

Orphanet Suisse
Hôpitaux Universitaires de Genève
Rue Gabrielle-Perret-Gentil 4
1211 Genève

Genève, le 12 décembre 2025

Prise de position d'Orphanet Suisse relative à la *Loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares*, mise en consultation par le Conseil fédéral

Mesdames, Messieurs,

Nous remercions le Conseil fédéral et l'Office fédéral de la santé publique de donner à Orphanet Suisse l'occasion de s'exprimer dans le cadre de la consultation relative à l'avant-projet de *Loi fédérale sur les mesures de lutte contre les maladies rares*. Orphanet Suisse salue l'engagement des autorités fédérales à renforcer la coordination nationale dans le domaine des maladies rares.

Créé en 1997 en France et implanté en Suisse depuis 2001, Orphanet est la base de connaissances internationale de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Ressource unique, il rassemble et actualise l'information disponible afin de renforcer la connaissance sur les maladies rares et de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et les options thérapeutiques pour les patients concernés.

Orphanet Suisse, dont le siège est aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG), constitue l'antenne nationale du réseau Orphanet. À ce titre :

- Il assure la collecte et la mise à jour des informations sur les ressources expertes suisses : centres experts et de référence, associations de patients, projets de recherche, essais cliniques, registres, biobanques et laboratoires de diagnostic. Ces informations facilitent l'orientation des patients et des professionnels, favorisent la mise en réseau, réduisent l'isolement et assurent une meilleure **visibilité de l'expertise clinique et scientifique suisse** au niveau national et international.
- Il renforce la visibilité des maladies rares et des patients atteints de maladies rares dans les systèmes de santé en participant à l'implémentation de la **nomenclature Orphanet** dans les hôpitaux et dans le Registre national suisse des maladies rares. Ce travail permet :
 - un codage harmonisé des maladies rares
 - une interopérabilité entre établissements et au niveau européen
 - une meilleure exploitation des données cliniques pour le soin, la recherche et la planification sanitaire

Depuis plus de vingt ans, Orphanet Suisse contribue ainsi de manière essentielle à la documentation, à la visibilité, à la coordination et à la qualité de la prise en charge des maladies rares en Suisse. Les motions parlementaires 21.3978 et 22.3379 — qui ont conduit à l'élaboration de la présente loi — mentionnent expressément Orphanet comme service indispensable dont la pérennité doit être assurée.

Orphanet Suisse partage pleinement l'objectif fondamental du projet de loi : améliorer l'identification, le suivi, la coordination et la prise en charge des personnes vivant avec une maladie rare, tout en garantissant l'alignement de la Suisse avec les standards internationaux.

Dans les lignes qui suivent, Orphanet Suisse souhaite mettre en évidence les aspects du projet de loi qui nécessitent, selon nous, des clarifications ou ajustements. Nous remercions le Conseil fédéral de prendre en considération ces éléments pour la finalisation de la loi et de son ordonnance d'application.

Chapitre 2 : Enregistrement des maladies rares

Section 2 : Obligation de déclarer

Article 4, alinéa 1, lettre c (« *les données relatives au diagnostic* »)

Orphanet Suisse salue l'introduction de l'obligation de déclaration des maladies rares prévue dans la nouvelle loi, un élément essentiel pour améliorer la connaissance épidémiologique et la qualité des données en Suisse.

Le rapport explicatif mentionne plusieurs systèmes de codage et identifie la nomenclature Orphanet comme la référence en vigueur jusqu'à l'introduction de la CIM-11 : « Il est prévu d'utiliser les orphacodes dans le secteur stationnaire et aussi, désormais, dans le secteur ambulatoire jusqu'à l'introduction de la CIM-11 ».

Orphanet Suisse souhaite attirer l'attention du Conseil fédéral sur un point fondamental : pour garantir la qualité, la comparabilité et l'utilité des données enregistrées, il est indispensable d'utiliser un système de codification spécifiquement dédié aux maladies rares, à savoir la nomenclature Orphanet :

1. Les ORPHAcodes comme référence internationale pour le codage des maladies rares

Au niveau européen, l'hétérogénéité actuelle des systèmes de codification et la limite des terminologies généralistes à identifier précisément les patients atteints de maladies réduisent la fiabilité des données disponibles. C'est pourquoi plusieurs initiatives majeures ont établi les ORPHAcodes comme standard essentiel pour l'interopérabilité sémantique des données :

- La Plateforme européenne d'enregistrement des maladies rares (*EU RD Platform*¹) recommande explicitement l'utilisation des ORPHAcodes dans l'ensemble des registres nationaux.
- L'étude prospective RARE 2030² préconise leur mise en œuvre systématique dans les systèmes d'information de santé.
- Le *Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable Diseases*³ reconnaît officiellement leur implémentation comme bonne pratique européenne.

¹ https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en

² https://download2.eurodis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf

³ https://health.ec.europa.eu/non-communicable-diseases/best-practices_en

- Le *European Patient Summary (EPS)*⁴ impose l'ORPHAcode comme élément obligatoire pour l'enregistrement des maladies rares dans l'échange transfrontalier d'informations de santé.

Au niveau international, la résolution⁵ adoptée le 24 mai 2025 par l'Assemblée mondiale de la santé (OMS) engage les États membres à envisager l'usage de systèmes de codification interopérables tels que la nomenclature Orphanet, en complément de la CIM-11, afin de garantir l'enregistrement et la surveillance des maladies rares à l'échelle mondiale.

La nomenclature Orphanet est en outre alignée avec les principales terminologies internationales (CIM-10, CIM-11, SNOMED-CT, OMIM, etc.), garantissant son interopérabilité.

Plusieurs pays européens ont déjà instauré une utilisation obligatoire des ORPHAcodes :

- France : obligation de déclarer par tous les centres experts maladies rares.
- Allemagne : obligation dans l'ensemble des hôpitaux depuis 2023.
- Autriche : obligation à partir de 2026.

Pour la Suisse, l'utilisation des ORPHAcodes permettrait d'assurer une cohérence indispensable avec ces pratiques, facilitant la recherche transfrontalière, l'intégration dans les réseaux européens de référence (ERN) et la participation à l'Espace européen des données de santé (EHDS).

2. Avantages de l'utilisation des ORPHAcodes

La nomenclature Orphanet est la seule terminologie spécifiquement dédiée aux maladies rares. Développée et maintenue par Orphanet, elle reflète l'état le plus récent des connaissances scientifiques et permet une classification harmonisée et validée par des experts.

L'utilisation des ORPHAcodes présente de nombreux avantages :

- *Spécificité pour les maladies rares* : Les ORPHAcodes sont les seuls codes conçus exclusivement pour les maladies rares. Les autres terminologies ne distinguent pas les maladies rares des maladies courantes, limitant leur précision pour le suivi et la planification des politiques de santé.
- *Identification exacte des cas* : L'usage des ORPHAcodes est une condition préalable pour enregistrer le nombre exact de cas de maladies rares, garantir une identification correcte des patients et produire des statistiques fiables aux niveaux national et international.
- *Soutien à la formation et amélioration du codage à la source* : L'équipe suisse d'Orphanet est formée pour dispenser des formations sur la nomenclature Orphanet, améliorant la qualité du codage, réduisant les erreurs et limitant les besoins de contrôle qualité a posteriori.
- *Ressource actualisée et scientifiquement validée* : Les ORPHAcodes constituent une référence unique, continuellement mise à jour et révisée par des experts, intégrant les avancées les plus récentes en génétique, diagnostic et classification.
- *Lien direct avec l'expertise clinique* : Chaque ORPHAcode offre un accès direct à des informations détaillées dans la base Orphanet : description de la maladie, étiologie, critères diagnostiques, options

⁴ https://health.ec.europa.eu/system/files/2023-10/ehn_guidelines_patientsummary_en.pdf

⁵ <https://www.rarediseasesinternational.org/wha-resolution/>

thérapeutiques et liste des centres experts disposant d'une expérience avérée dans la prise en charge de la maladie.

- *Prise en compte des patients non diagnostiqués* : Les ORPHAcodes sont le seul système permettant d'assigner un code spécifique pour les patients suspectés d'une maladie rare sans diagnostic confirmé, assurant leur visibilité dans les systèmes de santé.
- *Facilitation du partage de données et de la recherche* : L'utilisation des ORPHAcodes garantit une interopérabilité permettant de regrouper les données au niveau européen, condition essentielle pour produire des données épidémiologiques robustes et accélérer les progrès diagnostiques et thérapeutiques. Dans le cadre du futur Espace européen des données de santé (EHDS), ils joueront un rôle central dans la réutilisation secondaire des données.

C'est à dire, même après l'adoption de la CIM-11, les ORPHAcodes resteront la référence internationale pour coder les maladies rares. La CIM-11 représente une avancée importante, mais encore limitée : selon le *OD4RD2 White Paper : Semantic interoperability of data on rare diseases – ORPHAcodes as part of the coding system landscape (2024)*⁶, seuls 15,3 % des ORPHAcodes disposent d'une correspondance exacte avec un concept ICD-11-MMS, 45,48 % d'une correspondance via un terme d'index, et la couverture totale n'atteint que 60,78 %. Autrement dit, près de 40 % des maladies rares ne peuvent pas être adéquatement codées avec la CIM-11, même dans ses versions les plus récentes.

L'usage des ORPHAcodes demeure donc essentiel pour garantir un codage précis, scientifiquement actualisé et pleinement interopérable au niveau international, condition indispensable à la surveillance, à la recherche et à l'amélioration des soins.

En conclusion, L'ICD-11 ne peut pas remplacer les ORPHAcodes pour le codage des maladies rares. Les deux systèmes sont complémentaires et doivent coexister au sein d'un cadre d'interopérabilité sémantique, afin d'assurer à la fois la visibilité statistique (ICD-11) et la précision clinique (ORPHAcodes).

Chapitre 2 : Enregistrement des maladies rares

Section 2 : Obligation de déclarer

Article 5, alinéa 1, lettre b (« *Le Conseil fédéral détermine : les maladies rares concernées par l'obligation de déclarer, en tenant compte de l'état de la science médicale et des normes internationales reconnues* ») :

Comme précisé auparavant pour l'article 4, la qualité et l'interopérabilité des données relatives aux maladies rares reposent sur l'utilisation d'un système de codification spécifiquement dédié à ce domaine, en particulier la nomenclature Orphanet.

Dans cette perspective, Orphanet Suisse estime qu'il serait préférable que le Conseil fédéral ne définisse pas sa propre liste, mais s'appuie sur la liste internationale de référence élaborée par Orphanet.

L'établissement d'une liste nationale distincte entraînerait plusieurs risques, notamment :

⁶ https://od4rd.eu/communication-material/OD4RD2 MS 15 White Paper_final-V02.pdf

- Une divergence vis-à-vis des standards européens et internationaux ;
- Une rupture de cohérence entre les systèmes utilisés pour la déclaration et ceux employés pour la reconnaissance des centres spécialisés ;
- La création de systèmes parallèles générant une charge administrative inutile ;
- Une limitation de la capacité de la Suisse à s'intégrer pleinement dans les initiatives internationales, telles que les ERN ou l'Espace européen des données de santé (EHDS).

Orphanet Suisse recommande donc que la liste des maladies rares soumises à déclaration se réfère directement à la liste internationale d'Orphanet, dynamique, scientifiquement validée et reconnue. Cela garantirait une définition homogène au niveau national et assurerait la compatibilité des données suisses avec les réseaux internationaux.

Chapitre 2 : Enregistrement des maladies rares

Section 4 : Service d'enregistrement

Article 13, alinéa 1 (« *Le service d'enregistrement vérifie les données reçues* »)

Dans le cas des données de diagnostic codées avec des ORPHAcodes, il est essentiel que le codage à la source soit effectué avec un niveau élevé de maîtrise de la nomenclature et de la classification Orphanet. Cet aspect est déterminant pour garantir la qualité des données et de réduire les besoins de contrôle qualité a posteriori.

Dans ce contexte, l'équipe coordinatrice d'Orphanet a développé, depuis 2021, un programme de formation destiné aux équipes nationales afin de leur permettre, à leur tour, de former les professionnels impliqués dans le codage (cliniciens, codeurs, etc.). Ce programme inclut une édition annuelle, permettant de maintenir et d'actualiser les compétences en fonction de l'évolution de la nomenclature.

Orphanet Suisse s'est pleinement engagée dans cette démarche et a déjà dispensé plusieurs formations depuis 2022, notamment une session d'une journée organisée en avril 2022 réunissant des codeurs des principaux hôpitaux suisses. Des formations ciblées ont également été proposées, par exemple pour l'Hôpital du Valais (avril 2024), pour de nouveaux collaborateurs des Centres maladies rares ou du RSMR, ainsi que pour nombreux services hospitaliers, notamment aux HUG.

Ce dispositif contribue directement à améliorer la qualité du codage en amont et, par conséquent, à alléger la charge de vérification qui incombera au service d'enregistrement.

Chapitre 3 Aides financières

Section 2: Aides financières aux fins d'activités d'information et de renseignement

Articles 28 et 29. Rôle stratégique d'Orphanet dans l'identification et la structuration des ressources expertes en Suisse

Le rapport explicatif décrit, dans sa partie 1.3.2 « Mesures à long terme », les prestations assurées par Orphanet, notamment la mise à disposition de différents annuaires nationaux de ressources expertes (« *organisations de patients, établissements et professionnels, centres experts et de référence, réseaux, laboratoires, projets, registres* », etc.). Ces répertoires sont mis à jour de manière continue afin de garantir la fiabilité et la pertinence des informations.

Dans la section 1.3.1 « Concept et plan de mise en œuvre », le rapport explicatif souligne par ailleurs l'absence de données consolidées sur le nombre d'organisations de patients consacrées aux maladies rares en Suisse : « *Il n'existe pas de données précises concernant le nombre d'organisations de patients consacrées aux maladies rares en Suisse. En 2018, ProRaris en avait connaissance de 103.* » Cette observation reflète une difficulté bien réelle. À ce jour, la source la plus complète et la plus à jour est le répertoire d'Orphanet, qui recense **131 associations de patients en décembre 2025**, dont **94 %** ont été validées ou actualisées entre 2023 et 2025.

De même, le répertoire des centres experts publié par Orphanet constitue la seule vision systématique et intégrée de l'expertise clinique suisse dans le domaine des maladies rares. Il inclut non seulement les centres maladies rares et de référence officiellement désignés par la kosek, mais également l'ensemble de l'expertise identifiée depuis plus de vingt ans par Orphanet Suisse, sur la base de critères reconnus internationalement. En décembre 2025, 322 centres experts étaient ainsi répertoriés, offrant une cartographie unique du paysage clinique suisse.

Dans le domaine de la recherche, Orphanet joue également un rôle central. Notamment, une collaboration en cours avec le Fonds national suisse (FNS) permet d'identifier les projets de recherche financés par cet organisme et portant sur une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Grâce à cette démarche systématique, 549 projets de recherche financés entre 2010 et 2024 ont été identifiés et intégrés dans la base internationale d'Orphanet.

La valeur ajoutée d'Orphanet ne réside toutefois pas uniquement dans l'existence d'annuaires fiables et visibles au niveau national et international. Orphanet relie chaque ressource experte à la nomenclature et à la classification des maladies rares. Cette structuration unique permet de réaliser des analyses stratégiques difficiles à produire autrement, par exemple :

- Évaluer la couverture des ressources par groupes de maladies, c'est-à-dire identifier les domaines où il manque des associations de patients, où l'expertise clinique est insuffisamment représentée, ou encore où la recherche est fortement ou faiblement développée ;
- Orienter la planification sanitaire et la coordination nationale, en s'appuyant sur une vision d'ensemble cohérente, structurée et interopérable, indispensable pour prioriser les besoins, cibler les efforts de développement et renforcer l'équité d'accès à l'expertise.

Grâce à cette intégration au sein de la base internationale Orphanet, les données suisses ne sont pas seulement disponibles au niveau national : elles s'inscrivent directement dans un cadre comparatif européen et international.

Veuillez agréer, Mesdames, Messieurs, l'expression de notre considération distinguée.

 

Pour Orphanet Suisse

Loredana D'Amato Sizonenko - Coordinatrice d'Orphanet Suisse
Martin Arles – Chef de projet d'Orphanet Suisse