharmaceutique investit pour sa part dans la recherche sur les maladies rares. Le Conseil fédéral ne dispose d'aucune information sur les montants qui sont attribués dans ce domaine spécifique de la recherche.

À l'heure actuelle (été 2020), le FNS ne met en œuvre aucun programme (programme national de recherche PNR ou pôle de recherche national PRN) consacré à la recherche sur les maladies rares. Les chercheurs peuvent soumettre des projets dans le domaine des maladies rares par le biais de demandes de projets auprès de la division III (Biologie et médecine). Les demandes sont toutefois en concurrence avec toutes les autres requêtes. D'après la base de données de recherche P3 du FNS, celui-ci a soutenu 72 projets en lien avec des maladies rares¹⁴⁶, à hauteur de 26,4 millions de francs, dans la période allant du 1^{er} janvier 2010 au 1^{er} octobre 2019, 19 autres projets par le biais d'e-Rare (6,2 millions de francs) et deux projets

¹³⁹ Pendant cette période, les autorités ne peuvent accepter aucune demande d'autorisation de mise sur le marché ou d'extension d'une autorisation de mise sur le marché existante ni accorder d'autorisation de mise sur le marché pour la même indication thérapeutique en lien avec un produit similaire. Cette disposition protège le détenteur de l'autorisation de mise sur le marché originale contre la concurrence par des médicaments similaires avec des indications similaires et sert ainsi d'incitation pour le développement de médicaments contre des maladies rares.

¹⁴⁰ Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil, du 16 décembre 1999, concernant les médicaments orphelins. Consultable sous : <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/?uri=celex%3A32000R0141> (état : 18.3.2019).

¹⁴¹ RS 812.21

¹⁴² Art. 11 b, al. 4, LPTh, en vigueur depuis le 1.1.2019.

¹⁴³ Les considérations suivantes ont sans doute joué un rôle :

1. Il est difficile de délimiter l'effet des différentes mesures d'encouragement sur l'autorisation des médicaments orphelins (dans les pays qui appliquent l'exclusivité commerciale).
2. Il n'est pas possible de dire avec certitude si l'introduction de mesures d'encouragement en Suisse conduira aussi au développement de médicaments spécifiques pour le marché suisse.
3. En même temps, on constate que les prix des médicaments orphelins sont très élevés par rapport à d'autres médicaments. C'est une incitation pour les entreprises pharmaceutiques à limiter les demandes d'autorisation de leurs produits à des domaines d'application toujours plus restreints, ce qui a un effet à la hausse sur les prix pour l'ensemble du système.
4. Renoncement inutile à la concurrence pour les médicaments contenant des principes actifs connus si l'exclusivité commerciale est sollicitée pour une nouvelle indication.
5. Risque de désengagement des domaines d'application actuels dans le but de demander l'exclusivité commerciale dans un second temps, avec des exigences de prix nettement plus élevées.

¹⁴⁴ RS 414.20

¹⁴⁵ RS 420.1

¹⁴⁶ Liste des mots clés utilisés dans le bulletin de la Société suisse de médecine interne générale, édition 1 / 2015.

par le biais de l'instrument *Investigator Initiated Clinical Trials IICT* (4,1 millions de francs). Comme la catégorisation des projets déposés ne se fait pas de manière standardisée dans P3 (p. ex. en fonction des « maladies rares »), on peut supposer que divers autres projets de recherche sont ou ont été soutenus par le FNS dans le domaine des maladies rares.

Avec le programme spécial IICT, le FNS soutient, depuis 2015, des études cliniques à grande échelle, émanant de l'initiative de chercheurs et indépendantes de l'industrie, dans le but d'un encouragement ciblé de la recherche clinique initiée par l'université. Ce programme s'adresse à des chercheurs qui aimeraient mener des études cliniques non commerciales dont les contenus ne sont pas la priorité de l'industrie et qui souffrent d'un manque de recherche (p. ex. explicitement les études sur des maladies rares). Par leur problématique, leur taille, leur durée, leur complexité et leur coût financier, ces études dépassent le cadre de l'encouragement de projets du FNS. Elles requièrent en général une configuration multicentrique et souvent des collaborations internationales. Les mises au concours sont publiées tous les ans, au moins jusqu'en 2020 inclus (volume global de ce programme : environ 50 millions de francs). Ce programme suscite un vif intérêt de la part de la communauté scientifique. Depuis 2016, 23 projets ont été encouragés pour un montant de 36,2 millions de francs.¹⁴⁷ Deux de ces études cliniques, financées pour un total de 4,1 millions de francs, portent sur une maladie rare.¹⁴⁸ Depuis la première mise au concours en 2015, le FNS a constamment optimisé le programme IICT, qui sera poursuivi ces quatre prochaines années (2021-2024).

D'après la plateforme stiftungschweiz.ch, il existe plusieurs fondations privées en Suisse qui encouragent explicitement la recherche sur des maladies rares, à l'instar de la Fondation pour les personnes atteintes de maladies rares, la sanafriends foundation, l'ADMIA Foundation, la fondation Orphanhealthcare, la fondation Leo und Dora Krummenacher ou la fondation IQmed.¹⁴⁹ La plus importante initiative de financement d'une fondation privée jusqu'ici a été le programme d'encouragement « Rare Diseases » de la fondation Gebert-Rüf, qui a alloué un total de 10,3 millions de francs entre 2009 et 2014 à 28 projets de recherche dans le domaine des maladies rares.¹⁵⁰ Dans l'ensemble, 338 demandes ont alors été déposées, pour un volume total de 126 millions de francs. Au moment de l'évaluation du programme en 2015, une cinquantaine de publications avaient découlé des projets soutenus et la moitié des projets avaient pu enregistrer un succès diagnostique ou thérapeutique ou se trouvaient à ce moment-là dans la phase d'essai clinique. Le programme d'encouragement est terminé et une prolongation exclue. La BLACKSWAN Foundation soutient également la recherche dans le domaine des maladies rares, mais les subventions sont principalement le fruit d'un financement participatif. En 2014, la fondation a en outre créé la RE(ACT) Community – un réseau visant à échanger des informations et à encourager la recherche sur les maladies rares. La mission de RE(ACT) consiste à relier des chercheurs et des idées et à intensifier la collaboration et la coordination entre les institutions de recherche.

Coopération internationale en matière de recherche – programmes-cadres de recherche de l'UE

Le programme-cadre pour la recherche et l'innovation est le principal instrument de l'Union européenne pour l'encouragement de la science, du développement technologique et de l'innovation. La participation aux programmes-cadres de recherche de l'UE compte parmi les priorités de la politique suisse en matière de science et d'innovation.¹⁵¹ La Suisse participe depuis 1987 sur le mode projet par projet et depuis 2004 en tant que pays associé aux programmes-cadres de recherche de l'UE. La 8^e génération de programme, qui porte le nom de programme-cadre de l'UE pour la recherche et l'innovation « Horizon 2020 », a débuté le

¹⁴⁷ Pour davantage d'informations, voir la page de l'IICT : <http://www.snf.ch/fr/encouragement/programmes/iict/Pages/default.aspx> (état : 29.11.2019).

¹⁴⁸ L'équipe de chercheurs du Pr Bochud au CHUV à Lausanne étudie les facteurs de risques génétiques chez les patients atteints d'une leucémie aiguë myéloblastique afin de traiter les mycoses, fréquentes chez ce groupe de patients, de manière prophylactique. L'étude clinique menée par le Pr Schwerzmann à l'Hôpital de l'Île à Berne porte sur les adultes atteints d'une grave malformation cardiaque congénitale, la transposition des gros vaisseaux.

¹⁴⁹ Site Internet de Stiftungschweiz : <https://stiftungschweiz.ch/> (état : 29.11.2019).

¹⁵⁰ Consultable sous : <https://www.grstiftung.ch/de/handlungsfelder/abgeschlossene-handlungsfelder/rare-diseases.html> (état : 18.3.2019).

¹⁵¹ Les programmes-cadres de recherche de l'Union européenne. Consultable sous : www.sefri.admin.ch > Recherche & innovation > Coopération internationale dans le domaine de la recherche scientifique et de l'innovation > Programmes-cadres de recherche de l'UE (état : 29.11.2019).

1^{er} janvier 2014. Celui-ci dure jusqu'en 2020 et comprend un budget global de près de 80 milliards d'euros. Horizon 2020 couvre un large spectre thématique, de la recherche fondamentale aux mesures d'innovation proches de la réalité du marché. L'accent est mis sur des coopérations dans des domaines clés tels que la recherche biomédicale, technique et scientifique, industrielle ou socioéconomique. Les subventions sont également disponibles pour encourager d'excellents chercheurs indépendamment de la thématique, des mesures dédiées à la mobilité, le développement d'infrastructures de recherche, la prise en compte des petites et moyennes entreprises (PME) ainsi que la coopération internationale. Le SEFRI représente la Suisse dans les comités des programmes. La tâche principale de ces instances consiste à soutenir et conseiller la Commission européenne dans la mise en œuvre des différents programmes thématiques et à en assurer le contrôle. Ces comités discutent des programmes de travail et des mises au concours et surveillent les procédures d'évaluation des programmes-cadres de recherche. Le programme « Horizon Europe », qui leur succède pour la période allant de 2021 à 2027, a déjà été mis sur les rails.

Trois piliers ont défini l'orientation structurelle du contenu des programmes en cours : 1) l'excellence scientifique, 2) le rôle moteur de l'industrie et 3) les enjeux de société. La recherche en santé est rattachée au troisième pilier, « Enjeux de société ». Elle se concentre d'une part sur l'évolution démographique et le soutien aux personnes âgées, d'autre part sur le développement de nouvelles méthodes de traitement plus sûres et plus efficaces. La recherche doit en outre contribuer à la durabilité du système de santé. Un budget de 7,5 milliards d'euros lui revient, soit 9,7 % du budget total d'Horizon 2020.

Les maladies rares sont une priorité des programmes de santé d'Horizon 2020. Les chercheurs en Suisse ont les mêmes droits d'accès aux subventions que les chercheurs des États membres de l'UE. Dans le domaine des maladies rares, des investissements de plus de 1,4 milliard d'euros ont été consentis depuis le début du septième programme-cadre de la Communauté européenne pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (PC7)¹⁵². Les projets soutenus couvrent presque tous les domaines de la médecine, par exemple la génétique moléculaire, les maladies métaboliques, la neurologie, les maladies neuromusculaires et musculosquelettiques, les maladies cardiovasculaires et hématologiques, l'immunologie, le cancer, les maladies infectieuses, la néphrologie, l'urologie, la santé psychique, l'ophtalmologie et la dermatologie. Le financement de l'UE facilite la formation d'équipes multidisciplinaires issues des universités, institutions de recherche, prestataires de soins, PME, industrie et organisations de patients de toute l'Europe et d'ailleurs. Le programme « Rare Disease European Joint Programme Cofund » (RD EJP) a été conçu en 2018 au sens d'un projet européen conjoint pour la recherche sur les maladies rares.¹⁵³ Il vise une mise en œuvre rapide des résultats de recherche dans des applications cliniques et leur prise en compte dans les soins de santé pour le bien des patients. La mise en œuvre du RD EJP devrait se faire par le biais d'un programme commun d'activités qui va de la recherche aux activités de formation, de démonstration et de diffusion en passant par des mesures de coordination et de mise en réseau. La Suisse participe aux mises au concours pour des projets de recherche transnationaux dans le cadre du RD EJP par le biais du FNS. Le RD EJP prendra fin en 2023. Un nouveau projet sera discuté en 2021 dans le cadre d'Horizon Europe (PC9).

Accès des patients aux études internationales

En vertu de la loi fédérale du 30 septembre 2011 relative à la recherche sur l'être humain (LRH)¹⁵⁴, tous les essais cliniques réalisés en Suisse doivent être publiés sur le portail en ligne prévu à cet effet (Swiss National Clinical Trials Portal, SNCTP). Fin 2017, cet outil a été optimisé par une version 2.0 avec de nouvelles fonctions. Le portail se trouve sur le site de l'Organe de coordination de la recherche sur l'être humain (www.kofam.ch), géré par l'OFSP. Depuis 2014, le SNCTP publie tous les essais cliniques autorisés par une commission

¹⁵² Prédécesseur d'Horizon 2020.

¹⁵³ European Joint Programme on Rare Diseases. Consultable sous : <https://www.ejprarediseases.org/> (état : 29.11.2019).

¹⁵⁴ RS 810.30

d'éthique en Suisse. Le portail fournit ainsi une contribution importante pour la transparence dans la recherche sur l'être humain. À l'heure actuelle (été 2020), des informations sur 10 523 études cliniques réalisées en Suisse peuvent être consultées sur le SNCTP ; 43 261 études issues des pays voisins sont en outre disponibles.¹⁵⁵ Diverses informations sont disponibles en anglais sur chaque étude menée en Suisse et dans les pays limitrophes. Pour les études cliniques réalisées en Suisse, des informations supplémentaires sont disponibles dans l'une des langues nationales pour les non-initiés, qui peuvent rapidement voir l'objet de la recherche, s'il y a besoin de participants et comment contacter les responsables de projet. Les personnes qui aimeraient participer à une étude peuvent ainsi chercher des essais cliniques adéquats.

Le SNCTP est développé en permanence. Dans le cadre de la mise en œuvre du CNMR, une nouvelle fonction de filtre a été mise en place, qui permet de mettre en évidence les études cliniques en cours en Suisse sur des maladies rares dans les résultats de recherche. Le SNCTP enregistre 303 études dans la catégorie des « maladies rares » ; six d'entre elles sont des études actuelles qui sont en train de recruter des patients.¹⁵⁶

3.5.2 Défis et possibilités d'action

À l'occasion d'une « rencontre des parties prenantes » en juin 2017, l'OFSP et le SEFRI ont échangé avec des représentants de la recherche sur les conditions-cadres de la recherche en Suisse, avec un accent sur les *maladies rares*. Cette rencontre s'est aussi intéressée à la façon d'évaluer la participation à la recherche internationale.

Lors de cette rencontre, les chercheurs ont signalé que les possibilités existantes sont en principe suffisantes concernant l'encouragement financier des projets et des personnes en Suisse. Ils ont notamment vu un potentiel d'amélioration ou d'éventuelles mesures à prendre dans les aspects « Registre » (disponibilité et coordination à l'échelle nationale et internationale)¹⁵⁷ et « Coopération, mise en réseau et information » (informations sur les possibilités d'une participation suisse aux programmes-cadres de l'UE, exploitation de la coopération existante et mise en réseau pour les maladies rares). Ils ont également mis l'accent sur le fait que les possibilités de financer des partenaires de recherche étrangers par le biais de sources de financement suisses étaient importantes pour la constitution de réseaux à vocation internationale. Pour pouvoir développer de nouvelles compétences en matière de recherche, les chercheurs prévoient une demande de PRN sur la découverte de médicaments (*Drug Discovery*) pour l'une des prochaines séries de PRN.

Mise en réseau à l'échelle internationale dans la recherche

La revendication centrale des chercheurs à l'occasion de cette rencontre des parties prenantes portait sur les contacts et la mise en réseau à l'échelle internationale. Afin de ne pas perdre le contact dans la recherche au niveau international (mais aussi pour le diagnostic, le traitement et la prise en charge) dans le domaine des maladies rares, les centres suisses dépendent de partenariats transfrontaliers. Les chercheurs suisses jugent indispensable leur future participation aux programmes-cadres de recherche de l'UE, à savoir Horizon Europe, qui a succédé à Horizon 2020. Des fournisseurs de prestations actifs dans la recherche clinique et des représentants des patients se sont dit préoccupés par la participation – actuellement impossible – aux réseaux européens de référence lancés dans l'UE en mars 2017 (ERN).¹⁵⁸

¹⁵⁵ Consultation le 9.12.2019.

¹⁵⁶ Consultation le 9.12.2019.

¹⁵⁷ Cf. 3.1.3 [Registre](#)

¹⁵⁸ Cf. 3.6

3.6 Contacts à l'échelle internationale dans les domaines du diagnostic, du traitement et de la prise en charge

3.6.1 État des lieux

Afin d'améliorer la prise en charge des personnes souffrant de maladies rares et de poser des diagnostics corrects le plus efficacement possible, il est nécessaire de rassembler les connaissances spécialisées et de les diffuser par-delà les frontières. Une collaboration scientifique est indispensable à l'échelle suisse et internationale pour pouvoir relever le défi de la rareté de ces maladies. C'est pourquoi il est usuel, dans le domaine des maladies rares, que les experts échangent avec leurs collègues à l'étranger et partagent leurs connaissances.

Pour favoriser la collaboration entre les experts, les deux offices fédéraux compétents, l'OFSP et le SEFRI, ont créé en 2017 un nouveau projet partiel sur la mise en réseau à l'échelle internationale dans le cadre du CNMR. Un groupe de travail représentatif de l'administration a présenté les possibilités de soutenir les contacts internationaux des experts suisses dans le domaine des maladies rares. Les principaux acteurs tels que la kosek, la Swiss Clinical Trial Organisation (SCTO), ProRaris et Orphanet sont également impliqués dans ce projet partiel. Une enquête a été réalisée au cours du premier semestre 2018 auprès des institutions spécialisées et des experts du pays, comme base pour dresser un état des lieux et une analyse des besoins. Elle a révélé (avec 267 réponses) que 84 % des experts dans le domaine des maladies rares disposent d'un bon réseau au niveau international. Ils sont en contact avec plusieurs experts à l'étranger à un rythme trimestriel voire plus fréquent, le plus souvent avec des experts allemands et français. La plupart du temps, les contacts se font au niveau des experts et non des institutions. L'enquête a également montré que les subventions ou les bourses de recherche de l'étranger ne sont utilisées que de manière limitée. Près d'un quart des répondants seulement recourent à de telles subventions ou bourses.

Réseaux européens de référence

Le 9 mars 2017 à Vilnius, l'UE a lancé les 24 premiers réseaux de référence pour les maladies rares (ERN). Plus de 300 hôpitaux et 900 équipes hautement spécialisées participent à ces structures qui sonnent l'avènement d'une nouvelle ère de la coopération européenne dans le domaine des maladies rares. Les réseaux doivent soutenir les médecins et les chercheurs dans l'échange de données et de connaissances spécialisées par-delà les frontières au sein de l'UE et faciliter l'accès des patients au diagnostic spécialisé et au traitement de maladies rares et très complexes. Les ERN ont été créés sur la base de la directive de l'UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (2011/24/UE).¹⁵⁹ Au moyen d'actes délégués, la Commission européenne a fixé les conditions de la reconnaissance des ERN. Un réseau de référence doit se composer d'au moins dix fournisseurs de prestations qui sont issus d'au moins huit États membres, mais les différentes institutions doivent être homologuées au préalable comme centres de référence par leurs États. Il n'y a pour l'heure aucune possibilité pour les centres suisses de participer formellement aux réseaux européens de référence en tant que partenaires, car la Suisse n'a pas repris la directive sur la mobilité des patients (2011/24/UE).

Prise en charge à l'étranger et remboursement

L'échange international de connaissances à l'échelle des experts est extrêmement important pour les personnes souffrant de maladies rares. Mais il peut aussi arriver qu'elles doivent être prises en charge médicalement à l'étranger. Dans certains cas, lorsqu'un traitement n'est pas disponible en Suisse ou que les délais d'attente sont trop longs, les coûts de ces traitements spéciaux à l'étranger peuvent être remboursés.

L'AOS applique en règle générale le principe de territorialité. Le Conseil fédéral peut toutefois prévoir des exceptions et décider de la prise en charge par l'AOS des coûts des prestations

¹⁵⁹ 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. Consultable sous : <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:FR:PDF> (état : 29.11.2019).

qui sont fournies à l'étranger pour des raisons médicales (art. 34, al. 2, LAMal). Il s'agit de cas d'urgence, d'accouchements particuliers ou de traitements qui ne peuvent être fournis en Suisse en raison de l'offre médicale lacunaire (art. 36, al. 1 à 3, OAMal). En vertu de l'art. 36, al. 5, OAMal, les dispositions sur l'entraide internationale en matière de prestations demeurent par ailleurs réservées (p. ex. prétentions de la carte européenne d'assurance-maladie et cas d'autorisation). En cas de traitement nécessaire dans un État de l'UE/AELE, la carte européenne d'assurance-maladie donne le droit de bénéficier de toutes les prestations en nature qui s'avèrent médicalement nécessaires, compte tenu de la nature des soins et de la durée prévue du séjour. Dans les États hors UE/AELE, l'AOS prend en charge les traitements effectués d'urgence. Il y a urgence quand les assurés nécessitent un traitement médical lors d'un séjour temporaire à l'étranger et qu'un retour en Suisse n'est pas indiqué. Il n'y a pas urgence quand les assurés se rendent à l'étranger pour ce traitement.

L'art. 36 OAMal attribue au DFI la compétence de désigner les prestations à l'étranger qui ne peuvent pas être fournies en Suisse. Cette disposition est en vigueur depuis le 1^{er} janvier 1996.

Comme la médecine évolue constamment, il n'est pas possible de dresser une liste des prestations qui ne peuvent pas être fournies en Suisse. L'art. 34, al. 2, LAMal est une disposition purement « potestative »¹⁶⁰. Par conséquent, le Conseil fédéral n'est pas tenu de dresser une liste des prestations dont les coûts occasionnés à l'étranger sont pris en charge. Le DFI a reçu la compétence de désigner de telles prestations à l'art. 36, al. 1, OAMal. Jusqu'ici, il n'a défini la possibilité d'une fourniture à l'étranger que pour quelques prestations, dans la liste des analyses (LA) par exemple pour les analyses génétiques concernant des maladies rares. Aucune liste n'a été établie sur la prise en charge par l'AOS des prestations fournies à l'étranger : d'une part, car la situation évolue constamment en raison du développement permanent de la médecine et, d'autre part, car la Suisse dispose d'un système de santé de haut niveau. C'est pourquoi les prestations qui ne peuvent pas être fournies en Suisse sont des cas exceptionnels. Partant, aucune liste n'a été dressée. La pratique s'est plutôt développée ainsi : le médecin-conseil examine au cas par cas si le traitement n'est pas réalisé en Suisse ou implique des risques vraiment considérables et majeurs et si – au regard du succès thérapeutique visé – un traitement médicalement responsable et effectué de manière raisonnable n'est pas possible en Suisse. Ces critères pour des raisons médicales se fondent sur les principes du droit et ont été étayés dans la jurisprudence du Tribunal fédéral. La procédure est décrite dans la lettre d'information de l'OFSP du 8 avril 2008 concernant les traitements médicaux à l'étranger et peut être consultée sur le site Internet de l'OFSP.¹⁶¹

Programmes transfrontaliers

Il existe aussi des possibilités, pour les maladies rares, de mettre en place des projets transfrontaliers à l'échelle régionale. L'art. 36a OAMal permet des programmes de coopération transfrontalière prévoyant la prise en charge par des assureurs de prestations fournies à l'étranger. Les cantons frontaliers et les assureurs-maladie peuvent créer, pour les assurés qui résident dans un canton participant et sont assurés auprès d'un assureur-maladie participant, un programme prévoyant que les coûts des prestations fournies dans les régions frontalières soient pris en charge par l'assurance. Il n'y a actuellement que quelques rares projets qui s'appuient sur cet article, et aucun projet dans le domaine des maladies rares. Des programmes dits Interreg (mis en œuvre dans le cadre de la politique de cohésion économique et sociale de l'Union européenne) permettent de réaliser des projets transfrontaliers avec nos pays voisins. Un tel projet est en cours au Tessin¹⁶² dans le cadre du Programma di cooperazione Interreg V-A Italia-Svizzera (2014-2020), il y en a eu un second à Bâle¹⁶³ (jusqu'à fin 2019) dans le cadre du programme Interreg V Oberrhein (2014-2020).

¹⁶⁰ Cf. ATF 128 V 75, consid. 3b

¹⁶¹ Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Assurances > Assurance-maladie > Prestations et tarifs > Prestations à l'étranger > Soins à l'étranger des assurés vivant en Suisse (état : 29.11.2019).

¹⁶² Progetto A.MA.RE. Consultable sous : <http://interreg-italiasvizzera.eu/progetti/a-ma-re/> (état : 29.11.2019).

¹⁶³ RARENET : Un réseau trinational pour l'enseignement, l'étude et la prise en charge de maladies complexes et rares dans le Rhin supérieur. Site Internet de Rarenet : https://www.interreg-rhin-sup.eu/projet/rarenet/?pk_vid=6eeb7792f33c196b1606045469dcb838 (état : 29.11.2019).

3.6.2 Défis et possibilités d'action

Défis

Liens avec les mécanismes de l'UE

Des experts et des centres suisses spécialisés dans les maladies rares, qui entretenaient déjà des contacts internationaux étroits jusqu'ici, suivent les développements concernant les réseaux européens de référence avec un grand intérêt mais aussi avec une certaine inquiétude, comme l'a révélé l'enquête de 2018. Plusieurs experts ont explicitement déploré le problème de l'absence d'accès aux ERN.

Possibilités d'action

Liens avec les mécanismes de l'UE

À l'heure actuelle, il n'y a pas de possibilité formelle, pour les institutions suisses, de participer aux ERN. La Suisse n'applique pas la directive européenne relative aux soins de santé transfrontaliers (2011/24/UE) et n'est liée à ce mécanisme réglementaire par aucun traité. Il est cependant possible que les ERN mettent en place des mécanismes de coopération avec des institutions issues d'États tiers. Il s'agit donc de suivre de près le développement de ces réseaux.

Étant donné les possibilités restreintes de rattachement aux mécanismes de l'UE dans le domaine de la santé, les établissements suisses de traitement et de recherche ont d'autant plus besoin de développer et d'entretenir des formes de coopération innovantes avec des partenaires européens et internationaux. L'OFSP travaille actuellement (été 2020) avec des acteurs externes à une liste des mécanismes existants à l'échelle internationale que les chercheurs suisses peuvent utiliser pour la recherche de fonds et la mise en réseau.

4 Conclusions

La structure du système de santé suisse est complexe, de larges pans sont organisés selon le système fédéraliste. Les compétences des acteurs sont établies à différents niveaux et les intérêts des parties prenantes ne concordent souvent pas. Il est important que chacun assume ses responsabilités. Le domaine des maladies rares l'illustre parfaitement. Le CNMR adopté par le Conseil fédéral en 2014 et le plan de mise en œuvre de 2015 qui en découle sont structurés en conséquence. L'engagement de tous les acteurs directement impliqués (cantons, fournisseurs de prestations, Confédération, patients et leurs organisations, etc.) a permis de réaliser des progrès notables. En voici quelques exemples :

- **Prise en charge** : la Coordination nationale des maladies rares (kosek) est responsable de la création de structures de prise en charge spécialisées depuis 2017. En 2020, elle a publié une première liste des centres pour maladies rares reconnus. Les structures spécialisées sont la pierre angulaire de l'ensemble du CNMR. La mise en œuvre de nombreuses autres mesures en dépend.
- **Rémunération** : lors du vote final du 19 juin 2020, les deux Chambres ont accepté le développement continu de la LAI. La révision de la loi fédérale sur l'assurance-invalidité et de la liste des infirmités congénitales peut ainsi entrer en vigueur le 1^{er} janvier 2022. Les résultats d'une nouvelle évaluation de la prise en charge de médicaments dans des cas particuliers en vertu des art. 71a à 71d OAMal ont été présentés en décembre 2020. D'autres optimisations de ces articles pourront être examinées sur cette base.
- **Information** : les personnes concernées peuvent s'informer aujourd'hui sur les questions médicales et extra-médicales par le biais des services d'assistance (Helplines), d'Orphanet et grâce au travail d'organisations de patients spécifiques aux maladies et

à leur association faitière ProRaris. Mais d'après ProRaris, ces canaux ne permettent d'atteindre qu'une minorité de patients.

Cette liste non exhaustive montre que l'approche poursuivie jusqu'ici (en vertu de laquelle chaque acteur prend en charge les ressources nécessaires pour les activités de mise en œuvre qu'il entreprend) a enregistré des succès. Mais elle pourrait atteindre ses limites à moyen terme, dans deux domaines en particulier qui sont déterminants pour l'impact du CNMR au cours des prochaines années et décennies. À cet égard, le Conseil fédéral estime que des mesures de soutien sont nécessaires pour consolider et développer les avancées :

1. Création de structures de prise en charge spécialisées telles que CMR transversaux, centres de référence spécifiques à des (groupes de) maladies et réseaux

En principe, les cantons sont responsables de la prise en charge. Leurs mandats de prestations au sens de la LAMal ne se rapportent cependant qu'aux prestations stationnaires. Or les centres pour maladies rares, les centres de référence et les réseaux fournissent en grande partie des prestations ambulatoires. La Confédération ne dispose jusqu'ici d'aucune base légale permettant de désigner des structures de prise en charge spécialisées dans le domaine des maladies rares. À l'échelle fédérale, il n'existe pas non plus de base légale pour le financement d'une telle activité.

Le Conseil fédéral estime que la nécessité de créer des structures spécialisées pour la prise en charge adéquate des personnes souffrant de maladies rares est avérée. Il salue le travail accompli jusqu'ici par la kosek et les fournisseurs de prestations responsables. La kosek est responsable de la désignation et de la réévaluation des structures, alors que leur mise en place et leur exploitation incombent aux fournisseurs de prestations. Les membres de la kosek financent pour l'heure son activité eux-mêmes. Mais le financement n'est assuré que jusqu'en 2021 (état : été 2020).

Il importe maintenant de trouver des moyens de garantir la désignation de nouvelles structures puis leur réévaluation. Le Conseil fédéral envisage les options suivantes :

- Les acteurs concernés conviennent de la nécessité et de la façon de poursuivre le processus de désignation et les futures réévaluations. Du point de vue actuel, la kosek entre en ligne de compte en premier (éventuellement l'organisation appelée à lui succéder). Il est nécessaire de clarifier si ses membres continuent d'assurer eux-mêmes le financement ou s'il faut un financement par des tiers.
 - Dans le cadre de leurs compétences en matière de soins de santé, les cantons garantissent la prise en charge des personnes souffrant de maladies rares. Mais il faut des prescriptions nationales pour garantir une prise en charge homogène à l'échelle nationale. Les cantons peuvent décider d'une réglementation valable dans la Suisse entière pour la mise en place, l'exploitation et le financement d'un système de prise en charge correspondant et pour la publication d'une liste des centres spécialisés reconnus.
 - Le risque existe que l'élaboration d'une telle réglementation soit très longue ou produise des résultats minimes. La LAMal règle en principe les conditions auxquelles l'AOS rembourse les traitements médicaux. En plus du principe de l'économicité, ces prestations doivent aussi respecter le niveau de qualité nécessaire. Au niveau de la LAMal, les cantons pourraient être tenus, dans le cadre du maintien et de l'amélioration de la qualité des prestations dans le domaine des maladies rares, d'édicter des prescriptions nationales en la matière, comme par exemple une liste valable pour la Suisse entière des structures de prise en charge reconnues. S'ils n'accomplissent pas cette tâche dans un délai raisonnable, le Conseil fédéral peut définir quelles structures il y a lieu d'autoriser.
2. Financement de l'information et des aides à l'orientation pour les personnes concernées, les proches et les professionnels

En plus d'informations médicales fiables, les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches ont besoin d'aides à l'orientation pour les questions juridiques, administratives, sociales, scolaires et professionnelles. Lors d'un événement organisé en 2018, ProRaris a constaté un manque d'informations dans le domaine aussi bien médical qu'extra-médical du point de vue des patients. Les services d'assistance et Orphanet n'apportent qu'un bénéfice limité aux personnes concernées lorsque la formation, les compétences en matière de santé et la capacité de s'imposer leur font défaut.

C'est pourquoi les organisations de patients et notamment leur organisation faîtière ProRaris jouent un rôle très particulier. Elles disposent de nombreuses connaissances pratiques, peuvent conseiller les patients et leurs proches en fonction de leurs besoins et proposer souvent des solutions concrètes. Le fait est qu'elles travaillent en grande partie à titre bénévole et doivent se financer en premier lieu par les dons. En raison de leurs ressources très limitées, elles ne peuvent souvent assumer leur rôle essentiel dans le regroupement et la transmission d'informations neutres et indépendantes que de manière insuffisante. Sans le soutien des pouvoirs publics, l'avenir de ces vecteurs d'informations importants est incertain. Aujourd'hui déjà, les cantons peuvent contribuer au financement du travail des organisations de patients, alors que la Confédération ne soutient pas l'activité d'information et de conseil fournie par les organisations de patients à l'échelle nationale – contrairement à la protection des consommateurs. Depuis le début de la mise en œuvre du CNMR, il s'est agi de chercher des moyens de garantir durablement le financement de ces activités des organisations de patients, jusqu'ici sans succès. C'est pourquoi le Conseil fédéral propose ceci :

- Le DFI (OFSP) est chargé d'examiner d'ici fin 2022 (en élaborant un rapport à l'attention du Conseil fédéral) la nécessité et les possibilités de créer une base légale pour le financement subsidiaire de l'activité d'information et de conseil fournie par les organisations de patients. Le rapport « Droits des patients et participation des patients en Suisse » du 24 juin 2015 montre aussi une telle possibilité.

D'autres aspects font déjà l'objet d'un travail d'optimisation et ne concernent souvent pas uniquement le domaine des maladies rares. Des actions possibles sont présentées au chapitre 3.

Il est nécessaire, sur la base du présent rapport, de concevoir un cadre légal et financier permettant une prise en charge optimale à long terme des personnes souffrant de maladies rares.

5 Annexe

5.1 Glossaire

Notion	Définition
Centres de référence et réseaux de prise en charge	Les centres de référence et leurs partenaires réseau rassemblent l'expertise sur les maladies / groupes de maladies spécifiques. Ils s'occupent des soins et de la prise en charge des personnes concernées. Au sein de ces réseaux, les spécialistes se répartissent entre eux les différentes tâches de la prise en charge des patients, établissent des directives pour le traitement ou encore coordonnent la formation continue. ¹⁶⁴
Centres pour maladies rares	Points de contact interdisciplinaires qui effectuent des analyses pour établir un diagnostic dans un délai raisonnable. Dès qu'un diagnostic a été posé, les patients sont adressés aux spécialistes dans les centres de référence spécialisés et leurs partenaires réseau. ¹⁶⁵
Concept national maladies rares	Le Conseil fédéral a adopté le concept le 15 octobre 2014, son plan de mise en œuvre le 13 mai 2015. ¹⁶⁶
Coordination nationale des maladies rares – kosek	Plateforme de coordination visant à améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares. ¹⁶⁷
Maladie rare	Une « maladie rare » peut être considérée comme telle lorsqu'elle touche au maximum cinq personnes sur 10 000 et qu'elle est potentiellement mortelle ou chroniquement invalidante. ¹⁶⁸
Médicament orphelin (<i>Orphan Drug</i>)	Médicament important contre des maladies rares qui est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une maladie mettant en danger la vie du patient ou entraînant une invalidité chronique, qui ne touche pas plus de cinq personnes sur dix mille en Suisse au moment du dépôt de la demande. ¹⁶⁹
ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse	Association faitière des organisations suisses de patients atteints de maladie rare.
Réseaux européens de référence (European Reference Networks – ERN)	Réseaux virtuels réunissant des prestataires de soins de santé de toute l'Europe. Ils ont pour objectif de faciliter les échanges sur des maladies complexes ou rares ou des affections qui nécessitent un traitement hautement spécialisé et une concentration des connaissances et des ressources. ¹⁷⁰ À l'heure actuelle, les centres suisses ne peuvent pas participer formellement aux réseaux européens de référence en tant que partenaires.
Swiss Rare Disease Registry SRDR - Registre suisse des maladies rares (RSMR)	Le Registre suisse des maladies rares est destiné à recueillir des données au niveau national. Il a pour objectif de déterminer plus précisément la fréquence des maladies rares et de les rendre davantage visibles. La kosek est l'organisme responsable du RSMR.

¹⁶⁴ Ibid.

¹⁶⁵ Sur le modèle de : <https://www.kosekschweiz.ch/fr/prise-en-charge> (état : 3.12.2019).

¹⁶⁶ Concept national maladies rares. Consultable sous : www.ofsp.admin.ch > Stratégie & politique > Mandats politiques & plans d'action > Concept national maladies rares (état : 3.12.2019).

¹⁶⁷ Site Internet de la kosek : <https://www.kosekschweiz.ch/fr/kosek> (état : 3.12.2019).

¹⁶⁸ Académie 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. Consultable sous : <https://www.samw.ch/fr/Publications/Recommandations.html> (état : 3.12.2019).

¹⁶⁹ Cf. art. 4, al. 1, let. a^{decies}, LPTH

¹⁷⁰ European Reference Networks. Consultable sous : https://ec.europa.eu/health/ern_fr (état : 4.12.2019)

5.2 Liste des abréviations

AI	Assurance-invalidité
AllKids	Alliance des hôpitaux pédiatriques suisses
AOS	Assurance obligatoire des soins
ASSM	Académie suisse des sciences médicales
CDS	Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé
CFM	Commission fédérale des médicaments
CHOP	Classification suisse des interventions chirurgicales
CHUV	Centre hospitalier universitaire vaudois
CIM	Classification statistique internationale des maladies et des problèmes de santé connexes (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems)
CMR	Centres (transversaux) pour maladies rares
CNMR	Concept national maladies rares
CPE	Comparaison avec les prix pratiqués à l'étranger
CRéf	Centre de référence spécifique à des (groupes de) maladies
CSMR	Circulaire sur les mesures médicales de réadaptation de l'AI
CSSS-CN	Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil national
Cst.	Constitution fédérale de la Confédération suisse
DFI	Département fédéral de l'intérieur
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
DPI	Diagnostic préimplantatoire
DRG	Diagnosis Related Groups – forfait par cas relatif au diagnostic
EAE	Critères de l'efficacité, de l'adéquation et du caractère économique
ENRDHL	European Network of Rare Disease Help Lines (réseau européen des services d'assistance dans les maladies rares)
ERN	Réseau européen de référence – European Reference Network
FIV	Fécondation <i>in vitro</i>
FMH	Fédération des médecins suisses
FNS	Fonds national suisse
HUG	Hôpitaux universitaires de Genève
IICT	Investigator Initiated Clinical Trials
ISPM	Institut de médecine sociale et préventive de l'Université de Berne
kosek	Coordination nationale des maladies rares
LAI	Loi fédérale du 19 juin 1959 sur l'assurance-invalidité (RS 831.20)
LAMal	Loi fédérale du 18 mars 1994 sur l'assurance-maladie (RS 832.10)
LAVS	Loi fédérale du 20 décembre 1946 sur l'assurance-vieillesse et survivants (RS 831.10)
LEHE	Loi fédérale du 30 septembre 2011 sur l'encouragement des hautes écoles et la coordination dans le domaine suisse des hautes écoles (loi sur l'encouragement et la coordination des hautes écoles ; RS 414.20)
LEMO	Loi fédérale du 18 mars 2016 sur l'enregistrement des maladies oncologiques (RS 818.33)
LERI	Loi fédérale du 14 décembre 2012 sur l'encouragement de la recherche et de l'innovation (RS 420.1)

Liste IC	Liste des infirmités congénitales en annexe de l'OIC
LMIC	Liste de médicaments en matière d'infirmités congénitales
LMT	Liste des médicaments avec tarif
LPGA	Loi fédérale du 6 octobre 2000 sur la partie générale du droit des assurances sociales (RS 830.1)
LPMA	Loi fédérale du 18 décembre 1998 sur la procréation médicalement assistée (RS 810.11)
LPMéd	Loi fédérale du 23 juin 2006 sur les professions médicales universitaires (loi sur les professions médicales ; RS 811.11)
LPSan	Loi fédérale du 30 septembre 2016 sur les professions de la santé
LPsy	Loi fédérale du 18 mars 2011 sur les professions relevant du domaine de la psychologie (loi sur les professions de la psychologie ; RS 935.81)
LPTTh	Loi fédérale du 15 décembre 2000 sur les médicaments et les dispositifs médicaux (loi sur les produits thérapeutiques ; RS 812.21)
LRH	Loi fédérale du 30 septembre 2011 relative à la recherche sur l'être humain (RS 810.30)
LS	Liste des spécialités ; liste des préparations pharmaceutiques et des médicaments confectionnés constituant des prestations obligatoires pour les assureurs-maladie
MGR	Associazione Malattie genetiche rare
MO	Médicament orphelin
MR	Maladie rare
OAMal	Ordonnance du 27 juin 1995 sur l'assurance-maladie (RS 832.102)
OEMO	Ordonnance du 11 avril 2018 sur l'enregistrement des maladies oncologiques (RS 818.331)
OFAS	Office fédéral des assurances sociales
OFS	Office fédéral de la statistique
OFSP	Office fédéral de la santé publique
OIC	Ordonnance du 9 décembre 1985 concernant les infirmités congénitales (RS 831.232.21)
OLUTool	Modèle standardisé d'évaluation du bénéfice des médecins-conseils
OMS	Organisation mondiale de la santé
OPAS	Ordonnance du DFI du 29 septembre 1995 sur les prestations dans l'assurance obligatoire des soins en cas de maladie (ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins ; RS 832.112.31)
PC7	7 ^e programme-cadre de la Communauté européenne pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (de 2007 à 2013)
PMRSI	Piattaforma Malattie Rare Svizzera Italiana
PNR	Programme national de recherche
PRN	Pôle de recherche national
PROFILES	Principal Relevant Objectives and Framework for Integrative Learning and Education in Switzerland
radiz	Rare Disease Initiative Zurich
RD EJP	European Joint Programme on Rare Diseases (programme européen conjoint pour la recherche sur les maladies rares)
RSMR	Registre suisse des maladies rares
SCTO	Swiss Clinical Trial Organisation
SEFRI	Secrétariat d'État à la formation, à la recherche et à l'innovation
SNCTP	Swiss National Clinical Trials Portal (portail suisse sur les essais cliniques)

Bases légales et cadre financier visant à garantir la fourniture des soins dans le domaine des maladies rares

SRDR	Swiss Rare Disease Registry
SSGM	Société suisse de génétique médicale
SSMC	Société suisse des médecins-conseils et médecins d'assurances
Swissmedic	Institut suisse des produits thérapeutiques, autorité suisse de contrôle et d'autorisation des produits thérapeutiques
unimedsuisse	Association Médecine Universitaire Suisse