



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

**Office fédéral de la santé publique OFSP**  
Unité de direction Assurance maladie et accidents

Etat 4 mai 2015

---

# **Plan de mise en œuvre du concept national maladies rares**

---

## Table des matières

<b>1</b>	<b>CONTEXTE</b>	<b>3</b>
1.1	INTRODUCTION	3
1.2	BREF APERÇU DU CONCEPT NATIONAL MALADIES RARES	3
<b>2</b>	<b>PLAN DE MISE EN ŒUVRE</b>	<b>3</b>
2.1	INTRODUCTION	3
2.2	PROJET N°1 : CENTRES DE RÉFÉRENCE, SOUTIEN AUX PATIENTS, REGISTRES ET SYSTÈMES DE CODAGES	4
2.2.1	<i>Mesure 1 : Processus de désignation des centres de référence</i>	4
2.2.2	<i>Mesure 2 : Désignation et publication d'une liste des centres de référence</i>	5
2.2.3	<i>Mesure 6 : Système de codage</i>	5
2.2.4	<i>Mesure 10 : Coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence</i>	5
2.2.5	<i>Mesure 17 : Registres</i>	6
2.3	PROJET N°2 : PRISE EN CHARGE	6
2.3.1	<i>Mesure 13 : Collaborations</i>	6
2.3.2	<i>Mesure 14 : Prise en charge</i>	7
2.3.3	<i>Mesure 15 : Révision de la liste des infirmités congénitales et LMIC</i>	7
2.4	PROJET N° 3 : INFORMATION, IMPLICATION DES ORGANISATIONS DE PATIENTS	7
2.4.1	<i>Mesure 3 : Plateformes d'information</i>	8
2.4.2	<i>Mesure 4 : Récolte et diffusion de l'information</i>	8
2.4.3	<i>Mesure 5 : Information</i>	8
2.4.4	<i>Mesure 9 : Coordinateurs cantonaux</i>	9
2.4.5	<i>Mesure 11 : Proches aidants</i>	9
2.4.6	<i>Mesure 12 : Entraide</i>	9
2.4.7	<i>Mesure 18 : Implication des organisations des patients</i>	10
2.5	PROJET N° 4 : FORMATION, RECHERCHE	10
2.5.1	<i>Mesure 7 : Formation et transfert de compétences</i>	10
2.5.2	<i>Mesure 8 : Formation</i>	11
2.5.3	<i>Mesure 16 : Recherche</i>	11
2.6	FINANCEMENT DE LA MISE EN ŒUVRE	11
<b>3</b>	<b>CONCLUSION</b>	<b>11</b>
<b>4</b>	<b>ANNEXES</b>	<b>13</b>
	ANNEXE 1: TABLEAU RECAPITULATIF DU PLAN DE MISE EN ŒUVRE DU CONCEPT NATIONAL MALADIES RARES	13
	ANNEXE 2 : CALENDRIER DU PLAN DE MISE EN ŒUVRE DU CONCEPT MALADIES RARES	17

## 1 Contexte

### 1.1 Introduction

Le 15 octobre 2014, le Conseil fédéral a adopté le concept national maladies rares<sup>1</sup> s'inscrivant dans sa stratégie politique « Santé2020 » et a chargé le Département fédéral de l'intérieur (DFI) de l'élaboration d'un plan de mise en œuvre. Dans ce cadre, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) a élaboré, de concert avec les acteurs concernés, un plan de mise en œuvre des 19 mesures concrètes contenues dans le concept national maladies rares.

### 1.2 Bref aperçu du concept national maladies rares

Le concept national maladies rares a été rédigé 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 » en vue d'améliorer la situation des personnes souffrant d'une maladie rare ou de leurs proches.

Chargé de la préparation des travaux d'élaboration, l'OFSP a réuni les acteurs concernés en 2011 et 2012, pour établir une vue d'ensemble des enjeux liés à la thématique des maladies rares. S'en sont suivis quatre ateliers, en 2013 et 2014, auxquels les différents acteurs concernés ont également été conviés. Lors du premier atelier, une analyse approfondie du problème a été établie. Ceci, en prenant en compte des interviews de patients effectués par l'OFSP pour mieux comprendre les enjeux et problèmes auxquels ils doivent faire face et pour permettre la définition de mesures répondant à leurs besoins. Les deux ateliers suivants étaient consacrés à l'élaboration des objectifs. Lors du dernier atelier, 19 mesures concrètes ont pu être établies.

Les objectifs contenus dans le concept concernent notamment le fait de poser un diagnostic en temps utile, d'assurer une prise en charge de qualité tout au long de l'évolution de la maladie, de soutenir et de renforcer les ressources à disposition des patients et de leur entourage, d'assurer un soutien socioprofessionnel aux patients afin de les soutenir dans leurs démarches administratives, ainsi qu'encourager une participation active et ciblée de la Suisse aux projets de recherche internationaux.

Quant aux mesures contenues dans le concept, il s'agit notamment de la désignation de centres de référence pour des maladies (ou groupes de maladies) qui requièrent une attention particulière. Ces centres doivent garantir aux patients l'accès à des traitements de qualité tout au long de la maladie, en particulier, lors du passage de la pédiatrie à la médecine adulte. Ils offrent également aux professionnels de la santé la possibilité de suivre des formations continues. D'autres mesures concernent les coordinateurs dans les cantons et dans les hôpitaux, qui auront notamment pour tâche de guider les patients dans leurs démarches administratives et de trouver des moyens pour soutenir et décharger leurs proches.

## 2 Plan de mise en œuvre

### 2.1 Introduction

De concert avec d'autres acteurs, tels que l'Office fédéral des assurances sociales (OFAS), la Conférence des directeurs et directrices de la santé (CDS), l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM), le Fonds national suisse (FNS), Proraris et Orphanet, l'OFSP a coordonné les travaux d'élaboration du plan de mise en œuvre du concept national maladies rares. Dans ce cadre, l'OFSP a organisé un workshop réunissant tous les acteurs concernés le 21 octobre 2014 et a mené des

---

<sup>1</sup> Concept national maladies rares, accessible sous [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) >Thèmes > Maladies et Médecine > Maladies Rares

discussions bilatérales avec certains acteurs<sup>2</sup>. Ces discussions ont permis de définir le calendrier et les activités de mise en œuvre du concept maladies rares. Quant aux responsabilités des différents acteurs, le plan de mise en œuvre se base sur le concept national maladies rares. Cependant, certaines modifications ont été entreprises.

Ce plan de mise en œuvre s'articule en quatre projets, lesquels reprennent les mesures prévues par le concept. Un groupe de travail est constitué pour chaque projet.

La mesure 19, qui prévoit la définition des processus nécessaires à l'évaluation de la mise en œuvre du concept et à l'actualisation de ses éléments clés, est une mesure transversale. En effet elle concerne l'ensemble des projets sur toute leur durée. Cette mesure est mise sous l'entière responsabilité de l'OFSP, qui aura notamment pour tâche d'assurer un suivi régulier des groupes de travail, en organisant par exemple quatre ateliers de mise au point et de coordination en 2016 et en 2017. La rédaction de rapports de monitoring et de controlling ainsi qu'une évaluation de la mise en œuvre par un service externe seront également nécessaires.

Les responsabilités pour la mise en œuvre des mesures sont subdivisées en trois catégories :

- Organe responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures (R);
- Organisations en charge qui, compte tenu de leur compétence légale, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures (EC);
- Partenaires-clés qui, du fait de leurs connaissances spécifiques, jouent un rôle déterminant dans la mise en œuvre de certaines mesures (PC).

## **2.2 Projet n°1 : Centres de référence, soutien aux patients, registres et systèmes de codages**

Le projet n°1 regroupe les mesures 1, 2, 6, 10 et 17 du concept national maladies rares et concerne les thématiques suivantes : les centres de référence, le soutien aux patients, les registres et le système de codage du concept national maladies rares. L'objectif global de ce projet est d'atténuer les difficultés liées à la rareté de la maladie lors de la prise en charge des patients, en mettant en place l'information spécialisée et en désignant les spécialistes.

Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), de l'Office fédéral de la statistique (OFS), de la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS), de l'Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM), du Groupe des 15 (G15), de Proraris et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions mentionnées expressément, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

### **2.2.1 Mesure 1 : Processus de désignation des centres de référence**

#### *Objectif*

L'objectif de la mesure 1 est l'élaboration d'un rapport qui définit le processus de désignation des centres de référence. Dans un premier temps, le groupe de travail fait un état général de la situation, établit, dans la mesure du possible, des catégories de maladies rares qui requièrent une attention particulière et valide les critères des centres de référence proposés par l'ASSM<sup>3</sup>. Dans un deuxième temps, le processus est établi. Finalement, le processus est mis en œuvre par la mesure 2 (désignation des centres de référence et publication d'une liste de ces centres).

---

<sup>2</sup> L'OFSP a rencontré, l'OFAS, la CDS, le FNS, le groupe des 15 en novembre et en décembre 2014 et ASSM Proraris et Orphanet en janvier 2015. Le « groupe des 15 » (G-15) représente les 5 hôpitaux universitaires de Bâle, Berne, Genève, Lausanne et Zurich. Il est constitué des 5 directeurs généraux, des directeurs médicaux ainsi que des 5 doyens des facultés de médecine.

<sup>3</sup> « Maladies rares » : *Domaine d'application d'un concept national et conditions cadres pour la création et la mise en œuvre de centres de références*, 2014. Disponible sur [www.samw.ch](http://www.samw.ch) > Publications > Recommandations.

### *Responsabilités*

La CDS, avec le soutien de l'ASSM et du G15, est en charge des travaux. L'ASSM, le G15 et Proraris, sont les partenaires clés et auront ainsi un rôle déterminant à jouer, de par leurs connaissances spécifiques.

### *Délai*

Le rapport de désignation est établi d'ici juin 2015.

## **2.2.2 Mesure 2 : Désignation et publication d'une liste des centres de référence**

### *Objectif*

La mesure 2 prévoit que des centres de référence soient désignés par le groupe de travail, selon des critères tels que l'expertise, la qualité des prestations de soins, le travail en réseau, la formation, l'établissement de guidelines, l'engagement concernant la recherche et la gestion des données. La publication d'une liste de ces centres de référence est également prévue dans cette mesure.

### *Responsabilités*

La CDS, avec le soutien de l'ASSM et du G15, est en charge des travaux. L'ASSM, le G15 sont également les partenaires clés et auront ainsi un rôle déterminant à jouer, de par leurs connaissances spécifiques.

### *Délai*

Pour la fin juin 2017, les centres de référence sont désignés et la liste est publiée.

## **2.2.3 Mesure 6 : Système de codage**

### *Objectif*

L'objectif de cette mesure est que la manière de coder les maladies rares et leurs traitements soient définis par les autorités compétentes en étroite collaboration avec les experts, de manière à générer des connaissances.

Le but du groupe de travail est d'identifier les outils de codage adéquats, de les mettre à disposition et d'évaluer l'efficacité de ces outils.

### *Responsabilités*

L'OFS est en charge de la mise en œuvre.

### *Délais*

La manière de procéder devra être définie pour le deuxième trimestre 2015 et un plan d'action établi pour la fin de l'année 2015. Quant à la mise en œuvre, elle s'achèvera d'ici la fin 2017, selon une première estimation.

## **2.2.4 Mesure 10 : Coordinateurs hospitaliers dans les centres de référence**

### *Objectif*

L'objectif de la mesure 10 est que des coordinateurs maladies rares soient mis en place en milieu hospitalier. Leur rôle est de coordonner et de simplifier la prise en charge médicale par les différentes spécialités. Une attention particulière sera portée à la transition entre la pédiatrie et la médecine adulte. Cette mesure doit permettre aux patients d'avoir une personne de contact qui les aiguille entre les différents services.

### *Responsabilités*

Pour cette mesure, les centres de référence sont en charge des travaux et Proraris tient le rôle de partenaire clé.

### *Délai*

A la fin juin 2017, les coordinateurs maladies rares seront mis en place dans les centres de référence et les hôpitaux.

## **2.2.5 Mesure 17 : Registres**

### *Objectif*

L'objectif de la mesure 17 est l'établissement de registres, qui inclut la définition des règles relatives aux données contenues dans les registres (collecte, enregistrement et utilisation), du rôle et des activités des différents acteurs et de la mise en place des outils de codage, tout cela, en collaboration avec les acteurs concernés sur le plan national et international.

### *Responsabilités*

Les centres de référence sont en charge des travaux. De plus, l'OFS et Proraris, de par leurs connaissances spécifiques endossent le rôle de partenaires clé.

### *Délais*

D'ici la fin 2015, une décision de principe sera prise quant au contenu de ces registres. Suite à cette décision de principe, les travaux seront définis et prévus. Il est prévu de finaliser les travaux à la fin de l'année 2017.

## **2.3 Projet n°2 : Prise en charge**

Le projet n°2 regroupe les mesures 13, 14 et 15 du concept national maladies rares et concerne la thématique de la prise en charge des prestations fournies aux patients et la liste des infirmités congénitales ainsi que celle des médicaments en matière de maladies congénitales (LMIC). Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, l'OFAS, des médecins-conseils, de la Société Suisse de Génétique Médicale (SGMG), des assureurs et de l'industrie pharmaceutique.

L'OFSP est, ici aussi, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

### **2.3.1 Mesure 13 : Collaboration**

#### *Objectif*

La mesure 13 prévoit d'une part que des procédures standardisées soient mises en place pour améliorer la collaboration entre médecins, médecins-conseils et assurances pour le remboursement de médicaments selon les articles 71a et 71b OAMal. Il sera défini, dans le cadre d'un groupe de travail, dans quelle mesure les processus devront être standardisés. Pour permettre une mise en œuvre meilleure et plus rapide, il s'agit en particulier de définir des formulaires homogènes relatifs à la prise en charge, de recourir systématiquement aux nouveaux instruments d'évaluation de l'utilité et de documenter les évaluations au cas par cas.

La liste des analyses génétiques contient d'ores et déjà des analyses dans le domaine des maladies rares. Cependant, l'OFSP va prendre des mesures en vue de promouvoir une prise en charge plus homogène.

### *Responsabilités*

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et les médecins-conseils, la SGMG, les assureurs, l'industrie pharmaceutique et les centres spécialisés sont les partenaires clés.

### *Délai*

Le délai pour la mise en œuvre de cette mesure est le milieu de l'année 2016.

## **2.3.2 Mesure 14 : Evaluation de la prise en charge des analyses génétiques pour les proches de personnes souffrant d'une maladie rare**

### *Objectif*

L'objectif de la mesure 14 est que la prise en charge des analyses génétiques pour les proches de patients souffrant d'une maladie rare soit examinée. L'état de la situation juridique actuelle et des possibilités d'amélioration existantes seront exposés dans un rapport.

### *Responsabilités*

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et les médecins-conseils et la SGMG sont les partenaires clé.

### *Délai*

Les travaux sont en cours et les premiers résultats sont attendus fin 2015. La fin des travaux est prévue pour le deuxième trimestre 2016.

## **2.3.3 Mesure 15 : Révision de la liste des infirmités congénitales et LMIC**

### *Objectif*

L'objectif de la mesure 15 est la mise à jour de la liste des infirmités congénitales et l'actualisation de la LMIC. La mise à jour de la liste des infirmités congénitales fera partie intégrante du projet « Optimisation des mesures médicales » de l'OFAS, qui est lui-même une partie du projet de « Développement de l'AI ». Une fois que la liste des infirmités congénitales sera révisée, l'OFSP entreprendra les modifications de mise à jour opportunes de la LMIC. Des mesures permettant de réduire les problèmes survenant lors du passage de l'AI à l'assurance obligatoire des soins (AOS) ont déjà été mises en place<sup>4</sup>.

### *Responsabilités*

L'OFAS et l'OFSP sont en charge de la mise en œuvre de cette mesure, chacun pour la partie qui le concerne.

### *Délai*

Le délai pour la révision de la liste des infirmités congénitales n'est pas défini à ce jour. La mise à jour de la LMIC s'en suivra.

## **2.4 Projet n° 3 : Information, implication des organisations de patients**

Ce projet regroupe les mesures 3, 4, 5, 9, 11, 12 et 18 du concept national maladies rares et concerne la thématique de l'accès et du partage de l'information. Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, de la CDS, de la FMH, de Proraris, du Secrétariat d'Etat à la formation, à la recherche et à l'innovation (SEFRI) et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions expressément mentionnées, responsable de la coordination et de

---

<sup>4</sup> Voir à ce sujet, notamment, la réponse du Conseil fédéral du 19.11.2014 à L'Ip 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 ».

l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

#### **2.4.1 Mesure 3 : Plateformes d'information**

##### *Objectif*

L'objectif de la mesure 3 est la mise à disposition de plateformes d'information aux professionnels de la santé, aux patients et à leurs proches. Ainsi, les ressources disponibles aux patients et à leur entourage sont soutenues et renforcées en permettant une prise en charge optimale. L'accès à l'information par le biais des organisations de patients ou d'autres réseaux d'information est facilité. Les proches sont soutenus dans leur rôle de soignants et les organisations de patients le sont dans leur rôle de plateforme d'échange d'informations et dans leur participation à l'élaboration de concepts de prise en charge thérapeutique.

Pour atteindre cet objectif, le groupe de travail devra, dans un premier temps, garantir et attribuer le financement de la plateforme existante Orphanet. Ensuite, il s'agira de mettre en place des instruments de codification et des banques de données car ils améliorent aussi l'échange d'informations et sont utiles aux projets de recherche. En raison du grand nombre de maladies rares, les connaissances en termes d'épidémiologie, d'évolution et de traitements sont souvent lacunaires.

##### *Responsabilités*

La CDS est en charge de la mise en œuvre.

##### *Délai*

Le délai prévu pour la mise en œuvre de cette mesure est fin 2017.

#### **2.4.2 Mesure 4 : Récolte et diffusion de l'information**

##### *Objectif*

L'objectif de la mesure 4 et du groupe de travail est la récolte et la diffusion de l'information. Pour ce faire, le groupe de travail devra lancer les études nécessaires pour déterminer les informations requises et la population cible. Une stratégie de communication adéquate devra également être mise en place. Dans sa stratégie globale «Santé2020 », le Conseil fédéral s'est fixé comme objectif de renforcer les droits des patients et des assurés. Dans ce cadre, des synergies communes seront développées.

##### *Responsabilités*

La CDS est en charge de la mise en œuvre et Proraris en est le partenaire-clé. Les organisations de patients récoltent et diffusent l'information.

##### *Délai*

Le délai pour la mise en œuvre de cette mesure est prévu pour la fin 2017.

#### **2.4.3 Mesure 5 : Information**

##### *Objectif*

L'objectif de la mesure 5 est que les professionnels de la santé soient informés de manière adéquate sur les structures mises en place pour prendre en charge les patients atteints de maladies rares (notamment les centres de référence) afin d'y référer leurs patients.

Le groupe de travail devra élaborer les outils adéquats à la circulation des informations et adaptés aux besoins des professionnels de la santé concernés. Ces outils devront ensuite être mis à disposition des utilisateurs finaux. Une évaluation des impacts de ces outils devra être menée.

##### *Responsabilités*

La CDS est en charge de la mise en œuvre et la FMH endosse le rôle de partenaire-clé.



### *Délais*

Un plan d'action devra être mis en place pour la fin 2015. Pour la fin du troisième trimestre 2016 l'élaboration des outils nécessaires devra être terminée et pour la fin de l'année 2017 ces outils devront être à la disposition des professionnels de la santé.

#### **2.4.4 Mesure 9 : Coordinateurs cantonaux**

##### *Objectif*

L'objectif de la mesure 9 est que des coordinateurs maladies rares soient mis en place dans les cantons, pour soutenir les personnes concernées (patients et proches) dans leurs démarches juridiques, administratives et socioprofessionnelles.

##### *Responsabilités*

Pour cette mesure, les cantons sont en charge des travaux. Proraris est, quant à elle, partenaire clé.

##### *Délai*

En ce qui concerne le délai, les coordinateurs maladies rares seront en place dans les cantons d'ici la fin juin 2017.

#### **2.4.5 Mesure 11 : Proches aidants**

##### *Objectif*

L'objectif de la mesure 11 est que des possibilités de soutien et de décharge pour les personnes qui prennent soin d'un proche soient définies.

##### *Responsabilités*

Pour cette mesure, l'OFSP et la CDS sont responsables des travaux de mise en œuvre.

##### *Délais*

Les travaux sont actuellement en cours dans le cadre du projet « Soutien aux proches aidants ». Plus particulièrement, le Conseil fédéral a approuvé le Plan d'action de soutien et décharge en faveur des proches aidants en décembre 2014<sup>5</sup>. La mesure 11 est intégrée dans la réalisation dudit Plan d'action.

#### **2.4.6 Mesure 12 : Entraide**

##### *Objectif*

L'objectif de cette mesure est de soutenir les organisations de patients dans leur rôle d'entraide des personnes touchées par une maladie rare. Il s'agit ici pour le groupe de travail de définir des mécanismes d'entraide.

##### *Responsabilités*

Proraris est en charge de la mise en œuvre.

##### *Délai*

Les mécanismes devront être définis jusqu'à la mi-2016.

---

<sup>5</sup> Pour plus d'informations quant au projet « Soutien aux proches aidants » voir [www.bag.admin.ch](http://www.bag.admin.ch) > Thèmes > La politique de la santé > Soins et assistance prodigués aux proches.

#### **2.4.7 Mesure 18 : Implication des organisations de patients**

##### *Objectifs*

L'objectif de la mesure 18 est l'implication des patients et des organisations de patients dans l'élaboration de registres et de programmes de recherche. Ceux-ci bénéficient de connaissances particulières au vu de leurs expériences et de leur vécu. Dans ce cadre, les données récoltées par les organisations de patients sont utilisées et partagées avec les acteurs concernés (hôpitaux, centres de référence etc.). Un état des lieux des différents registres déjà existants est établi, les données utiles à collecter et le mode de collecte défini. Un système de collecte d'informations nécessaires et adéquates est mis sur pied en coordination avec les travaux entrepris par l'Union européenne.

##### *Responsabilités*

Les centres de référence sont en charge de la mise en œuvre de la mesure. Proraris est, quant à elle, le partenaire clé de par ses connaissances spécifiques. En ce qui concerne la partie « recherche » de cette mesure, le SEFRI est en charge des travaux de mise en œuvre et partenaire clé. En ce qui concerne la partie « registres » de cette mesure, les centres de référence sont en charge de la mise en œuvre.

##### *Délai*

Cette mesure sera mise en œuvre d'ici la fin 2017.

#### **2.5 Projet n° 4 : Formation, recherche**

Ce projet regroupe les mesures 7, 8 et 16 et vise à améliorer la formation et le transfert de compétences des professionnels de santé par le biais d'universités et de centres de référence. Il vise aussi à promouvoir la participation de la Suisse de manière active et ciblée aux efforts de recherche pour mieux connaître l'épidémiologie et afin d'améliorer les méthodes diagnostiques et thérapeutiques des maladies rares.

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

Le groupe de travail constitué pour ce projet se compose de l'OFSP, du SEFRI, de l'ASSM, du Groupe des 15, du FNS et des centres de référence.

L'OFSP est, sauf exceptions expressément mentionnées, responsable de la coordination et de l'avancement des travaux de mise en œuvre des différentes mesures composant ce projet.

##### **2.5.1 Mesure 7 : Formation et transfert de compétences**

###### *Objectif*

L'objectif de cette mesure est d'améliorer la formation et le transfert des compétences des professionnels de santé par le biais des universités et des centres de référence. Pour ce faire, les universités et les centres de référence s'investissent dans le transfert du savoir et identifient les moyens nécessaires.

Le groupe de travail devra mettre sur pied une table ronde avec les vice-décanats des facultés de médecine et les responsables des centres de référence afin d'établir une liste des possibilités existantes.

### *Responsabilités*

L'OFSP est en charge de la mise en œuvre et l'ISFM/FMHet le SEFRI endossent le rôle de partenaires-clé.

### *Délais*

L'approche à adopter sera disponible pour la fin du deuxième trimestre 2015 alors qu'une planification plus concrète sera définie pour la fin de l'année 2015. L'approche sera mise en place par la suite et les travaux seront finalisés fin 2017.

## **2.5.2 Mesure 8 : Formation**

### *Objectif*

La mesure 8 prévoit que les centres de référence proposent des formations post-grades dans leurs domaines de spécialité. Cette mesure est en lien direct avec la mesure 7 et se déroule de la même manière et avec les mêmes acteurs. Par conséquent, un renvoi est fait à la mesure 7.

## **2.5.3 Mesure 16 : Recherche**

### *Objectif*

L'objectif de cette mesure 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 et de donner accès aux études internationales aux patients qui désirent y participer.

Le groupe de travail devra évaluer les mesures à prendre afin de permettre aux patients d'être informés des études en cours. Il devra également trouver des solutions pour mettre l'accent sur les maladies rares dans l'allocation des fonds à disposition pour la recherche.

### *Responsabilités*

Le SEFRI est responsable de la coordination et de l'avancement des travaux et en charge de la mise en œuvre. Le FNS, l'ASSM, le G15 et les centres de référence en sont les partenaires-clé.

### *Délai*

La promotion de la recherche se fera de manière continue et ceci par le biais des moyens de financement actuellement en place.

## **2.6 Financement de la mise en œuvre**

Pour élaborer le présent plan de mise en œuvre, l'OFSP a tenu compte des principes de financement adoptés par le Conseil fédéral dans le cadre de sa stratégie globale « Santé2020 ». Il s'agissait notamment de respecter la répartition des rôles entre la Confédération et les cantons et donc, d'éviter les transferts de charges entre ces deux niveaux.

Le plan de mise en œuvre prévoit que chaque acteur prenne en charge les ressources nécessaires pour les activités de mise en œuvre qu'il entreprend. Des exceptions à ce principe sont possibles, pour autant qu'elles soient justifiées.

## **3 Conclusion**

Le plan de mise en œuvre du concept national maladies rares s'articule en quatre projets qui regroupent les mesures établies dans le concept national maladies rares. Il définit les responsabilités des acteurs, les objectifs à atteindre et fixe des délais. Une mesure sera atteinte d'ici la mi 2015 (M1), d'autres à la mi 2016 (M13 et M14), à la mi 2017 (M2, M9 et M10) et les suivantes à la fin 2017 (M3-M8, M11, M12,

M16). La mise en œuvre est dès lors échelonnée sur trois ans et couvre la période 2015-2017. Cette méthodologie se justifie par la diversité des thèmes qui nécessitent une approche multisectorielle coordonnée. Par exemple, pour que les coordinateurs au sein des centres de référence puissent être déployés, ceux-ci doivent passer à travers un processus de désignation. Par ailleurs, les coordinateurs seront chargés de contribuer à la récolte et au partage de l'information qui, dans un premier temps, demande d'être mise à disposition.

L'OFSP et les acteurs mettront en œuvre un plan dont l'objectif principal est de répondre aux besoins de la population vulnérable que constitue les patients atteints d'une maladie rare et leurs proches. Les organisations de patients joueront un rôle actif dans cette mise en œuvre, en soutenant l'OFSP dans ces démarches. Orphanet permettra également d'améliorer les connaissances en matière de maladies rares en Suisse. De nombreux acteurs seront également impliqués dans la mise en œuvre de ce plan et leur engagement est essentiel pour atteindre les objectifs fixés de manière coordonnée. Fondé sur une approche multisectorielle, le plan répond ainsi aux défis posés par cette multitude de maladies aux apparences diverses.



## 4 Annexes

### Annexe 1 : Tableau récapitulatif du plan de mise en œuvre du concept national maladies rares

Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
<b>Projet n°1 : Centres de référence, soutien aux patients, registres et systèmes de codages</b>				
<b>M 1</b> - Etablir un processus de désignation	R : OFSP EC : CDS (ASSM, G15) PC : ASSM, G15, Proraris	Rapport qui définit le processus de désignation des centres	<ul style="list-style-type: none"> <li>Etat des lieux permettant d'établir un processus</li> <li>Etablir dans la mesure du possible des catégories de maladies</li> <li>Valider les critères centres de référence</li> <li>Décision concernant processus adéquat</li> </ul>	Q 2 2015 : Constitution du groupe travail, Rapport d'état des lieux et décision du processus de désignation
<b>M 2</b> - Etablissement des centres de référence	R : OFSP EC : CDS (ASSM, G15) PC : ASSM, G15	Liste des centres désignés	<ul style="list-style-type: none"> <li>Désignation des centres de référence</li> <li>Publication de la liste</li> </ul>	Q 4 2017 : Désignation des centres de référence principaux et mise en place des centres de référence
<b>M 6</b> – Un système de codage efficace est mis en place (voir aussi M 17)	R : OFSP EC : OFS	Les maladies rares sont enregistrées/codées de manière à générer une connaissance	<ul style="list-style-type: none"> <li>Identification des outils de codage adéquats (registres, ICD 11)</li> <li>Mise en place des outils au sein des hôpitaux concernés</li> <li>Evaluation de l'efficacité des outils</li> <li></li> </ul>	Q2 2015 : définition de la manière à procéder Q4 2015 : plan d'action établi 2016-2017 : mise en œuvre
<b>M10</b> - Les coordinateurs maladies rares sont en place dans les hôpitaux	R : OFSP EC : centres de référence PC : Proraris	Les patients savent vers qui se tourner et les coordinateurs coordonnent les visites dans les différents services.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Identifier les coordinateurs dans les hôpitaux</li> <li>Former les coordinateurs</li> <li>Evaluer leur performance</li> </ul>	Q 2 2017 : A être continué par la suite



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
<b>M17</b> – Des registres sont établis	R : OFSP EC : centres de référence PC : OFS, Proraris	Les règles relatives à la collecte, l'enregistrement et l'utilisation des données contenues dans le registre sont définies. Les rôles et activités des différents acteurs sont établis. Les registres sont utilisés et récoltent des données spécifiques. Les outils de codage sont mis en place	<ul style="list-style-type: none"><li>• Evaluation des possibilités existantes, de collecte, d'enregistrement et d'utilisation des données contenues dans les registres</li><li>• Coordination au niveau national et international avec les autres acteurs concernés (OMS ICD 11, registres EU)</li></ul>	Q4 2015 : décision de principe dans quelle direction on veut aller  Q4 2017 : Mise en œuvre du plan d'action
<b>Projet n°2 : Prise en charge, Liste des infirmités congénitales et LMIC</b>				
<b>M13</b> - Les procédures standardisées sont en place et la collaboration améliorée	R : OFSP EC : OFSP PC : médecins-conseils et SGMG, assureurs, industrie pharmaceutique, centres spécialisés dans les analyses	Des formulaires de demande de remboursement sont élaborés et mis en œuvre. Recommandations à l'attention du DFI en matière de prise en charge des analyses génétiques	<ul style="list-style-type: none"><li>• Définition des informations qui doivent être demandées par le biais du formulaire.</li><li>• Elaboration des formulaires</li><li>• Informer les potentiels utilisateurs des formulaires</li><li>• Evaluer l'impact des outils proposés</li></ul>	Q2 2016 Mise en œuvre
<b>M14</b> - Examen de la prise en charge des analyses génétiques des proches	R : OFSP EC : OFSP PC : médecins-conseils et centres spécialisés d'analyses,	Rapport sur la situation juridique actuelle et les possibilités d'amélioration	<ul style="list-style-type: none"><li>• Réunions entre acteurs</li></ul>	Q2 2016 Rapport
<b>M15</b> - La liste des infirmités congénitales et la liste LMIC sont revues	R : OFAS EC : OFAS, OFSP	Actualisation des listes	<ul style="list-style-type: none"><li>• Mise à jour de la liste des infirmités congénitales dans le cadre du projet « Optimisation des mesures médicales »</li></ul>	Ouvert
<b>Projet n°3 : Information, Implication des organisations de patients</b>				
<b>M 3</b> - Financement des plateformes d'information	R : OFSP EC : CDS	Les plateformes d'informations sont mises à disposition des professionnels de santé, patients et leurs proches	<ul style="list-style-type: none"><li>• Définir les créanciers à court et à long terme et garantir le financement des plateformes existantes</li><li>• Attribuer le financement aux plateformes</li><li>• Etablir d'autres outils d'information (cantons, médecins de famille et pédiatres)</li><li>• Entraide</li></ul>	Fin 2017 : mise en œuvre
<b>M 4</b> – Contribution à la récolte d'information par les organisations de patient et les soutenir dans cette	R : OFSP EC : CDS PC : Proraris	Les organisations de patients récoltent et diffusent l'information	<ul style="list-style-type: none"><li>• Lancement d'études afin de mieux cerner l'information requise</li></ul>	Q 4 2017 : Elaboration des priorités et d'une stratégie de communication



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
tâche			<ul style="list-style-type: none"> <li>• Définir la population cible et préparer une stratégie de communication adéquate</li> <li>• Récolte et partage d'information de la part des organisations de patients</li> <li>• Assurer le financement</li> </ul>	
<b>M 5</b> - Information des professionnels de santé	R : OFSP EC : CDS PC : FMH	Les professionnels de santé sont informés de manière adéquate et sont en mesure de poser un diagnostic en temps utiles	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Elaboration d'outils de dissémination adaptés aux cibles</li> <li>• Dissémination des outils développés</li> <li>• Mesure et évaluation de l'impact des outils</li> <li>• Plans de continuation et de dissémination</li> </ul>	Q 2 2015 : Développement d'un plan d'action Q 3 2016 : Elaboration des outils Q4 2017 : Dissémination
<b>M9</b> - Les coordinateurs maladies rares sont en place dans les cantons	R+EC : Cantons PC: Proraris	Les patients et leurs proches savent vers qui se tourner et sont aiguillés vers les services compétents	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Identifier les coordinateurs dans les cantons</li> <li>• Former les coordinateurs</li> <li>• Evaluer leur performance</li> </ul>	Q 2 2017 : A être continué par la suite
<b>M11</b> - Les possibilités de soutien et de décharge pour les personnes qui prennent soin d'un proche sont définies	R : OFSP/CDS EC : OFSP/CDS	Mise en œuvre un Plan d'action de « Soutien et de décharge en faveur des proches » aidants avec les quatre champs d'actions : 1. information et données 2. qualité des offres de décharge et accès aux prestations 3. compatibilité entre activité professionnelle et prise en charge d'un proche malade et en situation de dépendance 4. congé pour tâches d'assistance à examiner	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Intégrer cette mesure dans la mise en œuvre du Plan d'action de « Soutien et de décharge en faveur des proches »</li> </ul>	Ouvert
<b>M12</b> - Les organisations de patients sont promues dans leur rôle d'entraide	R : OFSP EC : Proraris	Les organisations de patients sont soutenues et en mesure de promouvoir l'entraide entre personnes concernées	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Des mécanismes d'entraide sont définis</li> </ul>	En continu



Objectifs des mesures	Acteurs	Résultats attendus	Activités	Calendrier
<b>M18</b> - Les patients et organisations de patients sont impliqués dans l'élaboration de registres et de programmes de recherche.	R : OFSP EC : centres de référence PC : Proraris,  Recherche : EC, PC : SEFRI  Registres : EC : centres de référence	Les données récoltés par les organisations de patients sont utiles et partagées avec les différents acteurs concernés (hôpitaux, centres de référence etc.).	<ul style="list-style-type: none"><li>Etat des lieux des différents registres qui existent déjà et définir des données utiles à collecter et leur mode</li><li>Mise sur pied de systèmes de collecte d'informations utiles et adéquates</li><li>Coordination avec l'EU</li></ul>	Q4 2017
<b>Projet n° 4 : Formation, recherche</b>				
<b>M7 / 8</b> - Améliorer la formation et le transfert de compétences des professionnels de santé par le biais d'universités et des centres de référence	R : OFSP EC : OFSP PC : ISFM/FMH et SEFRI	Les universités et centres de référence s'investissent dans le transfert de savoir et identifient les moyens nécessaires dans les curriculums	<ul style="list-style-type: none"><li>Table ronde avec le vice-décanat des facultés de médecine et des responsables des centres de référence afin de définir les possibilités entre acteurs pour promouvoir le sujet</li></ul>	Q1 2015 : Table ronde et définition de l'approche concernant la mise en œuvre Q4 2017 : planification plus concrète
<b>M16</b> - La recherche est promue à l'échelle nationale et internationale	R : SEFRI, OFSP EC : SEFRI, PC : FNS, ASSM, G15, centres de référence	Les patients qui souhaitent participer à des études internationales y ont accès. Les organes de financement de la recherche sont sensibilisés à la thématique maladies rares Les chercheurs soumettent des projets qui remplissent les critères de financement	<ul style="list-style-type: none"><li>Mesures prises afin de permettre aux patients Suisses d'être informés des études en cours (information)</li><li>Réunion OFSP, SEFRI, FNS afin de mettre l'accent sur les maladies rares dans l'allocation des fonds de recherche à disposition</li></ul>	En continu





## Annexe 2 : Calendrier du plan de mise en œuvre du concept maladies rares

	2015				2016				2017			
Mesures	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4	Q1	Q2	Q3	Q4
M1 Processus de désignation												
M2 Etablissement centres de référence												
M3 Financement des plateformes d'information												
M4 Récolte d'information												
M5 Information des professionnels de santé												
M6 Codage (voir aussi M 17)												
M7/8 Formation												
M9 Coordinateurs maladies rares (cantons)												
M10 Coordinateurs maladies rares (hôpitaux)												
M11 Soutien aux proches aidants												
M12 Entraide												
M13 Procédures standardisées												
M14 Analyses génétiques des proches												
M15 Liste des infirmités congénitales/GGML												
M16 Recherche												
M17 Registres												
M18 Organisations de patients (registres et recherche)												
M19 Pérennité (mesure transversale, en continu)												

Légende des couleurs :

Projet 1		Projet 2		Projet 3		Projet 4	
----------	--	----------	--	----------	--	----------	--