

## Maladies rares

# Des structures de soins plus efficaces pour les patients

Hermann Amstad<sup>a</sup>, Agnes Nienhaus<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Dr méd., secrétaire général ASSM, Berne; <sup>b</sup> lic. phil., directrice unimedsuisse, Berne

6000 à 8000 maladies rares sont actuellement répertoriées à l'échelle mondiale. Conformément à l'accord international, une «maladie rare» est définie comme une maladie

- qui touche au maximum cinq personnes sur 10 000, et
- qui est potentiellement mortelle ou entraîne une invalidité chronique.

Diverses organisations ont été créées en Suisse avec pour objectif de défendre les intérêts des personnes atteintes de maladies rares – également au niveau politique. Le Conseil fédéral a chargé l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) d'élaborer un «concept national maladies rares» en collaboration avec les organisations et les experts concernés et avec les cantons. Ce concept a été publié en automne 2014; il comporte 7 objectifs et prévoit 19 mesures pour réaliser ces objectifs.

### Le concept national propose des «centres de référence»

Le concept national maladies rares entend répondre aux nombreux défis liés au traitement et à la prise en charge de patients atteints de maladies rares. Notamment l'instauration de centres de référence suscite de grands espoirs. Le concept national maladies rares précise à ce sujet: «Des centres de référence sont mis en place pour plusieurs raisons: pouvoir poser les diagnostics en temps utile, améliorer la qualité des soins, de la formation postgrade et de la recherche. L'objectif de ces centres est d'apporter un soutien compétent aux patients, à leurs proches et aux professionnels de la santé tout en concentrant les connaissances acquises. Il est important que les différents services collaborent afin d'améliorer, en particulier, la coordination du traitement. Pour se qualifier en tant que centre de référence, des critères [spécifiques] doivent être remplis [...]. Un processus correspondant sera déterminé à cette fin.»

Les centres de référence proposés par le concept national offrent une grande diversité de tâches permettant de satisfaire tous les besoins. Toutefois, à ce jour, aucune étude concernant les lacunes effectives dans la prise en

charge, la coordination, la recherche etc. n'a été réalisée en Suisse. La question de savoir si les centres de référence représentent la meilleure réponse à toutes les demandes ou s'il existe des alternatives pertinentes reste donc ouverte. Des comparaisons internationales montrent que la conception et la mise en œuvre des centres de référence divergent totalement selon le système de santé du pays en question et selon les possibilités financières.

En février 2015, l'OFSP a chargé l'ASSM de définir le processus d'établissement des centres de référence (mesure 1, concept national). En l'absence de base juridique, un «gentlemen's agreement» (accord à l'amiable) sera élaboré. La première version de ce rapport a suscité de vives critiques lors de la procédure de consultation en automne 2015. Par la suite, le rapport a été entièrement révisé et soumis à l'OFSP fin juin 2016.

### Principes

Selon le rapport, la mise en œuvre de la mesure 1 doit s'orienter selon les principes suivants:

- les solutions doivent être recherchées au niveau le mieux adapté (principe de subsidiarité); toutes les exigences ne doivent pas être satisfaites par une seule structure.
- La proximité aux patients – «Médecine de proximité» – dans la prise en charge: la prise en charge doit être envisagée en fonction du parcours du patient. Dans la mesure du possible, les structures de soins et les offres existantes doivent être maintenues.
- Les centres de référence pour groupes de maladies sont, dans la majorité des cas, inappropriés. L'évolution de la médecine suppose tout d'abord une approche systémique. De même que, dans un premier temps, un cancer n'est pas traité spécifiquement à un organe, mais de manière systémique – dans une clinique d'oncologie –, les patients atteints de maladies rares doivent être soignés dans des centres de compétences qui couvrent toutes les maladies et qui connaissent bien les problèmes et les besoins spécifiques de ce groupe de patients.

**Tableau 1:** Réseaux de fournisseurs de prestations spécialisés et (dans certains cas précis) de centres de référence.

Objectifs	Les patientes et les patients bénéficient d'un traitement, d'une prise en charge et d'un soutien psychosocial de grande qualité, à proximité de leur domicile. Les réseaux s'organisent de manière autonome.
Tâches	Les spécialistes et leurs réseaux sont responsables des tâches suivantes: – Soins – Recherche, formation – Elaboration d'itinéraires thérapeutiques et de directives spécifiques aux maladies en concertation avec les plateformes pour maladies rares – Participation à des registres (internationaux) de maladies spécifiques – Participation à des réseaux de référence internationaux – Coopération avec des organisations d'entraide
Organisation	Les réseaux s'organisent de manière autonome et distribuent les différents rôles au sein de leurs membres (entre autres, direction du réseau, représentation internationale). Les réseaux sont organisés en fonction des maladies spécifiques (si possible selon des grands groupes de maladies) et englobent des fournisseurs de prestations au niveau secondaire (spécialistes et centres hospitaliers) et au niveau tertiaire (hôpitaux universitaires). Les hôpitaux universitaires ont un rôle particulier au sein des réseaux, car ils sont responsables de la recherche, de la formation et de la gestion des registres. Si la création d'un centre de référence pour une maladie ou un groupe de maladies spécifique est jugée pertinente, elle est votée au sein du réseau et décidée dans la coordination nationale.
Exigences	Réseaux de soins: requête par les membres du réseau et les organisations de patients concernées Centres de référence: les critères imposés doivent être remplis (cf. annexe I du rapport «Maladies rares» de l'ASSM 2016)

**Tableau 2:** Plateformes pour les maladies rares.

Objectifs	Avec les plateformes interdisciplinaires pour les maladies rares, les patients et les fournisseurs de prestations disposent de points de contacts en cas de diagnostic incertain et pour les maladies «orphelines» (cf. recommandations de l'ASSM de 2014). Garantie/simplification du financement des prestations en cas de maladies rares
Tâches	Les plateformes assument les fonctions suivantes: – Points de contact pour les examens des patients atteints de maladies rares complexes ou en cas de suspicion de maladies rares – Care management / coordination des traitements – Description des processus de soins globaux et services de conseil en concertation avec les autres plateformes, réseaux et organisations de patients
Organisation	Env. 5 à 6 plateformes – dans l'idéal une plateforme par hôpital universitaire respectivement par ville universitaire et une plateforme pour le Tessin. Les points de contact fonctionnent de manière interdisciplinaire et couvrent toutes les maladies. Tout en disposant de leurs propres professionnels, les plateformes ne constituent pas une unité d'organisation élargie.
Exigences	Les critères imposés doivent être remplis (cf. annexe II du rapport «Maladies rares» de l'ASSM 2016).
Organes responsables	Hôpitaux universitaires et grands hôpitaux cantonaux avec pôle de recherche

- Des «centres de référence» proprement dits pour des maladies rares précises sont prévues dans les cas où
  - a. le diagnostic et le traitement d'une maladie rare sont particulièrement complexes,
  - b. un hôpital suisse dispose de l'expertise nécessaire et/ou
  - c. la connexion internationale dans un «réseau de centres de référence» est indiquée.
- Si, en Suisse, il n'existe pas d'offres de traitements adéquates pour une maladie spécifique, le traitement dans un centre à l'étranger doit être possible.
- Le développement d'un réseau européen pour les maladies rares est en cours; ainsi l'expertise acquise dans le domaine des maladies rares peut être partagée, les patients y accèdent plus facilement (dans l'optique des soins) et elle est plus ouverte à la recherche. Il est important pour la Suisse de participer à ces développements internationaux.

### Structures d'organisation: réseaux, centres de référence, plateformes

Le rapport de l'ASSM propose d'appliquer les dispositions mentionnées dans le concept à deux niveaux:

La base est constituée de réseaux de fournisseurs de prestations spécifiques aux (groupes de) maladies (spécialistes et hôpitaux, tableau 1). Dans des cas clairement définis et dans la mesure où les critères sont remplis, des centres de référence pour des maladies spécifiques peuvent être désignés au sein de ces réseaux. En règle générale: là où elle fonctionne bien, la prise en charge reste ancrée à ce premier niveau.

Si l'offre est insuffisante au premier niveau ou si elle présente des lacunes, les patients peuvent consulter des «plateformes pour maladies rares» à un deuxième niveau (tableau 2). Celles-ci font office de points de contact pour le diagnostic et la coordination des traitements et se chargent de l'information et de la coordination des professionnels de la santé.

Les réseaux de soins et les centres de référence sont créés bottom-up par les fournisseurs de prestations concernés, en collaboration avec les organisations de patients; leur création ne peut pas être imposée, elle peut tout au plus être soutenue. La création de plateformes pour maladies rares est du ressort des hôpitaux universitaires et – dans la mesure où cela s'avère pertinent – des grands hôpitaux cantonaux. Les structures proposées pour les réseaux de soins, les centres de référence et les plateformes doivent remplir un certain nombre d'exigences (tableau 3) et doivent être reconnus par un organe de tutelle.

Tableau 3: Structures de soins pour les maladies rares.

	Exigences	Reconnaissance par
<b>Réseau de soins pour une maladie (un groupe de maladies) rare(s) spécifique(s)</b>	Requête par les membres du réseau et les organisations de patients concernées	Coordination nationale pour les maladies rares
<b>Centre de référence pour une maladie rare spécifique</b>	Respect des critères conformément à l'annexe I du rapport <i>et</i> Requête par le fournisseur de prestations, soutien par les organisations de patients concernées	Coordination nationale pour les maladies rares
<b>Plateformes pour les maladies rares</b>	Respect des critères conformément à l'annexe II du rapport	Coordination nationale pour les maladies rares

Tableau 4: Coordination nationale pour les maladies rares.

Objectifs	Organisation autonome des fournisseurs de prestations, des personnes concernées et des autres partenaires en faveur de solutions consensuelles Les autorités disposent d'un point de contact pour les «maladies rares». La connexion internationale de la Suisse dans le domaine des «maladies rares» est assurée.
Tâches	La coordination nationale assume les tâches suivantes: <ul style="list-style-type: none"> <li>– Synchronisation des tâches et des rôles aux niveaux national et international</li> <li>– Coordination des plateformes, des réseaux de soins et des centres de référence; organisation et déroulement des processus de reconnaissance</li> <li>– Désignation des représentants suisses dans les réseaux de référence internationaux pour les maladies rares</li> <li>– Prise en compte de la perspective des patients en amont</li> <li>– Communication avec les organes administratifs (Confédération, CDS)</li> </ul>
Organisation	Association avec un bureau (rattaché au siège de l'association Médecine universitaire Suisse)
Organes responsables	Hôpitaux universitaires et hôpitaux avec pôle de recherche, ASSM, ProRaris
Partenaires	H+, Interpharma, assurances maladie (organisations faitières), OFSP, CDS (→ Advisory Board)
Financement	Cotisations des membres des organisations responsables, éventuellement contributions de la Confédération et des cantons

Correspondance:  
Dr Hermann Amstad  
Secrétaire général de l'ASSM  
Maison des académies  
CH-3001 Berne  
h.amstad[at]samw.ch

## Processus d'instauration et de désignation

Le processus adopté reflète ce que l'OFSP communique avec son mandat: la création de nouvelles structures de soin pour les patients atteints de maladies rares doit reposer sur un «gentlemen's agreement»; elle ne peut être ni imposée ni mise en œuvre top-down. Le regroupement de fournisseurs de prestations en réseau pour (groupes de) maladies spécifiques, en collaboration avec les organisations de patients concernées doit être initié et réalisé depuis la base. Les grands centres hospitaliers doivent coopérer pour créer des «plateformes pour maladies rares» qui couvrent toutes les maladies.

Ce processus d'élaboration prendra un certain temps, d'autant plus que, pour le moment, aucune incitation financière n'est prévue. En même temps, une gestion et une coordination – dans l'idéal également un soutien – par un organe supérieur sont nécessaires. Last, but not least: il importe de ne pas perdre de vue l'assurance-qualité. Ces missions – notamment la reconnaissance de réseaux de soins, de centres de référence et de plateformes pour maladies rares – peuvent être effectuées par une «coordination nationale pour les maladies rares» (tableau 4). Cette coordination nationale doit être assumée par l'ensemble des acteurs concernés qui, en tant qu'organe responsable, doivent veiller à trouver des solutions consensuelles et parvenir à un «gentlemen's agreement».

## Perspectives

Les personnes atteintes de maladies rares sont confrontées à de nombreux défis et contraintes; elles espèrent une amélioration rapide de leur situation grâce au concept national maladies rares. Toutefois, dans un système de santé fédéraliste comme en Suisse, les transformations nécessaires ne peuvent pas simplement être imposées top-down. Des négociations soigneusement planifiées sont incontournables – et celles-ci demandent du temps. L'ASSM a remis son rapport à l'OFSP en juin 2016; le kickoff-meeting pour la coordination nationale pour les maladies rares a eu lieu début novembre. Le processus est donc engagé.

La version intégrale du rapport de l'ASSM est disponible sur le site Internet: [assm.ch/recommandations](http://assm.ch/recommandations)