

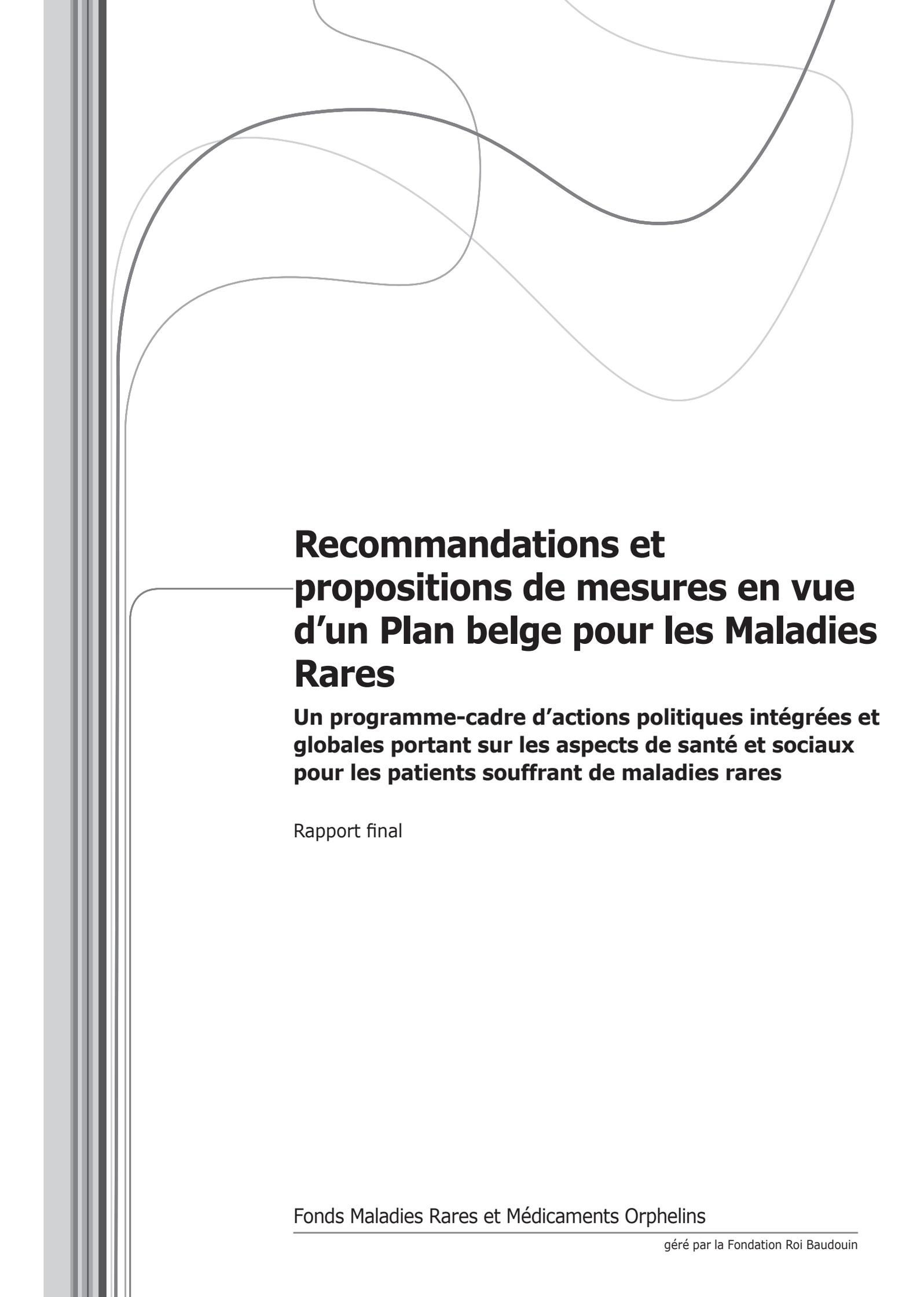


# **Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares**

**Un programme-cadre d'actions politiques intégrées et globales portant sur les aspects de santé et sociaux pour les patients souffrant de maladies rares**

Rapport final





# **Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares**

**Un programme-cadre d'actions politiques intégrées et  
globales portant sur les aspects de santé et sociaux  
pour les patients souffrant de maladies rares**

Rapport final

## COLOPHON

Série: Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins

### **Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares. Rapport final**

Un programme-cadre d'actions politiques intégrées et globales portant sur les aspects de santé et sociaux pour les patients souffrant de maladies rares.

Ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares ont été développées par le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, à la demande de la Ministre des Affaires sociales et de la Santé publique et de l'Institut national d'Assurance Maladie-Invalidité (INAMI).

Ce document est le résultat d'une collaboration entre les membres du Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins (composition voir annexe 9) et de huit groupes de travail thématiques (composition voir annexe 10).

Deze publicatie bestaat ook in het Nederlands onder de titel: Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor een Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten. Eindrapport

This publication also exists in English under the title: Recommendations and Proposed Measures for a Belgian Plan for Rare Diseases. Final Report

Une édition de la Fondation Roi Baudouin, rue Brederode 21 à 1000 Bruxelles

SOUS LA DIRECTION DU

Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins (composition voir annexe 9)

REDACTION

sur base des documents fournis par les groupes de travail  
Alain Denis, Yellow Window Management Consultants  
Pascale Gruber-Ejnès, journaliste médicale  
Peter Raeymaekers, journaliste scientifique

TRADUCTION

Interface Translations

COORDINATION  
POUR LA FONDATION  
ROI BAUDOUIIN

Jean-Jacques Cassiman, président du Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins  
Annemie T'Seyen, Responsable de projet  
Tinne Vandensande, Conseillère  
Ann Nicoletti, Assistante

CONCEPTION GRAPHIQUE  
MISE EN PAGE  
PRINT ON DEMAND

PuPiL  
Jean-Pierre Marsily  
Manufast-ABP asbl, une entreprise de travail adapté

Cette publication peut être téléchargée gratuitement sur notre site [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)  
Une version imprimée de cette publication électronique peut être commandée (gratuitement) sur notre site [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be), par e-mail à l'adresse [publi@kbs-frb.be](mailto:publi@kbs-frb.be) ou auprès de notre centre de contact, tél. +32-70-233-728, fax +32-70-233-727

DÉPÔT LÉGAL:  
ISBN:  
EAN:  
N° DE COMMANDE:

D/2893/2011/36  
978-90-5130-753-5  
9789051307535  
3010

Septembre 2011

## AVANT-PROPOS

Depuis quelques années, les maladies rares sont devenues une véritable priorité pour l'Europe et pour la Belgique. A juste titre. En effet, les maladies rares sont le plus souvent des affections chroniques qui mettent en jeu le pronostic vital ou qui s'avèrent très invalidantes, et demandant une approche très spécifique.

Une maladie rare ne touche que très peu de personnes: moins de 5 sur 10.000. Mais dans la mesure où il existe entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes, le nombre total de patients concernés est élevé. On estime qu'en Belgique, entre 60.000 et 100.000 personnes ont besoin de soins spéciaux en raison d'une maladie rare.

Ces soins sont encore loin d'être optimaux: souvent, le diagnostic n'est pas posé ou il l'est très tardivement et un traitement adéquat n'est pas toujours disponible ou connu par les soignants. Enfin, le développement et la distribution de médicaments spécifiques pour une maladie rare restent problématiques.

Heureusement, en Belgique comme en Europe, les personnes atteintes par une maladie rare voient actuellement s'ouvrir des perspectives menant vers une meilleure qualité de vie.

Depuis 2009, le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, est soutenu par la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, Mme Laurette Onkelinx, via une convention avec l'Institut d'assurance maladie invalidité (INAMI), afin d'élaborer des recommandations et des propositions de mesures concrètes pour des actions intégrées et globales en termes de soins de santé et de politique sociale pour les patients souffrant d'une maladie rare.<sup>1</sup>

Ce document est le fruit d'une collaboration de deux ans entre de nombreux acteurs concernés par les maladies rares<sup>2</sup>, réunies dans 8 groupes de travail et guidées par le Comité de gestion du Fonds. Ensemble, toutes ces personnes ont participé à l'élaboration de 42 recommandations et propositions de mesures concrètes dans 11 domaines d'action différents:

- Amélioration de la qualité du diagnostic, du traitement et de la prise en charge du patient en créant des centres de compétence et des réseaux de compétence
- Codification et inventaire des maladies rares
- Information et communication
- Empowerment du patient
- Formation et éducation des professionnels de la santé
- Amélioration de l'accès au diagnostic et à son financement

<sup>1</sup> Un rapport intermédiaire a été transmis à la Ministre en mai 2010 et peut être consulté via: <http://www.kbs-frb.be/publication.aspx?id=271066&LangType=2060>

<sup>2</sup> Une liste complète des personnes qui ont collaboré est reprise dans les Annexes 9 et 10

- Amélioration de l'accès au traitement et à son financement
- Prise en charge complète du patient
- Encourager la recherche et le transfert des résultats de la recherche vers le diagnostique et le traitement
- Gestion du futur Plan belge pour les Maladies Rares
- Aspects éthiques et gouvernance

Ce document a été discuté pour la dernière fois et a été approuvé (sous condition d'apporter les derniers changements demandés) lors de la réunion du Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins le 10 mai 2011. Il ne reflète pas nécessairement les points de vue individuels de tous les membres du Comité de gestion, ni des organisations auxquelles ils appartiennent.

Par son travail, dont les résultats sont présentés dans ce document, le Fonds espère contribuer à l'élaboration future d'un Plan belge pour les Maladies Rares, qui offre un ensemble d'actions globales et intégrées dans le domaine des soins de santé et soins sociaux pour les patients atteints d'une maladie rare.

Le document a été remis à la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, Madame Laurette Onkelinx, début octobre 2011; il ne reflète pas nécessairement le point de vue de la ministre.

# SOMMAIRE

<b>Avant-propos</b> .....	3
<b>Synthèse</b> .....	9
<b>1. Objectifs stratégiques et population cible</b> .....	19
Philosophie, objectifs et méthodologie .....	19
<b>2. Le contexte... Venir en aide aux plus vulnérables</b> .....	25
Contexte international .....	25
La situation actuelle en Belgique en matière de.....	26
... expertise médicale .....	26
... accès aux médicaments adéquats .....	27
... associations de patients et contacts avec des personnes dans la même situation (pairs) .....	28
Besoins spécifiques des patients souffrant d'une maladie rare .....	29
11 domaines, 42 mesures proposées .....	32
<b>3. Mesures proposées par domaine d'action</b> .....	33
<b>Domaine 1. Amélioration de la qualité du diagnostic, du traitement et de la prise         en charge du patient en créant des centres d'Expertise et des réseaux d'Expertise</b> .....	33
Introduction .....	34
Mesure 1.1. Création de Centres d'expertise (CE) .....	35
Mesure 1.2. Consolidation du rôle des Centres de génétique (CGH) .....	38
Mesure 1.3. Création d'un Réseau de Liaison pour les Maladies Rares .....	41
Mesure 1.4. Maillage entre les Centres d'expertise au niveau national .....	44
Mesure 1.5. Maillage entre les Centres et les services périphériques de prise en charge.....	46
Mesure 1.6. Maillage au niveau européen et international.....	48
<b>Domaine 2. Codification et inventaire des maladies rares</b> .....	50
Introduction .....	50
Mesure 2.1. Création d'un Registre national pour les maladies rares .....	51
Mesure 2.2. Création et/ou validation de sous-registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies liés au Registre national pour les Maladies Rares .....	53
<b>Domaine 3. Information et communication</b> .....	55
Introduction .....	55
Mesure 3.1. Création d'un Portail Internet national contenant des informations exactes et validées .....	56
Mesure 3.2. Soutien à Orphanet Belgique .....	58
Mesure 3.3. Elaboration d'un plan de communication sur les maladies rares.....	59
<b>Domaine 4. Empowerment du patient</b> .....	63
Introduction .....	64
Mesure 4.1. Responsabiliser les patients dans leurs relations avec les professionnels de la santé .....	64
Mesure 4.2. Participation effective du patient au démarrage, au fonctionnement et à l'évaluation des Centres d'expertise.....	67
Mesure 4.3. Amélioration de la collaboration entre les associations de patients .....	69
Mesure 4.4. Assurer le développement d'un instrument de communication rapide des besoins médicaux en cas d'urgence .....	70

<b>Domaine 5. Formation et éducation des professionnels de la santé</b> .....	72
Introduction .....	72
Mesure 5.1. Coordination de l'éducation et de la formation portant sur les maladies rares (et les médicaments orphelins) dans les Facultés de Médecine et des Sciences pharmaceutiques, dans les Instituts paramédicaux, de même que dans le cadre de la formation médicale continue des professionnels de la santé. ....	73
Mesure 5.2. L'introduction des maladies rares dans la formation médicale continue (FMC) des professionnels de la santé et reconnaissance dans le système actuel d'accréditation de l'INAMI .....	75
<b>Domaine 6. Amélioration de l'accès au diagnostic et à son financement</b> .....	77
Introduction .....	77
Mesure 6.1. Adaptation du système pour permettre que les échantillons d'ADN soient testés à l'étranger .....	77
Mesure 6.2. Accès à des tests non fondés sur l'ADN, remboursement de ces tests, et développement de ce type de technologies en Belgique .....	79
<b>Domaine 7. Amélioration de l'accès au traitement médical et à son financement</b> .....	81
Introduction .....	81
Mesure 7.1. Lancement d'un service d'information sur les essais cliniques, les programmes d'usage compassionnel et les programmes médicaux d'urgence .....	83
Mesure 7.2. Adapter la législation pour accroître la transparence et la disponibilité en informations émanant des programmes d'usage compassionnel et des programmes médicaux d'urgence .....	84
Mesure 7.3. Dans l'attente d'une adaptation de la Directive européenne sur les essais cliniques, la Belgique doit appliquer de manière proactive ce que l'on appelle la 'procédure volontaire harmonisée' (PVH), à chaque fois qu'une demande d'organisation d'un essai clinique en Belgique pour un médicament orphelin est déposée. ....	85
Mesure 7.4. Amélioration de la manière dont les comités d'éthique aboutissent à un avis unique dans le cas des maladies rares .....	86
Mesure 7.5. Tous les essais cliniques universitaires (non commerciaux) pour les maladies rares doivent être encouragés financièrement et rendus plus visibles .....	87
Mesure 7.6. Le rôle du Fonds spécial de solidarité doit être mieux précisé .....	88
Mesure 7.7. S'assurer que les matières premières utilisées dans des formulations utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement .....	89
Mesure 7.8. Mise en place d'un système d'accès anticipé aux médicaments orphelins, y compris un remboursement provisoire anticipé. ....	90
Mesure 7.9. Les Collèges pour les médicaments orphelins ont fait leurs preuves. Leur rôle et leur mobilisation pourraient être accrus et renforcés dans le but d'intensifier leur impact. ....	92
Mesure 7.10. Une utilisation hors notice responsable doit être possible pour traiter les patients souffrant d'une maladie rare, à des conditions particulières .....	93
Mesure 7.11. Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires .....	95
Mesure 7.12. Encourager l'observance thérapeutique grâce à une série d'initiatives. ....	96
Mesure 7.13. La Belgique doit assumer le rôle de chef de file dans une série de questions européennes liées à l'accès au traitement pour les patients souffrant d'une maladie rare. ....	97
<b>Domaine 8. Prise en charge complète du patient</b> .....	102
Introduction .....	102
Mesure 8.1 Simplifier l'accès aux mesures relatives au diagnostic et aux traitements coordonnés, et proposer l'assistance d'un 'coordinateur des soins' .....	103
Mesure 8.2. Faciliter l'accès à une aide spécialisée, simplifier les procédures administratives .....	105

<b>Domaine 9.</b> Encourager la recherche et le transfert des résultats de la recherche vers les diagnostics et le traitement .....	109
Introduction .....	109
Mesure 9.1. Les projets de recherche sur les maladies rares doivent être rendus identifiables et traçables dans le cadre des programmes (nationaux) d'appui à la recherche .....	111
Mesure 9.2. Accroître le soutien national à E-rare .....	112
Mesure 9.3. Un programme de dynamisation de la recherche sur les maladies rares.....	113
Mesure 9.4. Identification des besoins médicaux non couverts.....	114
Mesure 9.5. Fonds publics disponibles pour la recherche translationnelle sur les maladies rares .....	115
<b>Domaine 10.</b> Gestion du futur Plan belge pour les Maladies Rares .....	116
Introduction .....	116
Mesure 10.1. Création d'une Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares.....	116
<b>Domaine 11.</b> Ethique et gouvernance .....	120
Mesure 11.1. Transparence au niveau de la tarification des médicaments orphelins .....	120
Mesure 11.2. Consultations citoyennes sur les maladies rares et les médicaments orphelins .....	122
<b>4. Timing de la mise en œuvre, du suivi et de l'évaluation .....</b>	<b>125</b>
<b>5. Analyse de l'impact budgétaire .....</b>	<b>127</b>
<b>6. Annexes.....</b>	<b>131</b>
Annexe 1. Liste des Centres de Référence et des Centres de génétique humaine.....	131
Annexe 2. Critères proposés par le Fonds pour les Centres d'expertise .....	133
Annexe 3. Critères pour les Centres de Liaison pour les Maladies Rares .....	136
Annexe 4. Explication de certains concepts relatifs aux médicaments orphelins dans le Domaine 7 .....	140
Annexe 5. Liste, établie par le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, de matières premières destinées à la formulation dans le traitement des maladies rares .....	142
Annexe 6. Prise en charge complète des patients.....	143
Annexe 7. Evaluation du Plan – Comparaison avec EUROPLAN et des indicateurs.....	150
Annexe 8. Budget .....	160
Annexe 9. Composition du Comité de Gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins .....	182
Annexe 10. Composition des groupes de travail.....	183



## SYNTHÈSE

Les problèmes et les besoins spécifiques des patients souffrant d'une maladie rare ont été évoqués et développés dans plusieurs documents importants de l'UE. C'est notamment le cas dans la 'Communication de la Commission sur les maladies rares: un défi pour l'Europe', publiée le 11 novembre 2008, et dans la Recommandation du Conseil du 8 juin 2009 concernant 'Une action dans le domaine des maladies rares'.

Tant la Communication de la Commission que la Recommandation du Conseil indiquent que des Plans ou des Stratégies spécifiques, qui poursuivront une approche globale et intégrée en termes d'offres de soins de santé et sociaux aux patients souffrant d'une maladie rare, sont indispensables au niveau national pour réellement améliorer la situation de ces patients.

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, a été mandaté par Mme Laurette Onkelinx, ministre fédérale des Affaires sociales et de la Santé publique, afin de concevoir des recommandations et des propositions qui pourraient constituer la base d'un Plan belge pour les Maladies Rares. Ces recommandations et propositions sont décrites dans le document: 'Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares'.

Une stratégie efficace et globale pour les maladies rares au niveau national et régional, dans un contexte de collaboration européenne, offre d'énormes opportunités: elle permettra d'améliorer la qualité des services, la santé, la qualité de vie et la réadaptation sociale des patients souffrant d'une maladie rare, ainsi que de leur famille. En outre, une telle stratégie peut mener à un usage plus efficace des ressources publiques consacrées à la santé et aux soins sociaux. Certes, une telle stratégie, sous la forme d'un Plan belge pour les Maladies Rares, entraînera de nouveaux investissements. Mais ils pourront être contrebalancés par les économies réalisées en termes de cessation de services médicaux inadaptés, d'un meilleur état de santé et d'une meilleure qualité de vie pour des milliers de citoyens belges, qui verront ainsi augmenter leurs chances de participation sociale.

Les 42 recommandations et propositions de mesures contenues dans les 'Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares' ont pour objectif, à l'horizon 2016, de diagnostiquer et de prendre en charge quelque 18.000 patients souffrant d'une maladie rare dans un contexte multidisciplinaire compétent, ces diagnostics venant en sus de ceux donnés aux patients actuellement identifiés et traités.

Ces propositions entraînent dans leur sillage un surcoût réel pour le budget de l'assurance-maladie, en plus des efforts qui sont actuellement déployés en faveur des maladies rares. L'effort financier supplémentaire associé à ces propositions de mesures est estimé à 34,8 millions d'euros par an pour la période 2012-2016, soit un total de 174 millions d'euros répartis sur cinq ans.

Deux des 42 mesures proposées représentent 68% de cet investissement. En prévoyant une mise en œuvre étalée – dans le temps – de cet investissement, son coût peut être maîtrisé afin d'éviter toute dérive.

L'effort financier supplémentaire total peut être ventilé de la manière suivante:

- Un investissement de 17 millions d'euros réparti sur les cinq années de la durée d'effet du futur Plan. La partie la plus importante de cette somme sera investie dans la recherche.
- Des coûts annuels récurrents qui tomberont essentiellement à charge du budget de l'assurance-maladie. Ces coûts peuvent atteindre la somme de 44 millions d'euros au cours de la dernière année du futur Plan.

Un certain nombre de coûts ne seront pas à charge du budget de l'assurance-maladie mais devront être supportés par d'autres organismes publics. Des estimations à ce propos sont, dans la mesure du possible, reprises dans les propositions sans que, toutefois, tous les paramètres soient connus.

Les différentes recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares sont reprises dans la table des matières qui précède ce Sommaire, et seront décrites de façon plus détaillée plus loin dans ce document.

### **Propositions et recommandations de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares**

Le document 'Propositions et recommandations de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares' est un résumé d'un processus multi-parties prenantes de grande envergure, mis sur pied par le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins. Plusieurs centaines de personnes ont apporté leur contribution: un grand nombre d'entre elles ont participé aux débats au sein des groupes de travail<sup>3</sup>; d'autres ont pris part à l'une des consultations qui ont été organisées par le Fonds dans le cadre de la préparation de ces propositions: l'atelier 'Vivre avec une maladie rare - Consultation sur l'Empowerment du Patient', le 'Forum sur la Recherche relative aux Maladies rares en Belgique', ou le Symposium 'Soins relatifs aux Maladies rares: Aspects Sociétaux et Ethiques'.

Les membres du Fonds sont convaincus que ces recommandations et propositions pourront constituer la base des mesures que la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique prendra en considération dans l'élaboration d'un futur 'Plan belge pour les Maladies Rares'.

### **Le défi: vers une seule norme, les bonnes pratiques**

Une maladie rare est définie par l'UE comme étant une maladie qui met la vie en danger et/ou qui entraîne une invalidité chronique, et dont la prévalence est inférieure à 5 sur 10.000 dans la Communauté. Les données relatives aux maladies rares ne pouvant être rassemblées, il n'est pas possible de disposer de chiffres précis concernant le nombre de personnes touchées par les maladies rares dans l'UE ou en Belgique. Néanmoins, les institutions de l'UE – le Parlement, la Commission et le Conseil – de même que le Parlement belge, ont reconnu que les patients souffrant d'une maladie rare ont des besoins spécifiques en raison de la rareté de leur pathologie. En général, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare n'utilisent pas de manière optimale les ressources disponibles en soins de santé et en soins sociaux, en raison de retards de diagnostic,

<sup>3</sup> Une liste complète des personnes qui ont participé à ce processus se trouve aux Annexes 9 et 10 du document 'Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares'.

ou de diagnostics erronés, d'une fragmentation des offres de soins, d'un manque d'information et de communication, d'options limitées de thérapeutiques efficaces, de carences en recommandations pour une prise en charge efficace de ces pathologies, d'obstacles administratifs, etc.

Cependant, le tableau n'est pas tout à fait noir. Au contraire. De multiples exemples – en Belgique et à l'étranger – prouvent qu'il est possible d'offrir, à un coût raisonnable, des services et un appui de qualité supérieure aux patients souffrant d'une maladie rare. Ainsi, les 8 Centres belges de génétique humaine jouent un rôle essentiel dans le diagnostic des patients souffrant d'une maladie rare. Ces Centres fournissent une consultation génétique à la pointe de la technologie. La Belgique est également dotée de 21 Centres de référence multidisciplinaires pour des maladies rares spécifiques ou des groupes de maladies rares (6 Centres pour les troubles neuromusculaires, 7 Centres pour la mucoviscidose et 8 Centres pour les maladies métaboliques héréditaires). En dehors de ces centres, une expertise relative à de multiples maladies rares spécifiques est disponible dans des nombreux hôpitaux universitaires ou dans des hôpitaux et cliniques périphériques en Belgique.

Par ailleurs, les patients belges ont actuellement accès à 43 médicaments orphelins remboursés (certains d'entre eux étant salvateurs), de même qu'à de multiples autres médicaments nécessaires à leur traitement. Près de 150 associations de patients sont actives en Belgique sur le front des maladies rares. Une organisation couple/alliance, RaDiOrg.be, regroupe également 80 associations de patients différentes et elle est le représentant officiel d'Eurordis en Belgique..

Grâce à une approche stratégique adéquate, intégrée dans un Plan belge pour les Maladies Rares, nous pouvons nous acheminer vers une situation dans laquelle une prise en charge d'une qualité supérieure, centrée sur le patient et bien coordonnée autour des besoins de ceux souffrant d'une maladie rare, peut devenir la règle plutôt que l'exception. Les choses doivent impérativement changer mais, avec ces recommandations et propositions de mesures, les membres du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins en appellent à la bonne volonté de tous les intéressés, afin de faire bouger les choses...

### Cinq principes fondateurs

Les 42 propositions actuelles englobent 5 principes essentiels:

*La 'rareté' exige une spécialisation et une approche intégrée*

**Expertise et multidisciplinarité** – La pierre angulaire de ces propositions est la concentration de l'expertise dans des Centres spécialisés qui appliquent une approche multidisciplinaire et globale pour la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare. Une telle approche comprend les soins médicaux, paramédicaux, les soins de réadaptation, ainsi que la prise en charge psychologique et sociale.

*Construire des réseaux autour de la 'rareté'*

**Collaboration et maillage** – Dans le cas des maladies rares, un travail conjoint est essentiel en raison du nombre réduit de patients touchés par chaque maladie rare, et spécialement pour ceux dont la maladie est très rare. En conséquence, ces recommandations en appellent à la volonté de tous les intéressés pour qu'ils collaborent et constituent des réseaux:

Au niveau micro – à savoir le niveau d'un patient à titre individuel autour duquel un réseau fonctionnel de dispensateurs de soins devrait être créé à l'intérieur et à l'extérieur des Centres spécialisés.

Au niveau méso – à savoir le niveau du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

Au niveau macro – autrement dit, l'échelon de collaboration dans toute l'Europe et au niveau international.

Il est crucial que les groupes de parties prenantes essentielles, incluant les patients et les associations de patients, soient systématiquement enrôlés en qualité de partenaires dans le processus. En effet, ils constituent des sources vitales d'information et d'expérience.

*'Rare' ne doit pas être synonyme 'd'inconnu' et donc de 'mal-aimé'.*

**Connaissances, information et sensibilisation** – Il est impératif d'approfondir les connaissances sur les maladies rares en intensifiant la recherche épidémiologique fondamentale, translationnelle et clinique, de même que la recherche sociale. A cet égard, la création de registres (généraux et spécifiques à une maladie) constitue une priorité.

Cela étant, la diffusion plus vaste du savoir existant à propos des maladies rares est au moins aussi importante. L'information des patients et de leur famille doit être améliorée, de même que, pour les professionnels de la santé, la sensibilisation aux maladies rares ainsi qu'aux besoins des patients doit être intensifiée.

*'Rares', mais égaux*

**Egalité d'accès** – A l'instar des autres patients, les personnes souffrant d'une maladie rare méritent de bénéficier d'un accès égal à la prise en charge, au traitement et à la réadaptation.

*Ce qui est 'rare' doit aussi être géré de manière adéquate*

**Gouvernance et durabilité** – Toute amélioration des soins de santé pour les patients souffrant d'une maladie rare va de pair avec une affectation de fonds pour l'accès à des services sanitaires et sociaux améliorés dans la durée, de même qu'à un financement pour réaliser l'adaptation du système de soins de santé, y compris avec la mise en place de nouvelles structures et/ou de tâches visant à couvrir les besoins non satisfaits des patients souffrant d'une maladie rare. Les propositions actuelles prévoient une période de 5 ans (2012-2016), en sachant que le budget INAMI 2011 tient déjà compte du coût de l'implémentation de certaines mesures proposées pendant la Phase I des travaux menés par les membres du Fonds. Une surveillance des résultats et de l'efficacité d'une stratégie globale et intégrée pour les maladies rares exigera la mise au point d'instruments d'évaluation et de mesure. La mise en œuvre et l'adaptation des mesures qui seront incluses dans le futur Plan belge pour les Maladies Rares nécessiteront par ailleurs une puissante plate-forme de suivi et de conseil pour informer et assister la ministre.

## Résumé des mesures proposées

### **Expertise et multidisciplinarité**

La mise à disposition de Centres d'expertise au niveau national est considérée comme l'instrument le plus performant pour offrir des soins de qualité élevée aux patients souffrant d'une maladie rare. Ces centres permettent une concentration des connaissances et de l'expertise, de même que la définition des parcours de diagnostic, de soins de santé et de soins sociaux. Ces Centres doivent devenir des plaques tournantes ('hubs') en matière de collaboration et de coordination du diagnostic et de la prise en charge, de même que répondre aux objectifs de la recherche, de la transmission d'informations et de la formation des professionnels de la santé. Une reconnaissance et un suivi officiels de ces Centres permettraient aux décideurs d'identifier les bénéficiaires d'une affectation de ressources spécifiques.

Le Fonds Maladies rares et Médicaments Orphelins propose trois structures visant à mettre en commun

l'expertise nationale tout en encourageant un maillage au niveau européen: les Centres d'expertise (CE), les Centres de génétique humaine (CGH) et un Réseau de Centres de Liaison pour les Maladies Rares (CLMR):

Le premier réseau proposé est celui des Centres d'expertise (CE). Il rassemblera toutes les compétences autour d'une maladie rare spécifique ou d'un groupe de maladies rares. Ces Centres doivent être responsables de la prise en charge globale de la pathologie du patient dans un contexte multidisciplinaire. Une telle prise en charge comprend le traitement médical et paramédical, mais elle doit également considérer les aspects sociaux. Dans ces Centres, les patients souffrant d'une maladie rare seront aidés par des coordinateurs de soins qui feront office de lien entre le patient et tous les professionnels de la santé dispensant des soins médicaux, paramédicaux et sociaux, aussi bien à l'intérieur qu'à l'extérieur du Centre d'expertise.

Le deuxième réseau serait constitué des Centres de génétique humaine (CGH), qui détiennent une expertise particulière en matière de diagnostic des maladies rares et d'organisation des consultations génétiques. Les membres du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins escomptent une consolidation du rôle de ces CGH dans le domaine des maladies rares, voire un renforcement de ce rôle pour certains aspects.

Enfin, le Réseau des Centres de Liaison doit constituer un réseau complémentaire pour les patients qui passent à travers les mailles du filet des CE et des CGH. Ce Réseau sera formé par des Centres de Liaison, situés dans les hôpitaux (universitaires) et répondant à des critères spécifiques. Dans la pratique, les Centres seront des unités de diagnostic et de traitement qui réalisent une consultation multidisciplinaire sur une maladie rare, coordonnée par un responsable médical de liaison ('liaison officer') pour les maladies rares. Les Centres de Liaison seront également responsables du suivi et de la surveillance des patients qui ne peuvent pas être diagnostiqués ou traités dans un Centre d'expertise belge.

Dans le cas où ces propositions seraient devenues partie intégrante du futur Plan belge pour les Maladies Rares, l'ambition est que, 5 ans après le lancement du Plan, approximativement 15.000 patients soient traités dans les Centres d'expertise belges et 3.000 patients dans ces Centres similaires à l'étranger. Ces chiffres viennent s'ajouter aux 3.000 à 4.000 patients qui sont actuellement traités dans les Centres de référence et aux quelque 10.000 patients qui sont vus chaque année par les Centres de génétique humaine. De surcroît, on s'attend à ce que le Réseau des Centres de Liaison voit annuellement environ 2.000 patients pour une consultation multidisciplinaire sur une maladie rare.

Le budget nécessaire pour la mise sur pied et le fonctionnement des Centres d'expertise représente l'essentiel des dépenses de toutes les 42 mesures proposées. Le budget pour la 5<sup>ème</sup> année de mise en œuvre du futur Plan, lorsque tous les CE devraient être opérationnels, est estimé à 36 millions d'euros par an (y compris le financement du poste du coordinateur des soins). Ce montant approche 80% du budget annuel total pour l'ensemble de toutes les propositions de mesures. A titre de comparaison, le budget prévu pour le Réseau de Centres de Liaison au cours de la même année serait limité à 1 million d'euros par an (<2,5% du budget annuel total).

La création des CE et des Centres de liaison, alliée à une consolidation du rôle des CGH, a divers impacts pour les patients. Le principal d'entre eux se situe au niveau du diagnostic, du traitement et de l'appui au patient, avec pour résultat une amélioration de la qualité de vie pour les patients et leurs proches. La coordination de la prise en charge médicale et non médicale, de même que du soutien social, se déroule dans un cadre multidisciplinaire doté d'une expertise médicale, paramédicale, psychologique et sociale.

En même temps, pour chaque cas, les médecins généralistes et les spécialistes locaux pourront identifier

plus facilement les ressources adéquates en soins de santé. Ils bénéficieront d'un accès structurel aux avis d'experts et participeront à la mise en œuvre des plans de traitements et des itinéraires cliniques et sociaux.

Les propositions pour des mesures relatives au volet 'Expertise et multidisciplinarité' sont:

- 1.1. Création des Centres d'Expertise
- 1.2. Renforcement du rôle des Centres de génétique humaine
- 1.3. Création du Réseau des Centres de Liaison pour les Maladies Rares
- 8.1. Création du poste de coordinateur des soins pour les maladies rares
- 8.2. Rendre l'accès plus facile à une assistance spécialisée et simplification des procédures administratives

### **Collaboration et maillage**

Un maillage entre les Centres d'expertise représente un atout pour une prise en charge de qualité des maladies rares. Les patients souffrant d'une maladie rare bénéficieront d'un meilleur traitement si des techniques de diagnostic et des approches thérapeutiques de bonne pratique sont partagées par les Centres d'expertise au niveau national et international mais, également, entre les Centres et les services de soins périphériques. Un certain nombre de mesures ont été proposées dans le but d'intensifier la collaboration et le maillage entre les diverses parties intéressées.

De même, la relation entre les patients et les professionnels de la santé mérite de recueillir toute l'attention voulue, au même titre que les possibilités de maillage entre, d'un côté, les patients ou les associations qui les représentent et, de l'autre, les professionnels de la santé ainsi que les décideurs. Les patients et les associations de patients constituent sans le moindre doute une source vitale d'informations et d'expérience. En outre, les associations de patients sont des protagonistes clés dans l'empowerment des patients souffrant d'une maladie rare. Elles jouent un rôle essentiel dans la transmission d'informations et la fourniture d'assistance aux patients. Par ailleurs, à de multiples reprises, les patients souffrant d'une maladie rare ont rempli une mission active et déterminante dans la définition de projets de recherche et dans la conception de la politique de soins. Par conséquent, il est souhaitable de mettre en place des processus permettant une mobilisation systématique de ces groupes, dans le cadre d'un partenariat visant à atteindre les objectifs prévus dans le futur Plan belge pour les Maladies Rares. En même temps, un appel est lancé aux associations de patients afin qu'elles intensifient leur collaboration mutuelle.

Propositions de mesures relevant du volet 'Collaboration et maillage'

- 1.4. Maillage entre les Centres au niveau national
- 1.5. Maillage entre les Centres et les services de soins périphériques
- 1.6. Maillage au niveau européen et international
- 4.1. Empowerment des patients
- 4.2. Participation effective du patient
- 4.3. Amélioration de la collaboration entre les associations de patients
- 4.4. Elaboration d'un passeport médical
- 10.1. Création d'une Plate-forme pour les Maladies Rares

### **Connaissances, information et responsabilisation**

Comment peut-on accroître le volume des connaissances sur les maladies rares ? Cette question connaît plusieurs réponses: les connaissances actuelles doivent être approfondies via la recherche; les connaissances existantes doivent faire l'objet d'une communication plus large grâce à une exploitation des différents (nouveaux) canaux d'information; des infrastructures de formation adéquates doivent être prévues aussi bien pour les professionnels de la santé que pour les membres du personnel des associations de patients; et enfin, le grand public doit être davantage sensibilisé à l'existence et aux spécificités des maladies rares. Pour toutes ces raisons, pas moins de 14 propositions sont liées à ce volet.

Pour en apprendre davantage à propos des maladies rares, un inventaire précis des maladies rares, qui serait régulièrement mis à jour, par prévalence, mécanismes, caractéristiques cliniques et par étiologie, constituerait un soutien de documents indispensable pour les professionnels de la santé, les patients et les chercheurs. Deuxièmement, les recherches fondamentales, translationnelles et cliniques sur les maladies rares sont dispersées dans toute l'UE et sont comparativement minimales par rapport au nombre élevé et à l'hétérogénéité des maladies rares. Les principaux problèmes liés à ce constat se trouvent dans le nombre limité de patients pour chaque maladie et/ou dans l'absence de ressources spécifiques. Cela étant, comme cela a été montré par le passé, les résultats des recherches sur les maladies rares peuvent également avoir des retombées de taille sur d'autres pathologies plus courantes. Il est dès lors impératif d'encourager des programmes de collaborations au niveau national, européen et international dans tous les domaines de la recherche sur les maladies rares, allant de la recherche fondamentale aux travaux de recherche épidémiologique, translationnelle, clinique et sociale.

Les patients souffrant d'une maladie rare, leur famille et leurs dispensateurs de soins locaux se heurtent à des difficultés majeures pour trouver des informations à propos de leur maladie (surtout dans leur propre langue). Il faut planifier un outil fiable pour la communication d'informations pratiques aux patients et aux professionnels de la santé. Un portail Internet consacré aux maladies rares devrait devenir un instrument de communication important. Ce portail serait relié à des sources d'informations validées sur l'organisation des soins et des services spécialisés, sur les médicaments orphelins et d'autres traitements, les essais expérimentaux en cours, la réadaptation et les services sociaux, les infos administratives et juridiques sur l'accès aux soins, le droit au remboursement, ainsi qu'à d'autres prestations fournies par les services publics. Ce portail devrait également contenir des liens vers Orphanet, les sites Internet des associations de patients et des sites contenant des informations pour les patients atteints de maladies rares chroniques.

D'autre part, l'adoption d'initiatives adéquates en matière de formation et d'éducation des professionnels de la santé représente un mécanisme important permettant d'améliorer le diagnostic et la qualité de la prise en charge. Les besoins en formation ne portent pas uniquement sur la capacité clinique, mais aussi sur la faculté de communiquer avec les patients et de gérer correctement leurs besoins.

Enfin, relever le défi de la communication est essentiel pour que tout plan national ou toute stratégie nationale sur les maladies rares soit une réussite. En raison de leur rareté, les maladies rares sont inconnues. Se pose dès lors le problème crucial de la responsabilisation du grand public et des professionnels de la santé à l'égard de ces maladies. Par ailleurs, la majorité des propositions de mesures doivent être connues de ceux qui sont impliqués dans leur mise en œuvre, de même que de ceux qui pourraient en bénéficier. La mise en place de nouvelles structures, sans les faire connaître à grande échelle, serait synonyme d'une mauvaise utilisation des ressources. En conséquence, l'une des principales missions après la mise en œuvre du futur Plan belge pour les Maladies Rares sera d'élaborer une stratégie de communication à long terme (5 ans).

Dans les propositions actuelles, le budget global pour le volet 'Connaissances, information et responsabilisation', y compris les programmes de dynamisation de la recherche, est estimé à quelque 16 millions d'euros sur une période de 5 ans (2012-2016). Au cours de certains exercices, le budget ciblera davantage les programmes de dynamisation de la recherche, et au cours d'autres exercices budgétaires, l'accent sera mis sur les campagnes de responsabilisation.

Les propositions de mesures relevant du volet 'Connaissances, information et responsabilisation' sont:

- 2.1. Un Registre national des maladies rares
- 2.2. Des registres spécifiques par maladie
- 3.1. Un portail d'information Internet
- 3.2. Un soutien à Orphanet Belgique
- 3.3. L'élaboration d'un plan de communication
- 5.1. Une éducation et un enseignement sur les maladies rares et les médicaments orphelins
- 5.2. Une formation continue sur les maladies rares
- 7.1. Un service d'information à propos des essais cliniques, des programmes d'usage compassionnel et des programmes médicaux d'urgence
- 7.5. Une stimulation des essais cliniques universitaires pour les maladies rares
- 9.1. Une identification et une traçabilité des recherches sur les maladies rares
- 9.2. Un soutien national à E-rare
- 9.3. Des programmes de dynamisation de la recherche sur les maladies rares
- 9.4. Une identification des 'unmet medical needs' (besoins médicaux non satisfaits)
- 9.5. L'affectation de fonds publics à la recherche translationnelle

### **Egalité d'accès**

Nous l'avons déjà dit, il arrive que des patients souffrant d'une maladie rare errent pendant des années dans les méandres du système de soins de santé avant d'obtenir un diagnostic exact, tandis que d'autres livrent une véritable bataille pour obtenir des traitements salvateurs ou un remboursement. Les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins ont identifié un certain nombre d'obstacles dans l'organisation du système de soins de santé belge – et européen – qui entravent l'accès à des soins égaux, comme les patients souffrant d'une maladie rare en font l'expérience.

Des propositions sont faites pour améliorer l'accès aux tests de diagnostic (réalisés en Belgique et à l'étranger), aux essais cliniques, ainsi qu'aux programmes d'usage compassionnel et de médicaments d'urgence. De même, des propositions relatives à la mise en place d'un système d'accès anticipé aux médicaments orphelins, y compris un remboursement provisoire anticipé, ont été définies. Des propositions sont aussi élaborées quant à l'utilisation des matières premières pour les formulations utilisées dans le traitement des maladies rares, de l'utilisation hors notice des médicaments ('off-label') et du traitement à domicile dans des conditions claires. Enfin, des recommandations ont également été formulées à propos du rôle du Fonds spécial de solidarité, du Collège pour les médicaments orphelins, et pour l'amélioration des procédures des Comités d'éthique.

En dernier lieu, on attend des représentants belges au sein des entités européennes adéquates (y compris l'EUCERD, l'AEM, ...) qu'ils jouent un rôle actif, voire de chef de file, dans plusieurs dossiers européens. Ce point concerne la révision de la Directive de l'UE sur les essais cliniques mais, aussi, le cadre de la révision des critères utilisés pour octroyer la désignation orpheline lorsque des matières premières de formulation adé-

quates sont disponibles et utilisées, les problèmes liés à l'accès anticipé, au remboursement anticipé et à la surveillance après l'autorisation de mise sur le marché et en matière d'utilisation de dispositifs médicaux chez les patients souffrant d'une maladie rare.

Au niveau du budget, les premières mesures en particulier – accès aux tests et accès anticipé/remboursement anticipé des médicaments orphelins – peuvent avoir un impact budgétaire important. Ainsi, le coût de la proposition relative à une amélioration de l'accès aux tests de diagnostic adéquats est estimé à 1,3 million d'euros par an au cours de la cinquième année de mise en œuvre du futur Plan belge pour les Maladies Rares. Quant à la mise en place d'un système d'accès anticipé et de remboursement anticipé, elle représenterait un coût annuel de 3,5 millions d'euros.

Les propositions de mesures pour le volet 'Egalité d'accès' sont:

- 6.1. Analyse des échantillons d'ADN à l'étranger
- 6.2. Tests non fondés sur l'ADN
- 7.1. Service d'information sur les essais cliniques, les programmes d'usage compassionnel et de médicaments d'urgence
- 7.2. Adaptation de la législation sur l'information relative aux programmes d'usage compassionnel et aux programmes médicaux d'urgence
- 7.3. Application de la procédure volontaire harmonisée
- 7.4. Avis unique des Comités d'éthique
- 7.6. Rôle du Fonds spécial de solidarité
- 7.7. Conditions d'utilisation pour les médicaments préparés en officine (matières premières de formulation)
- 7.8. Accès anticipé aux médicaments orphelins et remboursement anticipé de ces derniers
- 7.9. Rôle des Collèges pour les médicaments orphelins
- 7.10. Utilisation responsable des médicaments hors notice
- 7.11. Traitement à domicile à des conditions claires
- 7.12. Observance du traitement par le patient
- 7.13. Questions européennes concernant l'accès au traitement

### **Gouvernance et durabilité**

Pour chacune des mesures proposées, l'impact budgétaire a été estimé sur une période de six ans (2011-2016). Ces estimations ont été calculées en consultation avec des spécialistes de l'INAMI. Une analyse plus détaillée de l'impact budgétaire figure au Chapitre 5 et à l'Annexe 8 du document 'Recommandations et propositions de mesures en vue du Plan belge pour les Maladies Rares'.

Une question importante réside dans la surveillance des résultats et de l'efficacité des mesures proposées. Un tel suivi exigera non seulement le développement d'instruments d'évaluation et de mesures mais, aussi, l'établissement d'une structure de gestion qui sera à même d'aider la ministre et les organes administratifs impliqués dans la mise en œuvre et le suivi.

Les membres du Fonds pour les Maladies Rares et Médicaments Orphelins préconisent en conséquence la création d'une Plate-forme de suivi pour les maladies rares. Elle serait utile dans le processus de mise en œuvre, de coordination et de suivi du futur Plan belge pour les Maladies Rares. L'une des missions de cette Plate-forme consisterait à poursuivre l'évaluation des questions sociétales et éthiques liées aux maladies rares, dans le but de garantir la durabilité des mesures.

Les propositions de mesures sous le volet 'Gouvernance et durabilité' sont:

10.1. Création d'une Plate-forme de suivi pour les maladies rares

11.1. Questions éthiques: transparence de la tarification des médicaments orphelins et d'autres médicaments

11.2. Consultations citoyennes sur les maladies rares et les médicaments orphelins

### ***Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins***

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins a été créé par un groupe de parties prenantes, sous la présidence du Professeur émérite Jean-Jacques Cassiman. Le Fonds est géré par la Fondation Roi Baudouin et bénéficie du soutien financier de cette dernière.

Le Fonds a toujours poursuivi l'objectif d'une approche de collaboration et a réuni autour de la table tous les protagonistes pertinents dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins. Le but essentiel de ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares consiste à améliorer l'existence des patients souffrant d'une maladie rare et de leurs proches.

# 1. OBJECTIFS STRATÉGIQUES ET POPULATION CIBLE

## Philosophie, objectifs et méthodologie

1.1. En raison de leur faible prévalence, de leur gravité et de leur spécificité, les maladies rares requièrent une approche globale. Cette dernière intègre des démarches et des actions spécifiques et combinées, dans le but de prévenir une morbidité significative ou une mortalité prématurée évitable. Elle vise, aussi, à améliorer la qualité de vie et le potentiel socioéconomique des personnes qui en souffrent.

Les principes et les valeurs fondamentales d'universalité, d'accès à des soins de santé de qualité, d'équité et de solidarité, qui sont appliqués dans l'ensemble des Systèmes de Santé de l'Union européenne<sup>4</sup>, revêtent une importance primordiale pour les patients atteints de maladies rares.

### **Caractéristiques des maladies rares** <sup>5</sup>

*Les maladies rares se caractérisent par une vaste diversité de troubles et de symptômes qui varient non seulement d'une maladie à l'autre, mais aussi d'un patient à l'autre souffrant de la même pathologie. Des symptômes relativement courant peuvent masquer des maladies rares sous-jacentes et fausser le diagnostic.*

- ▶ *Les maladies rares sont souvent chroniques, évolutives, dégénératives et le pronostic vital est fréquemment en jeu;*
- ▶ *Les maladies rares sont invalidantes: la qualité de vie des patients est souvent dégradée en raison de la perte ou de l'absence d'autonomie;*
- ▶ *La douleur et la souffrance pour le patient et sa famille occupent une place importante;*
- ▶ *Souvent, il n'existe pas de traitement efficace;*
- ▶ *Il existe entre 6.000 et 8.000 maladies rares;*
- ▶ *75% des maladies rares touchent des enfants;*
- ▶ *30% des patients atteints d'une maladie rare décèdent avant l'âge de 5 ans;*
- ▶ *80% des maladies rares ont une origine génétique identifiée. Les autres origines peuvent être de nature infectieuse (bactériennes, virales), allergique, dégénérative ou proliférative.*

<sup>4</sup> Council Conclusions on Common values and principles in European Union Health Systems, Official Journal of the European Union, 2006/C 146/01, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2006:146:0001:0003:EN:PDF>

<sup>5</sup> Characteristics of rare diseases, website Eurordis, <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

1.2. Conformément à la Communication de la Commission sur les maladies rares<sup>6</sup> à la Recommandation du Conseil de l'Europe<sup>7</sup> et à la demande de Mme Laurette Onkelinx, ministre belge des Affaires sociales et de la Santé publique [voir Chapitre 2], le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin<sup>8</sup>, a formulé plusieurs propositions qui pourraient être la base d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares, visant à améliorer l'équité et l'accès à la prévention, au diagnostic, au traitement et à la revalidation des patients souffrant de maladies rares mais, aussi, à accroître l'efficacité de l'identification de ces maladies rares, à promouvoir la recherche dans le domaine des maladies rares et la mise au point de nouveaux traitements et de médicaments orphelins efficaces, ainsi qu'à impliquer les patients et leurs organisations dans un processus constructif de réflexion et de décision sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

### **Des propositions en deux phases<sup>9</sup>**

*Les Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares ont été formulées en deux phases. La Phase I – présentée à la ministre en mai 2010 – s'est concentrée sur un certain nombre de mesures susceptibles d'être mises en œuvre sans délai.<sup>10</sup> Certaines de ces propositions ont reçu le soutien de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique. Lors de la rédaction de ce document actuel, la mise en œuvre de ces propositions était en cours.*

*Ce document-ci propose un ensemble intégré de recommandations et de mesures, visant à soutenir la ministre dans l'élaboration d'un Plan belge pour les Maladies Rares. En conséquence, les mesures proposées dans le cadre de la Phase I du travail du Fonds ont été intégrées à ce document, et ont été affinées ou actualisées si nécessaire. Au cours de la Phase II, sept groupes de travail ont formulé des propositions additionnelles visant à mettre en place une stratégie nationale intégrée au bénéfice des patients atteints d'une maladie rare.*

1.3. Ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares ont pour objectif de rassembler l'actuel éventail de services, de donner accès aux patients et aux professionnels de la santé à des soins et pratiques d'excellence, de stimuler la recherche de techniques diagnostiques et de traitements innovants, de faciliter l'accès à une médication appropriée, de sensibiliser davantage le public et la sphère politique aux maladies rares...

6 Communication de la Commission on Rare Diseases: Europe's Challenges, sec(2008)2713, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf)

7 Council Recommendation on an action in the field of rare diseases, Official Journal of the European Union, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

8 Fund Rare Diseases and Orphan Drugs, <http://www.kbs-frb.be/fund.aspx?id=223930&LangType=2060>

9 Characteristics of rare diseases, site web Eurordis, <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

10 Recommandations et propositions de mesures pour le Plan belge pour les Maladies rares, Phase I, 2010, Fonds des maladies rares et des médicaments orphelins, sous l'égide de la Fondation Roi Baudouin, [http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05\\_Pictures\\_documents\\_and\\_external\\_sites/09\\_Publications/PUB\\_2025\\_BelgianPlanForRareDiseases\\_EN\\_02\\_DEF.pdf](http://www.kbs-frb.be/uploadedFiles/KBS-FRB/05_Pictures_documents_and_external_sites/09_Publications/PUB_2025_BelgianPlanForRareDiseases_EN_02_DEF.pdf)

1.4. Les objectifs essentiels des Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares consistent à

- Réduire le délai de diagnostic et le nombre de diagnostics erronés;
- Améliorer la qualité de la prise en charge (médicale et non médicale) dont bénéficient les patients;
- Encourager le développement et l'accès à de nouveaux traitements (meilleurs que ceux qui existent ou nouveaux, dans le cas de maladies pour lesquelles aucun traitement n'existe);
- Etoffer la base de connaissances sur les maladies rares;
- Améliorer la qualité de vie des patients et de leur famille.

1.5. Objectifs complémentaires:

- Accroître la sensibilisation de toutes les parties prenantes, le but étant d'accélérer la pose du diagnostic et l'accès à l'expertise;
- Identifier et concentrer l'expertise;
- Identifier les patients et nouer des liens entre les patients et les experts;
- Garantir que les traitements sont dispensés conformément aux pratiques d'excellence (et sont fondés, si possible, sur des preuves cliniques);
- Garantir que la prise en charge du patient est assurée dans des contextes pluridisciplinaires (garants d'une qualité élevée);
- Favoriser l'intégration de centres d'expertise belges dans les programmes de recherche (y compris les essais cliniques) afin d'étoffer les preuves (cliniques) et de concevoir des diagnostics et traitements innovants;
- Améliorer les procédures administratives pour obtenir un appui social et financier adéquat de la part des instances publiques.

1.6. Objectifs auxiliaires:

- Instaurer des réseaux entre toutes les parties prenantes au niveau national;
- Organiser des liens entre la recherche et le développement en Belgique – et avec ceux des autres pays (dans le but d'éviter les redondances et de garantir une contribution belge aux initiatives et instruments internationaux);
- Évaluer toutes les mesures et propositions d'un point de vue éthique.

1.7. En accord avec les recommandations européennes, un Plan national pour les Maladies rares se compose d'un ensemble intégré et exhaustif d'actions de politique de santé, à formuler et à mettre en œuvre au niveau national.<sup>11</sup> Ce plan devrait poursuivre des objectifs et des actions précis devant bénéficier d'un soutien budgétaire. Il devrait être mis en œuvre selon un calendrier défini et faire l'objet d'une évaluation au moyen d'indicateurs spécifiques. Par 'intégré', nous voulons signifier que des stratégies doivent être élaborées de manière à identifier les complémentarités, à optimiser les synergies et à éviter les redondances. Par 'exhaustif', nous voulons dire que les actions prévues dans le plan devraient répondre à tous les besoins essentiels des patients (notamment en termes de qualité des soins, mais aussi de services sociaux).

11 *Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 12, [http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance\\_Doc\\_EUROPLAN\\_20100601\\_final.pdf](http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)*

1.8. La finalité de ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares consiste à supprimer les inégalités dans les soins de santé, dans la prise en charge paramédicale et sociale, ainsi que dans les opportunités de développement personnel et ce, compte tenu de la très faible prévalence de ces maladies graves.

## Définitions

1.9. Définition d'une maladie rare: **les maladies rares sont des maladies mettant la vie en danger ou entraînant une invalidité chronique et dont la prévalence est si faible que des efforts combinés spécifiques sont requis pour les combattre. À titre de référence, une prévalence est considérée comme faible sous le seuil de 5 par 10.000 dans la population donnée.**

Cette définition apparaît pour la première fois dans le Règlement 141/2000<sup>12</sup> du Parlement européen et du Conseil concernant les médicaments orphelins. Elle a été confirmée ultérieurement par la Direction générale de la Santé et des Consommateurs de la Commission Européenne<sup>13</sup>.

1.10. Définition d'un médicament orphelin: un médicament est qualifié d'*orphelin* lorsqu'il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une affection entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique ne touchant pas plus de 5 personnes sur 10.000 dans la Communauté, au moment où la demande est introduite. Il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement, dans la Communauté, d'une maladie mettant la vie en danger, d'une maladie très invalidante ou d'une affection grave et chronique. Il est peu probable qu'en l'absence de mesures d'incitation, la commercialisation de ce médicament dans la Communauté génère des bénéfices suffisants pour justifier l'investissement nécessaire, alors que, parallèlement, il n'existe pas de méthode satisfaisante de diagnostic, de prévention ou de traitement de cette affection ayant été autorisée dans la Communauté ou, s'il en existe, que le médicament en question procurera un bénéfice notable aux personnes atteintes de cette affection.<sup>14</sup>

1.11. Le domaine des maladies rares est vaste et complexe. Cette étendue et cette complexité ont été soulignées par plusieurs documents de référence européens<sup>15</sup>, confirmées par Orphanet (le portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins<sup>16</sup>), et par Eurordis, la plus grande alliance européenne non gouvernementale d'associations de malades et de personnes actives dans le domaine des maladies rares, pilotées par les patients eux-mêmes<sup>17</sup>.

Les trois éléments suivants sont plus particulièrement mis en exergue:

- Les maladies rares comprennent des maladies héréditaires (80% des maladies rares semblent avoir une origine génétique), des cancers rares, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales, des maladies d'origine toxique, infectieuse et autres;

12 Regulation (EC) no 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 'On orphan medicinal products', <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>

13 Useful information on rare diseases from an EU perspective, European Commission Health & consumer protection directorate-general, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/documents/ev20040705\\_rd05\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd05_en.pdf)

14 Regulation (EC) no 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 'On orphan medicinal products', <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>

15 Communication from the Commission on Rare Diseases: Europe's Challenges, sec(2008)2713, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf) and Council Recommendation on an action in the field of rare diseases, Official Journal of the European Union, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

16 Orphanet, <http://www.orpha.net>

17 Eurordis, Rare Diseases Europe, <http://www.eurordis.org/>

- Si le seuil de prévalence de 5 pour 10.000 semble faible, il représente néanmoins 5.000 patients pour chaque maladie prise en compte, et ce sur une population belge totale de 10.000.000 personnes. Il convient néanmoins de souligner que le nombre de patients souffrant d'une maladie rare varie considérablement d'une maladie à l'autre, et que les maladies les plus rares n'affectent que quelques dizaines de patients, sinon moins;
- Bien que chaque maladie soit rare en soi, le nombre total de maladies rares est compris entre 6.000 et 8.000.<sup>18</sup>

1.12. Toutes les maladies figurant dans la liste de prévalence Orphanet n'entraînent pas nécessairement une menace pour la vie ou une invalidité chronique pour tous les patients qui en sont affectés:

- Certaines maladies présentent une évolution relativement sans gravité pour certains patients;
- Certains groupes de patients atteints d'une maladie rare ont déjà bénéficié d'un diagnostic et sont traités dans le système de soins de santé existant, avec un niveau élevé de qualité de soins. Les besoins (médicaux et autres) de ces patients en termes de diagnostic expert additionnel ou de thérapie spécifique sont faibles;
- Il arrive que certains patients bénéficient déjà de mesures spécifiques et de structures de prise en charge instaurées dans le cadre d'autres politiques (entre autres le Plan National Cancer, le Programme pour les Maladies Chroniques, etc.).

## Population cible

1.13. **La population cible du futur Plan belge pour les Maladies Rares devrait être toute personne, de sexe masculin ou féminin qui, à tout moment de son existence, se trouve atteinte d'une maladie rare (voir §1.9.) et qui se caractérise par des besoins spécifiques qui ne sont pas suffisamment pris en charge par les systèmes médicaux, paramédicaux et/ou sociaux existants.**

1.14. Il n'est raisonnablement pas possible d'évaluer le nombre total de patients et de familles qui pourraient bénéficier des propositions énoncées dans le futur Plan belge pour les Maladies Rares, dans la mesure où il n'existe pas de registre formel des maladies rares. La prévalence des anomalies congénitales étant environ de 3% des nouveau-nés, le nombre de personnes qui survivent et qui souffrent de maladies rares chroniques, graves et/ou potentiellement mortelles peut être estimé entre 60.000 et 100.000 en Belgique. Ce chiffre devrait correspondre à la population cible.

1.15. L'ambition des recommandations et des mesures présentées dans ce document est de traiter ± 18.000 patients atteints d'une maladie rare durant les 5 premières années de leur mise en œuvre, et ce en sus des 3.500 à 4.000 patients bénéficiant actuellement d'un traitement dans les centres de référence existants (centres ayant une convention avec l'INAMI) et des 10.000 patients suivis annuellement par les 8 Centres de Génétique humaine. On peut estimer à 15.000 le nombre de patients qui seraient traités dans les Centres d'Expertise en Belgique, et à 3.000 à l'étranger.

<sup>18</sup> Prevalence des maladies rares: données bibliographiques, Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, November 2010, [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_decreasing\\_prevalence\\_or\\_cases.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_decreasing_prevalence_or_cases.pdf)

## Méthodologie

1.16. Le Fonds pour les Maladies Rares et les Médicaments Orphelins a été créé par un groupe de parties prenantes (stakeholders) sous la présidence du Professeur émérite Jean-Jacques Cassiman. Le Fonds est géré et financièrement soutenu par la Fondation Roi Baudouin. Mme Laurette Onkelinx, ministre des Affaires sociales et de la Santé publique a demandé au Fonds d'élaborer un ensemble de recommandations et propositions de mesures qui pourraient former la base d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares.

Le Fonds a toujours été guidé par une approche de collaboration pour atteindre son objectif et il a réuni autour de la table tous les acteurs pertinents dans le domaine des maladies rares et des médicaments orphelins.

Au cœur du processus de développement de ce document, des groupes de travail ont été responsables de domaines de travail spécifiques. Ces groupes de travail étaient répartis autour des thèmes suivants:

1. Registre national, databases de maladies spécifiques et collaboration européenne
2. Identification des coûts non-médicaux pour les patients/Parcours de soins des patients
3. Information/Responsabilisation du patient (empowerment)
4. Centres de Compétence, Centres d'Expertise, et collaboration nationale (incluant le dépistage néonatal)
5. Accès au diagnostic et à son financement, aux médications, aux traitements
6. Amélioration de la recherche fondamentale
- 6.B. Réseau national et international, et collaboration quant aux thérapies et au management des patients
- 6.C. Amélioration de la recherche clinique, incluant les essais cliniques
7. Enseignement et éducation des professionnels de santé

Les groupes de travail incluait, entre autres, des représentants de médecins et de généticiens, d'organisations de patients, des représentants de l'INAMI, du FPS Santé, de l'AFMPS, de l'Institut de santé publique, des mutuelles, des pharmaciens d'hôpital, des directions médicales d'hôpitaux universitaires, Pharma.be, des représentants des services de dépistage néonatal, etc. La composition complète des différents groupes de travail se trouve dans l'Annexe 10.

La sélection, la discussion et l'élaboration des mesures se sont déroulées entre juin 2009 et avril 2011. Une première sélection de 11 mesures a été proposée à la ministre en mai 2010. Ce document-ci est un reflet du processus qui a pris cours durant les 24 mois de travail (de juin 2009 à mai 2011).

Chacun des groupes de travail a eu la liberté de choisir ses propres lignes d'enquête, de développer ses thèmes ainsi que d'élaborer ses propositions. Cependant, de manière régulière, les progrès réalisés dans les groupes ont été évalués et discutés au sein du Comité de gestion du Fonds (dont la composition se trouve dans l'Annexe 9). Dans le cadre du développement des propositions, cinq sessions hautement interactives ont été organisées afin de discuter des résultats avec tous les membres des autres groupes de travail, conviés à ces réunions.

La version finale de ces 'Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares' a été soumise pour approbation aux membres du Comité de gestion pendant la réunion du 10 mai 2011.

## 2. LE CONTEXTE... VENIR EN AIDE AUX PLUS VULNÉRABLES

### Contexte international

2.1. L'amélioration de la prise en charge médicale et sociale des patients atteints d'une maladie rare repose sur deux clés de voûte: d'une part, l'adoption de stratégies nationales intégrées et exhaustives de lutte contre les maladies rares, d'autre part, l'intensification de la collaboration et de la mise en œuvre de solutions communes au niveau de l'UE<sup>19</sup>.

Dans ce contexte, la **Communication de la Commission sur les maladies rares** et la **Recommandation du Conseil européen** font valoir que les États membres **devraient avoir formulé et mis en œuvre des plans et stratégies pour les maladies rares avant la fin de l'année 2013, dans le but d'améliorer l'équité et l'accès à la prévention, au diagnostic, au traitement et à la révalidation des patients atteints d'une maladie rare.**<sup>20</sup>

Une enquête d'Eurobaromètre, publiée le 28 février 2011, révèle un vaste soutien pour des actions relatives aux maladies rares au niveau de l'UE. Quelque 95% des répondants sont d'avis que la collaboration européenne doit s'intensifier dans ce domaine et que les patients souffrant d'une maladie rare doivent avoir le droit d'accéder à des soins adéquats dans un autre Etat membre. Environ 2 répondants sur 3 savent qu'une maladie rare ne touche qu'un nombre limité de personnes et exige des soins très spécifiques.<sup>21</sup>

### Contexte national

2.2 Le 19 février 2009, la Chambre des Représentants de Belgique a adopté une résolution présentée par Yolande Avontroodt, Katia Della Faille et Herman De Croo portant sur un Plan d'action sur les maladies rares et les médicaments orphelins<sup>22</sup>.

2.3. Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin<sup>23</sup>, rassemble diverses parties prenantes impliquées dans tous les aspects relatifs aux maladies rares, de même que dans le développement et la disponibilité de médicaments orphelins. Le Fonds a été mandaté par Mme Laurette Onkelinx, ministre des Affaires sociales et de la

19 Cross-border care, European Commission, Public Health, [http://ec.europa.eu/health/cross\\_border\\_care/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/cross_border_care/policy/index_en.htm) and Directive of the European Parliament and of the Council on the application of patients' rights in Cross-border healthcare, <http://register.consilium.europa.eu/pdf/en/11/pe00/pe00006.en11.pdf>

20 Communication from the Commission on Rare Diseases: Europe's Challenges, sec(2008)2713, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf) and Council Recommendation on an action in the field of rare diseases, Official Journal of the European Union, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

21 European awareness of Rare Diseases, Special Eurobarometer 361, [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/ebs\\_361\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_en.pdf)

22 Proposition de résolution relative à la mise en œuvre d'un plan d'action en ce qui concerne les affections rares et les médicaments orphelins, déposée par Mme Yolande Avontroodt, Katia Della Faille et par M. Herman De Croo.

23 Fonds Maladies Rares et Médicaments orphelins, Fondation Roi Baudouin: [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

Santé publique, pour jouer un rôle de coordination dans la rédaction de recommandations et de propositions pour un Plan belge pour les Maladies Rares.

2.4. Le 23 septembre 2008, Mme Laurette Onkelinx, ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, a annoncé un programme visant à améliorer la qualité de vie des patients atteints d'une pathologie chronique.<sup>24</sup> La plupart des patients souffrant d'une maladie rare bénéficieront d'initiatives qui seront mises sur pied dans le cadre de ce Programme. Les recommandations et les mesures proposées dans ce document seront dès lors évaluées, finalisées et mises en œuvre en concertation avec les agences chargées de la supervision et de la mise en œuvre des mesures contenues dans le Programme pour les Maladies Chroniques.

En ce qui concerne les patients souffrant d'un cancer, ils peuvent bénéficier dans la plupart des cas des mesures prévues dans la cadre du Plan Cancer<sup>25</sup>. Une bonne collaboration entre le futur Plan belge pour les Maladies Rares, le Plan Cancer et le Programme Maladies Chroniques paraît donc indispensable.

## La situation actuelle en Belgique en matière de...

### ... expertise médicale

2.5. La Belgique dispose déjà d'un certain nombre de 'centres spécialisés' prenant en charge les patients atteints d'une maladie rare. Citons les 8 Centres de Génétique humaine et les 21 Centres de Référence multidisciplinaires: 6 centres spécialisés dans les troubles neuromusculaires, 7 centres de lutte contre la mucoviscidose et 8 centres spécialisés dans les maladies métaboliques héréditaires. Les Centres de référence possèdent une 'convention' (un contrat) avec l'INAMI qui fait l'objet d'une renégociation régulière.

2.6. Les Centres de génétique humaine ont été créés et fonctionnent sur la base de l'Arrêté royal du 14 décembre 1987 établissant les Centres aux fins du diagnostic des troubles génétiques constitutionnels. Chacun des sept hôpitaux universitaires de Belgique possède un Centre de génétique humaine. Le huitième Centre, l'Institut de Pathologie et de Génétique de Gosselies, est un institut indépendant. Il ne possède aucun lien direct avec un hôpital ou une université.

Quelque 80% des maladies rares étant d'origine génétique et 90% des pathologies génétiques étant rares, avec un total d'environ 10.000 contacts patient par an, les Centres de génétique humaine représentent un acteur important dans la prise en charge clinique des patients souffrant d'une maladie rare, surtout au niveau du diagnostic et de la consultation génétique.

Les Centres de génétique humaine belges proposent un service complet: ils offrent différents types de tests et de technologies, de même qu'un service de conseil génétique pour les patients et leur famille. Leur expertise et leur position unique dans le diagnostic et la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare sont pleinement reconnues dans ces propositions relatives à un Plan belge pour les Maladies Rares. En outre, leur rôle en qualité de centres de compétence pour le diagnostic de multiples maladies rares est incontestable.

2.7. Mis à part ces Centres de référence, on trouve en Belgique des compétences sur les maladies rares dans de nombreuses universités et hôpitaux ou dans des cliniques périphériques. Cependant, ces compétences

<sup>24</sup> *Priorité aux maladies chroniques!*, Programme pour l'amélioration de la qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques. 2009-2010. [http://www.laurette-onkelinx.be/articles\\_docs/20080923\\_-\\_propositions\\_malades\\_chroniques\\_F.pdf](http://www.laurette-onkelinx.be/articles_docs/20080923_-_propositions_malades_chroniques_F.pdf)

<sup>25</sup> *Plan National Cancer* - <http://www.laurette-onkelinx.be>

sont méconnues du grand public et des médecins généralistes. De plus, les différents services au sein des hôpitaux n'interagissent pas toujours entre eux, et ils ne présentent pas des structures similaires en Belgique ou à l'étranger. Enfin, bon nombre de ces services sont fragmentés, ils possèdent une structure lacunaire et ils ne sont pas officiellement reconnus. Par ailleurs, la régionalisation du dépistage néonatal a abouti à différentes approches dans les Régions, de même qu'à des procédures différentes en termes de suivi des familles identifiées. Cette situation justifierait peut-être une approche plus harmonisée.

### ... accès aux médicaments adéquats

2.8. Les traitements pharmaceutiques pour les maladies rares étaient – en tout cas par le passé – moins susceptibles d'être produits par des entreprises pharmaceutiques en raison de l'étroitesse du marché et des coûts de développement qui ne sont pas nécessairement inférieurs à ceux des pathologies plus courantes. Tant aux USA qu'en Europe, des incitants ont été mis en place pour encourager la recherche et le développement des médicaments orphelins. Pour être éligible au titre des dispositions réglementaires spéciales pour les médicaments orphelins dans l'UE, une molécule doit obtenir le statut orphelin en passant par la procédure de désignation orpheline de l'Agence européenne des médicaments (EMA). Par la suite, lorsque le médicament en développement est prêt à être commercialisé, une autorisation de mise sur le marché peut être demandée via la procédure centralisée à l'EMA. Entre janvier 2000 et février 2011, plus de 820 spécialités pharmaceutiques ont reçu le statut européen de médicament orphelin<sup>26</sup> et 60 se sont vu octroyer une autorisation de mise sur le marché<sup>27</sup>. Avec 63 médicaments orphelins disponibles dans l'UE, il est clair que, pour l'heure, seule une petite fraction des besoins thérapeutiques s'avère couverte pour les maladies rares.

2.9. Chaque Etat membre de l'UE négocie le prix des médicaments orphelins séparément avec les entreprises pharmaceutiques. En dépit des incitants pour le développement et l'enregistrement de médicaments orphelins, l'accès à ces médicaments présente de fortes disparités d'un Etat membre de l'UE à l'autre. Au niveau belge, c'est la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique qui prend les décisions réglementaires et portant sur le remboursement des médicaments orphelins, sur les conseils du Comité de remboursement des médicaments et de l'Inspecteur financier, avec l'accord du ministre du Budget. Les médicaments orphelins suivent la même procédure que les spécialités pharmaceutiques de Classe I, à savoir celles pour lesquelles le fabricant allègue une plus-value thérapeutique. Toutefois, à l'inverse des spécialités pharmaceutiques de Classe I, aucune évaluation pharmaco-économique ne doit être soumise pour les médicaments orphelins.

2.10. Les dépenses de l'Institut national belge d'assurance maladie-invalidité (INAMI) pour les médicaments orphelins sont estimées à environ 66 millions d'euros en 2008<sup>28</sup> et à 70 millions d'euros en 2009<sup>29</sup>. Ces montants représentent plus de 5 % du budget global des hôpitaux alors que d'autres estimations indiquent que les coûts futurs dépasseront largement, dans quelques années, les 10% du budget des hôpitaux en médi-

26 <http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/pharmaceuticals/documents/community-register/html/orphreg.htm>, consulté le 19 mars 2009.

27 Orphanet Report Series - List of Orphan Drugs in Europe, January 2010, [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list\\_of\\_orphan\\_drugs\\_in\\_europe.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/list_of_orphan_drugs_in_europe.pdf)

28 Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs, Belgian Health Care Knowledge Centre, 2009. [http://www.kce.fgov.be/index\\_en.aspx?SGREF=13035&CREF=13647](http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=13035&CREF=13647)

29 Communication personnelle de Céline Hermans, INAMI.

caments<sup>30</sup>. Les médicaments orphelins ont représenté 2,6% du total des dépenses pour le remboursement des médicaments par l'INAMI en 2009. Depuis février 2011 l'INAMI rembourse 42 médicaments orphelins, y compris des médicaments pour les cancers rares.<sup>31</sup>

2.11. En Belgique, la prescription d'un médicament orphelin relève de la responsabilité exclusive d'un médecin-expert, par exemple, un spécialiste dans une discipline spécifique. La prescription et le remboursement individuel des médicaments orphelins sont soumis à conditions. Le spécialiste traitant doit d'abord obtenir l'accord du médecin-conseil de la mutualité du patient pour prescrire le médicament. Le médecin-conseil peut, sans y être contraint, demander l'avis d'un 'Collège des médecins pour des médicaments orphelins' (CMDOD). Concrètement, toutes les mutualités se sont mises d'accord pour relayer toutes les demandes à ce CMDOD. Des sous-collèges distincts existent pour différents produits. C'est à la CRM que revient la décision d'instituer ou non un tel sous-collège. Les décisions de remboursement individuelles sont prises au cas par cas par le CMDOD<sup>32</sup>. En décembre 2009, on répertoriait 20 sous-collèges pour 20 médicaments orphelins.<sup>33</sup>

2.12. Si une spécialité pharmaceutique ne figure pas encore dans la liste des produits remboursés en Belgique ou si le patient a besoin du médicament hors notice, il a la possibilité de bénéficier d'un programme d'usage compassionnel ou d'un programme médical d'urgence mis en place par le fabricant. Autre option: si le médicament est déjà disponible sur le marché, il peut introduire une demande de remboursement via le Fonds Spécial de Solidarité (FSS). Les conditions relatives à l'usage compassionnel et au remboursement via le FSS sont fixées par la loi.

Le fonctionnement et l'efficacité du Fonds Spécial de Solidarité ont récemment fait l'objet d'une évaluation par le Centre Belge d'Expertise en Soins de Santé.<sup>34</sup>

2.13. En Belgique, la distribution des médicaments orphelins est assurée exclusivement par les pharmacies hospitalières<sup>35</sup>. Dans d'autres pays, les médicaments orphelins peuvent également être fournis par les officines de ville.

### ... associations de patients et contacts avec des personnes dans la même situation (pairs)

2.14. A l'heure actuelle, presque 150 associations de patients sont actives en Belgique pour les maladies rares.<sup>36</sup> Un certain nombre de ces associations possèdent un site Internet. Certaines sont membres de plateformes régionales telles que la Vlaams Patiëntenplatform (VPP)<sup>37</sup> et la Ligue des Usagers des Services de

30 Denis A, Simoens S, Fostier C, Mergaert L, Cleemput I. Politiques relatives aux maladies rares et aux médicaments orphelins. Health Technology Assessment (HTA). Bruxelles: Centre fédéral d'expertise des soins de santé (KCE). 2009. KCE Reports 112B. D/2009/10.273/31.

31 Liste des médicaments orphelins remboursés, INAMI, [http://www.inami.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan\\_drugs/index.htm](http://www.inami.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan_drugs/index.htm)

32 Les Médicaments orphelins remboursables et les Collèges, INAMI, [http://www.riziv.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan\\_drugs/colleges.htm#3](http://www.riziv.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan_drugs/colleges.htm#3)

33 Liste des médicaments orphelins remboursés avec les collèges, INAMI, [http://www.inami.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan\\_drugs/index.htm](http://www.inami.fgov.be/drug/fr/drugs/orphan_drugs/index.htm)

34 Optimisation du processus opérationnel du Fonds Spécial de Solidarité, KCE rapport vol.133C, [http://www.kce.fgov.be/index\\_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772](http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772)

35 Seul le Glivec, le Kuvan, la Thalidomide, le Tobi peuvent être distribués sans intervention du pharmacien de l'hôpital.

36 Information de RaDiOrg.be, <http://www.radiorg.be/onze-leden/organisaties> and Orphanet, [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup\\_Search\\_List.php?lng=EN&type\\_list=SupportGroups\\_by\\_country&lng=EN&search=SupportGroup\\_Search\\_List&data\\_id=0&TAG=BE](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup_Search_List.php?lng=EN&type_list=SupportGroups_by_country&lng=EN&search=SupportGroup_Search_List&data_id=0&TAG=BE)

37 [www.vlaamspatientenplatform.be](http://www.vlaamspatientenplatform.be)

Santé (LUSS).<sup>38</sup> En janvier 2008, la Rare Diseases Organisation Belgium (RaDiOrg.be)<sup>39</sup> a vu le jour. RaDiOrg.be est une organisation coupole coordinatrice de quelque 80 associations belges pour maladies orphelines et elle représente officiellement Eurordis<sup>40</sup> en Belgique. RaDiOrg.be a pour mission d'accroître la sensibilisation du grand public à l'existence de patients souffrant d'une maladie rare, d'améliorer la qualité des soins, de procurer l'information au patient et à son entourage, d'offrir des aides sociales à ce groupe de patients et d'encourager la recherche sur l'étiologie et le traitement de ces maladies.

RaDiOrg.be a créé un site Internet pour stimuler la diffusion d'informations sur les maladies rares en Belgique. Sous le Haut Patronage de son Altesse Royale la Princesse Astrid, RaDiOrg.be organise la Journée annuelle des Maladies rares (à la fin du mois de février).

## Besoins spécifiques des patients souffrant d'une maladie rare

2.15. Selon Eurordis, actuellement, les citoyens européens souffrant d'une maladie rare ne peuvent pas nécessairement s'en remettre à une stratégie cohérente en termes de soins et de soutien dans la plupart des Etats membres. En raison de la rareté de leur pathologie, il est fréquent que les professionnels de la santé ne possèdent pas l'expérience, sinon de manière limitée, en matière de diagnostic, de soutien et de traitement de ces patients. Si des services adéquats existent, le manque de communication, de coordination et de connaissances rend souvent ces services difficiles d'accès pour les patients et les membres de la famille. En outre, certaines affections sont si peu fréquentes que le coût du développement et de la mise sur le marché d'un médicament destiné à les diagnostiquer, à les prévenir ou à les traiter ne serait pas amorti par les ventes escomptées du produit. L'industrie pharmaceutique est peu encline à développer ce médicament dans les conditions normales du marché.

2.16. Plusieurs organisations<sup>41 42 43 44</sup> se sont penchées sur les besoins des patients belges souffrant d'une maladie rare et de leur famille. Elles ont étudié les difficultés auxquelles tous se trouvent confrontés. En résumé, leurs besoins se répartissent en diverses catégories reprises ci-dessous:

- **Davantage de connaissances et de reconnaissance** – Les maladies rares sont souvent diagnostiquées tardivement ou mal diagnostiquées par les médecins; les connaissances scientifiques sont fréquemment limitées ou inexistantes; la reconnaissance sociétale est faible, ...
- **Diagnostic plus rapide et meilleure information** – Diagnostic retardé et erroné; absence de centres de diagnostic spécialisés ou de renvoi opportun vers de tels centres; dépistage néonatal inégal et limité en Belgique; ...
- **Meilleur accès à un traitement de qualité supérieure et organisation du système de prise en charge** – Absence de centres d'expertise; coopération lacunaire entre les différents prestataires de soins de santé; disponibilité insuffisante de nouveaux médicaments, de soins paramédicaux et psycho-sociaux; ...

38 [www.luss.be](http://www.luss.be)

39 [www.RaDiOrg.be](http://www.RaDiOrg.be)

40 [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

41 *Knelpuntennota Zeldzame Aandoeningen, 2009, Vlaams Patiëntenplatform, [http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component?option=com\\_docman/task\\_cat\\_view/gid/46/?mosmsg=You+are+trying+to+access+from+a+non-authorized+domain.+%28www.google.be%29](http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component?option=com_docman/task_cat_view/gid/46/?mosmsg=You+are+trying+to+access+from+a+non-authorized+domain.+%28www.google.be%29)*

42 *Website Rare Diseases Organisation Belgium, [www.RaDiOrg.be](http://www.RaDiOrg.be)*

43 *The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe, Results by Country, Belgium, 2009, Eurordis, [http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/RARE\\_DISEASES\\_BELGIUM.pdf](http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/RARE_DISEASES_BELGIUM.pdf)*

44 *Rare diseases and patients need, VPP, LUSS, RaDiOrg.be, presentation orale par Claude Sterckx et Lut De Baere.*

- **Réduction du coût du diagnostic et du traitement** – Prix des médicaments orphelins et des dispositifs médicaux spécialisés; coût élevé des autres médicaments (y compris D-médicament) et produits cosmétiques; coûts sociaux (invalidité et emploi); coûts occultes;...
- **Absence de données épidémiologique et d'enregistrement des patients;**...
- **Intégration sociale du patient souffrant d'une maladie rare** – Problèmes de statut administratif; diminution des opportunités d'accès à l'enseignement ainsi qu'à des opportunités professionnelles et sociales; isolement et exclusion sociale; soutien limité aux associations de patients; ...

### **Le diagnostic: un véritable parcours du combattant <sup>45</sup>**

- *Avant d'obtenir un diagnostic exact, 44% des patients belges souffrant d'une maladie rare ont reçu un autre diagnostic ayant entraîné des traitements inadaptés chez 75% des patients, y compris des soins médicaux (36%), chirurgicaux (12%) et psychologiques ou psychiatriques (7%).*
- *Pour 78% des patients belges souffrant d'une maladie rare, les retards dans la pose du diagnostic étaient considérés comme responsables d'au moins une retombée délétère, y compris le décès (1%), des troubles cognitifs, psycho-sociaux ou physiques, la naissance d'un autre enfant atteint, un mode de vie et un comportement inadaptés, un manque de confiance dans la médecine.*
- *Au cours de la recherche du diagnostic, 22% des patients belges souffrant d'une maladie rare ont consulté plus de 5 médecins avant de recevoir le diagnostic correct, 7% ont consulté plus de 10 médecins.*
- *Le diagnostic est onéreux pour les patients belges et est rarement gratuit (gratuité pour 14% des répondants belges, par rapport à 54 % partout en Europe).*
- *Au total, 22% des répondants belges ont obtenu leur diagnostic sans recevoir une information complète sur la maladie. Quelque 60% des patients n'ont bénéficié d'aucun soutien psychologique (un pourcentage faible compte tenu des 91% de répondants qui escomptaient ce type de soutien, mais qui reste cependant le meilleur résultat de l'enquête).*
- *Dans 88% des cas, le caractère génétique de la maladie a été expliqué aux familles, avec, dans 67% des cas, des détails relatifs à la possibilité d'autres cas dans la famille. Dans 36% des cas, un conseil génétique a abouti au diagnostic ou à l'identification d'un porteur dans la famille. Au total, 30% des familles belges ont considéré que les conditions dans lesquelles le diagnostic leur a été annoncé allaient de médiocres à inacceptables.*
- *En Europe, 1 patient sur 4 atteint du syndrome d'Ehlers-Danlos a dû attendre plus de trente ans avant d'être correctement diagnostiqué.*

<sup>45</sup> The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Patients suffering from a rare disease on Diagnosis & Care in Europe, Results by Country, Belgium, Eurordis. [http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/RARE\\_DISEASES\\_BELGIUM.pdf](http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/RARE_DISEASES_BELGIUM.pdf)

### **Les besoins thérapeutiques des patients belges**

- En moyenne, les patients belges ont besoin de 9.5 types de services médicaux différents liés à leur maladie.
- Ces dernières années, 47% des patients ont été hospitalisés pour une durée totale moyenne de 20 jours.
- L'accès aux huit services considérés comme essentiels pour chacune des maladies s'est révélé facile dans 77% des cas, difficile dans 12% des cas et impossible dans 11% des cas. Les difficultés étant essentiellement dues à l'absence de réorientation (53%), à l'indisponibilité (18%), aux dépenses personnelles (10%) et à la localisation des structures (structure trop éloignée: 13%), à la présence d'une personne disponible pour accompagner le patient (12%) et aux difficultés liées au déplacement (15%).
- Les services médicaux ont répondu pleinement aux attentes des patients dans 61% des cas, partiellement dans 27% des cas, de manière médiocre dans 9% des cas et pas du tout dans 3% des cas, des résultats qui sont comparables à ceux obtenus ailleurs en Europe.

### **Les besoins sociaux des patients belges**

- Deux plateformes de patients (VPP et LUSS) ont évalué les besoins des patients atteints de maladies rares, y compris leurs besoins sociaux et les coûts occultes qui y sont liés.<sup>46</sup> Il y a peu, Mme Onkelinx, ministre de la Santé et des Affaires sociales, a mené une initiative similaire pour les maladies chroniques par le truchement de leurs associations de patients. De son côté, Eurordis a évalué les services sociaux pour les patients souffrant de maladies rares en Belgique en réalisant une enquête auprès de ces patients et de leur famille. Des informations relatives aux services sociaux ont été rassemblées pour huit maladies différentes, pour un total de 255 familles répondantes:
- Des 48% de familles ayant sollicité une assistance sociale, 1% n'a pas réussi à rencontrer un travailleur social. Pour 78 %, la rencontre a été organisée facilement et, pour 22%, avec difficulté.
- Par rapport à la situation européenne, cette assistance a été fournie plus souvent par des structures associatives ou dans le cadre d'une assurance, 60% des Belges étant satisfaits et 16% tout à fait insatisfaits de cette assistance.
- Suite à leur maladie, 14% des patients belges ont dû déménager. Parmi ceux-ci, le plus souvent, les familles se sont installées dans une maison plus adaptée (58%), mais aussi plus proche des spécialistes de la maladie (12%) ou d'un membre de la famille (19%).
- Suite à leur maladie, 36% des patients ont dû cesser ou réduire leur activité professionnelle. Dans 26% des cas, un membre de la famille a dû arrêter de travailler pour s'occuper d'un proche.

46 VPP Knelpuntennota Zeldzame Aandoeningen and LUSS Costs of chronic diseases.

## **11 domaines, 42 mesures proposées**

2.17. La vocation du document présenté ici est de proposer un ensemble de recommandations et de mesures dans le but de mettre la base pour l'élaboration d' un Plan belge pour les Maladies Rares.

Les 42 mesures proposées appartiennent aux 11 domaines de politiques suivantes:

1. Amélioration de la qualité du diagnostic, du traitement et de la prise en charge du patient en créant des centres de compétence et des réseaux de compétence
2. Codification et inventaire des maladies rares
3. Information et communication
4. Responsabilisation du patient
5. Formation et éducation des professionnels de la santé
6. Amélioration de l'accès au diagnostic et à son financement
7. Amélioration de l'accès au traitement et à son financement
8. Prise en charge complète du patient
9. Encourager la recherche et du transfert des résultats de la recherche vers les diagnostics et le traitement
10. Gestion du futur Plan belge pour les Maladies Rares
11. Aspects éthiques et de gouvernance

### 3. MESURES PROPOSÉES PAR DOMAINE D'ACTION

#### Domaine 1. Amélioration de la qualité du diagnostic, du traitement et de la prise en charge du patient en créant des centres d'Expertise et des réseaux d'Expertise

##### *Témoignages de patients*

*"En 1994, ma santé s'est détériorée. Le cardiologue qui me suivait près de chez moi a temporisé. Il a dit qu'il faudrait changer mes valves cardiaques, mais plus tard, quand cela allait devenir vraiment nécessaire. Mon fils a, comme moi, une tétralogie de Fallot et il est suivi dans un centre spécialisé. J'ai parlé de mes problèmes au pédiatre-cardiologue. Il m'a dit que j'étais mal suivi. Il m'a conseillé de prendre rendez-vous dans le service de cardiologie adulte de son hôpital. Là, j'ai été assez vite réopéré (mais pas des valves!). Quelques jours plus tard, je travaillais déjà à l'usine."*

*"J'ai une tétralogie de Fallot. Mais j'ignorais que je pouvais transmettre la maladie à mes enfants. Aucun médecin ne nous l'avait jamais dit. Ma fille est née, il y a 18 ans, sans problème de santé. Lors de la seconde grossesse de mon épouse, en 1998, après l'échographie pratiquée à 6 mois, on nous a dit que le bébé avait une tétralogie de Fallot. Nous ne nous y attendions absolument pas."*

*"Je voyais l'état de mon père, atteint de la maladie de Huntington, se dégrader tous les jours. Mais, avec ma mère, nous ne recevions aucune information sur la maladie, dont nous ignorions tout. Le neurologue nous avait juste prévenues qu'il n'y avait rien à faire et que cela allait évoluer, en pire."*

*"Pendant des années, les médecins n'ont pas pu mettre un nom sur mon problème. Selon eux, mes problèmes et mes troubles physiques étaient dans ma tête et je devais être admis dans un service de psychiatrie. J'ai passé dix années de ma vie dans une institution psychiatrique avant que l'on découvre que ma maladie portait un nom et qu'elle n'était pas imaginaire. Le diagnostic d'un syndrome d'Ehlers-Danlos m'a sorti de la psychiatrie et j'en suis heureux. Seuls les regrets et la colère m'habitent d'avoir perdu dix années..."<sup>47</sup>*

<sup>47</sup> Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.8, [www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com\\_docman/task,cat\\_view/gid,46/Itemid,98/](http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/)

## Introduction

1.1. Après l'apparition des premiers symptômes, la confirmation du diagnostic d'une maladie rare peut prendre de 5 à 30 ans. Un tel délai est courant pour les patients souffrant de maladies rares et il peut entraîner des conséquences dramatiques. Le diagnostic est le socle qui permet de recevoir des soins de santé adéquats et de bénéficier d'un traitement. Plusieurs goulets d'étranglement ont été identifiés le long du parcours qui mène au diagnostic d'une maladie rare. Ils vont de l'absence d'identification des symptômes par les professionnels de la santé aux possibilités d'analyses limitées des laboratoires. Ce domaine figure dès lors au nombre de ceux dans lesquels des politiques de santé adéquates peuvent apporter de réels changements.

1.2. Après le parcours du combattant pour le diagnostic, commence pour le patient le combat pour faire entendre sa voix, être informé, et être référé vers les entités médicales compétentes afin de recevoir le traitement existant le plus adéquat. Pour la grande majorité des maladies rares, il n'existe pas de protocole de bonnes pratiques cliniques. Et si un tel protocole existe, sa diffusion risque de ne pas être exhaustive: tous les professionnels de la santé n'ont pas toujours reçu la formation adéquate, tous les pays européens n'ont pas adopté et partagé les protocoles. En outre, la segmentation des spécialités médicales constitue un obstacle à la prise en charge multidisciplinaire indispensable à un patient souffrant d'une maladie rare.

1.3. Même si un certain nombre de patients souffrant d'une maladie rare peuvent présenter les caractéristiques nécessaires (par ex., la gravité, la complexité clinique, la composante génétique,...) pour bénéficier des dispositions prévues par les services et les politiques de soins de santé existants, l'absence d'initiatives et de politiques de santé spécifiquement ciblées sur les maladies rares entraîne des retards de diagnostic et des difficultés d'accès au traitement et à une prise en charge de qualité.<sup>48</sup> La désignation de centres d'expertise au niveau national ou régional, ainsi que leur maillage, constituent des instruments efficaces pour dispenser des soins de santé aux patients souffrant d'une maladie rare. La désignation de centres d'expertise permet la création formelle d'un cadre national de centres de soins de santé qui sont reconnus pour leur expertise spécifique dans le diagnostic et le traitement d'une maladie rare spécifique ou d'un groupe de maladies rares. Selon les recommandations européennes, grâce à de tels centres, il est possible de définir des itinéraires de soins, de nouer des collaborations pour le diagnostic et la prise en charge, de référer les patients vers les centres les plus pertinents pour leur maladie et de permettre aux responsables des soins de santé d'identifier les postes auxquels affecter des ressources spécifiques.<sup>49</sup>

1.4. Le maillage entre les centres d'expertise constitue un atout pour une prise en charge de qualité des maladies rares. L'établissement de réseaux nationaux et européens de tels centres doit, selon Europlan, être considéré comme une priorité première pour les plans et stratégies nationales. Cette nécessité de maillage, y compris le partage d'informations et l'établissement d'un consensus entre les experts sur les besoins des patients, jouera un rôle prépondérant dans les recommandations et les propositions de mesures formulées ci-dessous. Elle influence également la définition des priorités en termes de recherche et de développement de nouveaux traitements.

48 *Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 9, [http://www.europlanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance\\_Doc\\_EUROPLAN\\_20100601\\_final.pdf](http://www.europlanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)*

49 *Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 41, [http://www.europlanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance\\_Doc\\_EUROPLAN\\_20100601\\_final.pdf](http://www.europlanproject.eu/public/contenuti/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)*

## Mesure 1.1. Création de Centres d'expertise (CE)

### **Problème ciblé:**

En Belgique, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare n'ont pas accès à un centre spécialisé, doté d'une expertise clinique reconnue et possédant des connaissances scientifiques actualisées sur des maladies rares spécifiques ou un groupe de maladies rares, et étant à même d'offrir une approche multidisciplinaire pour le diagnostic, le traitement médical et non médical ainsi que la prise en charge du patient. Seuls les patients atteints de mucoviscidose, de troubles neuromusculaires et de maladies métaboliques héréditaires ont accès à des centres spécialisés que l'on appelle des Centres de référence. Ces centres ont un contrat (convention) avec l'INAMI pour le remboursement de certains frais de traitement. Les patients souffrant d'une pathologie héréditaire sont souvent référés vers l'un des 8 Centres belges de génétique humaine.

### **Description de la mesure:**

**1.1.2. Etablissement d'un certain nombre de Centres d'expertise (CE) dotés d'une expertise clinique reconnue et possédant des connaissances scientifiques actualisées sur une maladie rare spécifique (par ex., la mucoviscidose) ou un groupe de maladies rares (par ex., les maladies neuromusculaires, les maladies métaboliques, les troubles génétiques).**

Les missions des Centres d'expertise seraient:

- de développer, d'appliquer et de promouvoir les meilleures pratiques actuelles en matière de techniques de diagnostic et de traitement médical et non médical;
- de mener des consultations pluridisciplinaires;
- de faciliter le suivi et l'organisation des soins ainsi qu'un soutien social spécifique adéquat pour le patient, via un 'coordinateur des soins' (voir mesure 8.1);
- d'élaborer des nouvelles recommandations (guidelines) cliniques, conformément à et/ou fondées (si possible) sur des recommandations et/ou de bonnes pratiques bénéficiant d'une reconnaissance et d'une validation au niveau international;
- d'inscrire les patients au registre national (voir mesures 2.1 et 2.2);
- de faire du maillage avec les services périphériques (par exemple, rapport aux médecins généralistes, mise en place d'un régime de co-traitement avec des spécialistes et des hôpitaux périphériques, soins à domicile, ...), avec d'autres centres de compétences (par ex., les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine, ...) (mesure 1.2), ou avec le Réseau des Centres de Liaison pour les Maladies Rares (mesure 1.3), et les centres de compétence européens (voir mesures 1.4, 1.5, 1.6);
- d'éduquer et de former les médecins et le personnel paramédical (voir mesure 5.1);
- de mener et/ou participer des/aux recherches scientifiques (fondamentales, translationnelles, cliniques) au niveau international (voir mesures 9.1. – 9.5.);
- d'interagir sur une base structurelle avec les associations de patients souffrant d'une maladie rare et avec le grand public (voir mesures 3.1., 3.2., 3.3., 4.1., 4.2.);
- de mettre en place un système de monitoring de ses activités et de faire rapport sur leurs activités aux instances/services compétents et aux responsables de la mise en place et du financement de ces centres;
- de participer aux échanges de pratiques et activités de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares, dont la création est proposée (voir mesure 10.1);
- de permettre aux experts cliniques de participer aux groupes d'experts engagés dans les discussions relatives aux critères de remboursement des médicaments orphelins (Collèges des médicaments orphelins (voir

le § 2.11. et la mesure 7.9.) ou encore au Comité de travail intégrant toutes les parties prenantes (multi-stakeholder Working Committee) (voir la mesure 7.8.).

### **Note à propos des cancers rares et de sous-types rares de pathologies plus courantes**

*De l'avis des membres du Fonds, le modèle proposé consistant à réunir l'expertise dans des Centres spécifiques qui appliqueront une approche coordonnée et multidisciplinaire devrait bien fonctionner pour toutes les maladies rares. Dès lors, en principe, ce modèle pourrait également s'appliquer aux cancers rares. Il convient toutefois de noter que, dans le cadre d'autres actions politiques, différents modèles de prise en charge des patients souffrant d'une forme rare de cancer sont envisagés ou se trouvent à l'étude.*

*Ces modèles concernent, par exemple, les cancers pédiatriques (Action 12 du Plan Cancer). En outre, le Centre belge d'expertise pour les soins de santé (KCE) va réaliser une étude sur 'L'organisation de la prise en charge des tumeurs rares et des tumeurs nécessitant un traitement complexe' (2011-024). Cette étude vise à proposer des formes d'organisations adéquates pour le traitement des cancers rares, sur la base de la situation belge ainsi que des expériences internationales (Action 13 du Plan Cancer).*

*Par ailleurs, on s'attend à ce que les patients souffrant de sous-types rares de pathologies plus courantes, notamment la maladie de Parkinson ou autres, restent pris en charge par leurs réseaux de spécialistes, c'est-à-dire, dans ce cas, des neurologues. D'autre part, ces patients devraient bénéficier d'un meilleur accès aux médicaments orphelins développés pour ces pathologies, de même qu'à d'autres médicaments, comme le proposent les Recommandations et les propositions de mesures pour un futur Plan belge pour les Maladies Rares.*

### **Impact escompté:**

#### **1.1.3. Impact sur les patients**

La création des CE aura plusieurs impacts sur les patients. Ces impacts se situent essentiellement au niveau du diagnostic, du traitement et du soutien aux patients, ce qui a pour résultat d'améliorer la qualité de vie de ces derniers et de leurs proches. La prise en charge médicale et non médicale, de même que le soutien social aux patients, seront assurés dans un environnement multidisciplinaire offrant une expertise médicale, paramédicale, psychologique et sociale.

Dans le cas des patients ayant accès à un CE, le délai de diagnostic devrait diminuer, de même que le taux de diagnostics erronés.

Un suivi dans un CE entraînera un meilleur traitement médical (traitement le plus adéquat, taux d'observance supérieur,...), avec, à la clé, une baisse de la mortalité et de la morbidité et un allongement de la durée de vie (professionnelle).

L'organisation des soins et le soutien social adéquat des patients seront facilités et améliorés.

#### **1.1.4. Impact sur d'autres parties prenantes**

Les médecins généralistes et les spécialistes locaux pourront identifier plus facilement les ressources en soins de santé adéquates pour chaque cas. Ils bénéficieront d'un accès structurel aux avis d'experts et participeront à la mise en œuvre des plans de traitements et des parcours cliniques.

Les décideurs politiques seront mieux à même d'affecter les ressources financières. De plus, plusieurs études, y compris certaines réalisées par le KCE belge, ont prouvé que, dans le cas de pathologies complexes, la concentration d'expertise induit de meilleurs soins de santé.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

1.1.5. Pour être reconnus et soutenus, les Centres d'expertise belges et étrangers devront remplir une série de critères. Certains sont considérés comme essentiels et les autres comme facultatifs/informatifs ou ils doivent être définis dans le cadre de cycles d'évaluation futurs. Ces critères doivent faire en sorte que les CE agréés appliquent véritablement une approche multidisciplinaire et qu'ils détiennent une expertise élevée dans les maladies rares pour lesquels ils sont reconnus. La liste complète des critères proposés pour les CE est reprise dans l'annexe 2 du présent rapport.

1.1.6. Cette mesure figurait déjà parmi les propositions présentées dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares - Phase I'. Sur base de ces recommandations et d'une proposition de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, un budget de 2,014 millions d'euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la constitution de Centres d'expertise. Un groupe de travail a été créé pour analyser plus en détail la faisabilité, les critères et l'élaboration concrète de cette proposition.

1.1.7. Les Centres d'expertise doivent être réévalués sur une base régulière (par ex., tous les cinq ans). A certains moments, de nouveaux centres candidats pourraient introduire une demande pour devenir un Centre d'expertise. En principe, cette demande peut porter sur des (groupes de) maladies rares pour lesquelles il existe déjà des Centres d'expertise, ainsi que pour des pathologies ne possédant pas de tels centres.

1.1.8. On attend des Centres de référence actuels ('mucoviscidose', 'métaboliques' et 'maladies neuromusculaires') qui fonctionnent actuellement sur la base de conventions (contrats) avec l'INAMI, qu'ils deviennent à un moment donné des Centres d'expertise dans le cadre du même système de reconnaissance que pour les Centres d'expertise.

Certains Centres de génétique humaine possèdent une expertise reconnue à l'échelon européen ou mondial dans le diagnostic et la prise en charge de certaines maladies rares héréditaires. Le Fonds escompte que ces Centres puissent également introduire une demande pour devenir un CE pour ces pathologies (voir la mesure 1.2). En outre, le service de network des Centres de génétique humaine – qui est financé avec des ressources financières extérieures au champ d'application des discussions dans les groupes de travail qui formulent des recommandations et proposent des mesures pour le futur Plan belge pour les Maladies Rares – représente une infrastructure et une expertise importantes et utiles pour soutenir les CE.

**Aspects liés aux coûts:**

1.1.9. Une conclusion de l'expérience engrangée avec les conventions 'centres de référence' de l'INAMI montre que, bien que les maladies soient différentes, le coût moyen additionnel/patient/an se situe dans une fourchette similaire (1.500 à 2.500 euros/an). La convention paie ce montant (trimestriellement ou annuellement) pour chaque patient recevant un traitement régulier. Il existe un seuil pour le nombre de patients (25 ou 50), ce qui signifie que si un centre n'atteint pas ce seuil, la convention ne paie pour aucun patient.

Ce qui précède donne une indication des coûts que l'on peut escompter eu égard à la création de davantage de Centres d'expertise, si ce n'est que les CE pourraient avoir des missions supplémentaires par rapport au traitement médical et paramédical et à la coordination du traitement. Ils pourraient également avoir un rôle à jouer dans l'élaboration, le suivi et l'adaptation d'un 'parcours' propre à chaque patient pour le soutien social, un rôle qui ne figure pas actuellement dans le groupe de tâches dévolues aux Centres de référence. En conséquence, il convient d'ajouter les frais associés au rôle des coordinateurs de soins (voir la mesure 8.1.).

1.1.10. Sur base d'une analyse provisoire de cette proposition, on pourrait s'attendre à ce que jusqu'à 15.000 patients (supplémentaires) soient diagnostiqués dans un délai de cinq ans et soient traités chaque année dans le réseau des CE belges, ce qui mène à un coût annuel supplémentaire atteignant 27 million d'euros/an en 2016 (voir l'annexe 8). Cette estimation ne prend en compte que le coût de la multidisciplinarité et est liée à la rareté de la maladie, tout en se fondant sur l'expérience des centres de référence qui traitent les maladies rares. Le coût réel devra être défini individuellement pour chaque maladie, en se basant sur l'analyse des retombées économiques du parcours de soins. Ces estimations devraient être réévaluées régulièrement afin d'être adaptées à des modifications du parcours de soins.

A titre de comparaison:

On estime qu'au total, les Centres de génétique humaine voient quelque 10.000 patients/an pour une consultation génétique. Ce nombre comprend les nouveaux patients, mais également ceux qui ont été diagnostiqués par le passé ainsi que les membres de la famille des patients. Selon les estimations, 80 % des patients souffrant d'une maladie rare ont une maladie génétique.

Les réseaux des centres de référence conventionnés de l'INAMI (troubles neuromusculaires, troubles métaboliques, mucoviscidose) traitent 3.500 – 4.000 patients/an.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 1.2. Consolidation du rôle des Centres de génétique (CGH)

### **Problème ciblé:**

1.2.1. Les 8 Centres de génétique humaine de Belgique ont pour mission de jouer un rôle actif et important dans la concrétisation des mesures prises à l'échelon européen et en Belgique sur le front des maladies rares. Plus de 80% des maladies rares ont une origine génétique tandis que 90% des pathologies à détermination mono-génétiques sont rares. En conséquence, il convient de préciser davantage le rôle des Centres de génétique humaine par rapport à ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares.

1.2.2. Les Centres de génétique humaine sont représentés par le Conseil Supérieur d'Anthropogénétique, qui sera transformé en un Collège de génétique. Au moment de la rédaction de ce document, les Centres de génétique humaine négociaient avec l'INAMI une convention visant à couvrir les coûts de la consultation génétique dans le cadre d'une approche médicale et paramédicale adéquate dans le cadre du Plan Cancer. Ces conventions contiendront également des garanties relatives à un contrôle de qualité adéquat et à l'enregistrement des activités cliniques.

### **Description de la mesure:**

**1.2.3. On attend du réseau des Centres de génétique humaine qu'il consolide son rôle dans la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare.**

Les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins reconnaissent clairement qu'à l'heure actuelle, les Centres de génétique humaine:

- Possèdent une vaste expertise médicale et multidisciplinaire sur les maladies héréditaires (qui constituent une large part des maladies rares);

- Disposent d'infrastructures technologiques de pointe pour les tests ADN et autres destinés au diagnostic;
- Organisent des consultations génétiques de qualité élevée orientées sur le patient et sa famille;
- Sont dotés d'un réseau médical orienté sur le patient comprenant des spécialistes dans des 'organes spécifiques', des médecins généralistes et des professionnels paramédicaux;
- Réalisent une large palette d'activités de recherches (jouissant d'une reconnaissance internationale) sur les maladies génétiques rares;
- Entretiennent des contacts intensifs avec les associations de patients;
- Participent à des réseaux internationaux.

Toutes ces activités devraient à tout le moins être poursuivies et de préférence s'intensifier. Elles doivent rester un point d'entrée important (le plus important pour un certain nombre de patients) pour les nouveaux patients souffrant d'une maladie rare dans un futur système d'expertise pour le traitement et la prise en charge des patients.

1.2.4. Par ailleurs, dans le cadre des propositions pour un futur Plan belge pour les Maladies Rares, on attend des Centres de génétique humaine qu'ils:

- Fassent la demande pour devenir des Centres d'expertise pour les maladies rares ou groupes de maladies rares pour lesquelles ils possèdent une expertise reconnue (éventuellement en partenariat avec d'autres experts médicaux dans leurs hôpitaux);
- Enregistrent leurs patients dans le Registre national des Maladies Rares (mesures 2.1. et 2.2.);
- Créent et/ou renforcent les réseaux fonctionnels avec les Centres de référence conventionnés existants, de même qu'avec les nouveaux Centres d'expertise (mesure 1.1) et avec le Réseau de liaison pour les Maladies Rares (mesure 1.3.) dans leurs hôpitaux et dans leur région;
- Coordonnent et adaptent leurs activités en réseau entre tous les Centres de génétique humaine afin d'accroître l'expertise, de rester au fait des nouvelles technologies et d'éviter les doublons inutiles;
- Gèrent les critères coordonnés relatifs à l'utilité des tests cliniques. Les Centres jouent un rôle de gardien et ce rôle doit se fonder sur des critères transparents et communs à tous les Centres.
- Définissent et mettent en œuvre des indicateurs de qualité, sollicitent une accréditation de leurs laboratoires pour les diagnostics et les activités cliniques (lorsque ce n'est pas encore le cas);
- Développent des initiatives visant à accroître leur visibilité et intensifient les contacts avec les associations de patients;
- Déploient des initiatives et des mécanismes efficaces pour réduire les longs délais de diagnostic pour les patients souffrant d'une maladie rare, en plus de ce qui est prévu au § 1.3.

### ***Impact escompté:***

Impact sur les patients

1.2.5. Pour de nombreux patients souffrant d'une maladie rare, les Centres de génétique humaine représentent une pierre angulaire essentielle pour leur diagnostic et la prise en charge de leur maladie. Grâce à l'engagement des Centres de génétique humaine à poursuivre leur mission et à consolider leur rôle, à renforcer les réseaux fonctionnels avec d'autres experts médicaux et à continuer à mener des recherches dans le domaine des maladies rares, les patients auront la garantie d'avoir accès à une expertise multidisciplinaire et en termes de diagnostic, à des consultations génétiques ainsi qu'à une prise en charge actualisée de leur pathologie.

On attend des mesures proposées qu'elles aboutissent à:

- Des économies et, en conséquence, une meilleure coordination et spécialisation des Centres;

- Une meilleure qualité du service, puisque les centres seront tous dotés de systèmes certifiés de gestion de la qualité;
- Un meilleur rapport qualité/coûts et davantage d'équité, grâce à une approche coordonnée et transparente par rapport à l'utilité des tests cliniques.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre et aspects liés aux coûts:**

1.2.6. Pendant l'élaboration de ces Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares, le Conseil Supérieur d'Anthropogénétique, le SPF Santé publique et l'INAMI redéfinissaient le rôle et les mécanismes de financement pour les Centres de génétique humaine. Ces négociations sont en dehors du champ d'activité des groupes de travail et du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins et, par voie de conséquence, des recommandations proposées dans le présent document.

Cependant, on attend de certains Centres de génétique humaine qu'ils deviennent eux-mêmes Centre d'expertise pour des maladies rares spécifiques. Les coûts additionnels associés à cette conversion seront couverts par la mesure 1.1 et n'apparaissent dès lors pas dans la présente mesure 1.2.

1.2.7. Néanmoins, un budget spécifique est proposé pour la mesure 1.2., dans le but de couvrir (une partie) des frais d'investissements que devront consentir les Centres de génétique humaine afin de développer des systèmes de gestion de la qualité et devenir accrédités. La gestion de la qualité représente l'un des investissements nécessaires pour garantir que les Centres de génétique humaine puissent assumer leur rôle dans le réseau et sur la scène européenne. Le budget proposé est un fonds de 400.000 euros qui serait mis à la disposition des centres pour financer les frais d'investissements. (Voir l'Annexe 8).

1.2.8. En outre, un budget pour les tests ADN effectués à l'étranger (voir la mesure 6.1.) est prévu dans le contexte de ces propositions. Ce budget sera essentiellement affecté, via une convention avec l'INAMI, aux Centres de génétique humaine.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 1.3. Création d'un Réseau de Liaison pour les Maladies Rares

### **Problème ciblé:**

1.3.1. L'existence d'un certain nombre de Centres d'expertise pour des maladies rares spécifiques ou groupes de maladies rares, de même que des Centres de génétique humaine ne va pas, en soi, résoudre complètement le problème du délai de diagnostic et l'absence de prise en charge adéquate des patients appartenant à un certain groupe de maladies rares. Nous pensons ici surtout à ceux qui sont atteints d'une maladie ultra-rare, d'une maladie pour laquelle il n'y a pas de Centre d'expertise, de même qu'aux patients qui doivent se rendre dans un Centre d'expertise en dehors de la Belgique et qui ont besoin d'un suivi et d'un soutien supplémentaires de la part d'un centre situé en Belgique. Pour tous ces patients, un réseau additionnel chargé d'un nombre de missions spécifiques doit être créé.

### **Description de la mesure:**

#### **1.3.2. Création d'un Réseau de Liaison pour les Maladies Rares, composé de Centres de diagnostic et de traitement pour les patients souffrant d'une maladie rare qui réalisent une consultation multidisciplinaire pour une maladie rare.**

Le Réseau pourrait accepter tout patient possédant un diagnostic présumé ou un diagnostic inconnu permettant de soupçonner que le patient en question est atteint d'une maladie rare. L'équipe multidisciplinaire du Centre de Liaison propose une évaluation multidisciplinaire et intégrée de l'état pathologique du patient. Les Centres sont localisés dans les hôpitaux universitaires et forment un réseau d'expertise.

1.3.3. Le Réseau de Liaison aurait pour mission:

- de diagnostiquer les patients qui ne l'ont pas été dans un Centre d'expertise ou un Centre de génétique humaine. Une fois qu'un diagnostic est définitif, le patient doit être référé à un Centre d'expertise adéquat, si celui-ci est disponible;
- d'assurer le suivi des patients qui n'obtiennent pas de diagnostic définitif;
- d'assurer le suivi des patients souffrant d'une maladie rare pour lesquels il n'y a pas de Centre d'expertise reconnu;
- d'assurer le suivi des patients qui sont traités dans un Centre d'expertise en dehors de la Belgique et ne sont pas suivis de façon adéquate dans un Centre d'expertise en Belgique.

1.3.4. Concrètement, les Centres du Réseau de Liaison pourraient avoir pour tâche:

- d'organiser un cours pratique sur la 'consultation multidisciplinaire pour une maladie rare' avec des réunions conjointes du personnel;
- de développer des procédures pour des consultations multidisciplinaires conformément aux normes et recommandations internationales;
- d'organiser le suivi des patients souffrant d'une maladie rare pour lesquels il n'existe pas de traitement d'expert en Belgique;
- d'enregistrer les patients dans le registre national (voir les mesures 2.1. et 2.2.);
- de constituer un réseau fonctionnel avec les Centres d'expertise et le Centre de génétique humaine de leur propre hôpital, y compris des conventions et des procédures relatives aux responsabilités, aux tâches et à la collaboration;
- de collaborer avec les autres réseaux des autres hôpitaux;
- de faire du maillage avec les services périphériques (par ex., faire rapport aux MG, mettre en place des régimes de co-traitement avec les spécialistes et les hôpitaux périphériques, organiser des soins à domicile,...)

(voir aussi la mesure 1.5.), avec d'autres centres de compétence (par ex., les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine,...) de même qu'avec des centres de compétence européens (voir les mesures 1.5. et 1.6.);

- de dispenser un enseignement et de former les médecins et le personnel paramédical (voir aussi la mesure 5.1.);
- de mener des recherches scientifiques (fondamentales, translationnelles, cliniques) au niveau international (voir les mesures 9.1.- 9.6.);
- d'interagir sur une base structurelle avec les associations de patients souffrant d'une maladie rare, de même qu'avec le grand public (voir aussi les mesures 3.1., 3.2., 3.3., 4.1., 4.2.);
- de mettre en place un système de monitoring de ses activités et de faire rapport sur leurs activités à/aux instances/services compétents et responsables de la mise en place et du financement de ce Réseau;
- de participer aux échanges de pratiques et activités de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares, dont la création est proposée (voir mesure 10.1);
- de fournir des experts cliniques qui participeront aux groupes d'experts engagés dans des discussions sur les critères de remboursement pour les médicaments orphelins (collèges pour les médicaments orphelins (voir mesure 2.11. et mesure 7.9.) ou le Comité de travail intégrant toutes les parties prenantes (voir la mesure 7.8.).

#### 1.3.5. Les Centres du Réseau de Liaison

- seraient, de facto, accueillis dans les hôpitaux universitaires (voir liste des critères en Annexe 2). Ils travailleraient en étroite collaboration avec les CE situés dans ces hôpitaux;
- fonctionneraient en tant que réseau;
- devraient créer un lien fort avec la fonction de 'coordination pour une prise en charge totale' telle que décrite à la mesure 8.1;
- auraient à leur tête un Officier de liaison ('Liaison Officer') qui serait responsable du fonctionnement du Centre, mais qui ferait également office de lien entre la Plate-forme de suivi et l'hôpital universitaire pour les questions relatives aux maladies rares. Cette responsabilité implique un suivi de toutes les activités sur les maladies rares à l'intérieur de l'hôpital, avec une attention toute particulière pour la nature multidisciplinaire des soins et la coopération constructive entre les équipes et les institutions à l'avantage du patient. On attend de cet officier de liaison qu'il/elle devienne 'Mr.' ou 'Mme' Maladies Rares dans l'hôpital. Par ailleurs, en tant que groupe, les différents officiers de liaison devraient devenir une équipe opérationnelle qui aiderait à mettre en œuvre le futur Plan belge pour les Maladies Rares.

#### **Impact escompté:**

##### 1.3.6. Impact sur les patients

On table sur le fait que pour les patients souffrant d'une maladie rare, le principal point d'entrée pour obtenir un premier accès à un diagnostic, un traitement et une prise en charge par des mains compétentes résidera au niveau des Centres d'expertise et des Centres de génétique humaine. Pour les patients qui passent entre les mailles du filet parce que leur maladie est 'inconnue' ou qu'ils ne peuvent pas trouver d'aide dans l'un des Centres, le Réseau de Liaison pour les Maladies Rares apportera une solution cruciale et indispensable.

Le premier impact du Réseau de Liaison pour les Maladies Rares réside dans un accès plus aisé au diagnostic: ils devraient devenir une sorte de 'nom de marque', l'endroit par excellence vers où diriger un patient qui se révèle difficile à diagnostiquer. Le premier impact du Réseau de Liaison se situe d'abord au niveau du diagnostic intégré et multidisciplinaire. Ensuite, le Réseau de Liaison doit référer ces patients diagnostiqués aux

Centres d'expertise pour qu'ils y reçoivent un traitement d'expert et soient pris en charge. Dans le cas des patients qui ne peuvent pas être diagnostiqués, qui n'ont pas accès à un traitement d'expert en Belgique ou qui se rendent dans un CE à l'étranger, une prise en charge adéquate des patients devrait être assurée au niveau du Réseau de Liaison.

Un suivi dans un Centre du Réseau de Liaison devrait aboutir à un meilleur traitement médical (traitement plus adéquat, taux d'observance supérieurs,...) avec, à la clé, une baisse de la mortalité et de la morbidité et un allongement de la durée de vie (professionnelle).

L'organisation des soins et le soutien social adéquat des patients seront facilités et améliorés, et cela concerne également ceux qui sont traités dans un centre d'expertise en dehors de la Belgique. Toutes les interventions au niveau du Réseau de Liaison doivent améliorer la qualité de vie des patients et de leurs proches.

#### 1.3.7. Impact sur d'autres parties prenantes

Les médecins généralistes et les spécialistes locaux pourront identifier plus facilement les ressources en soins de santé adéquates pour chaque cas. Ils bénéficieront d'un accès structurel aux avis d'experts et participeront à la mise en œuvre des plans de traitements et des itinéraires cliniques (voir aussi les mesures 1.5 et 8.1).

Les décideurs politiques seront mieux à même d'affecter les ressources financières.

Les officiers de liaison pourront participer aux échanges de pratique et activités de la Plateforme consultative des maladies rares, dont la création est proposée (voir mesure 10.1).

#### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

1.3.8. Pour être reconnus et soutenus, les Centres du Réseau de Liaison pour les Maladies Rares auront besoin de remplir une série de critères. Certains sont considérés comme essentiels et les autres comme facultatifs/informatifs ou ils doivent être définis dans le cadre de cycles d'évaluation futurs. Ces critères doivent faire en sorte que les Centres agréés appliquent véritablement une approche multidisciplinaire et détiennent une expertise élevée. La liste complète des critères proposés est reprise dans l'Annexe 3 de ce rapport.

1.3.9. Les Centres du Réseau de Liaison pour les Maladies Rares doivent faire l'objet d'une réévaluation régulière (par ex., tous les cinq ans).

#### **Aspects liés aux coûts:**

1.3.10. Le financement du Réseau de Liaison pour les Maladies Rares comporte deux composantes: l'une est liée à chaque patient individuel et l'autre au rôle de l'officier de liaison. Il s'agit dans ce deuxième cas d'un coût annuel fixe.

1.3.11. Pour la première composante, la Consultation oncologique multidisciplinaire (COM) constitue un instrument de financement existant potentiel pour l'organisation de la Consultation multidisciplinaire pour une maladie rare. La COM fait l'objet d'un remboursement séparé afin de garantir l'obtention d'un consensus entre différents spécialistes pour prendre une décision sur le diagnostic et le plan de traitement d'un patient donné. Une approche similaire pourrait être envisagée pour une Consultation multidisciplinaire pour une maladie rare (CMMR). Une telle approche garantirait qu'une partie des coûts supplémentaires supportés par les Centres en raison de la nature multidisciplinaire des maladies rares puissent être couverts. Les coûts du personnel paramédical et non médical ne seraient toutefois pas couverts par cette approche.

En partant de l'hypothèse que les prestations des spécialistes participant à une Consultation multidisciplinaire pour une maladie rare (CMMR) seraient prises en charge à hauteur de 250 euros, en plus du remboursement actuel de la nomenclature pour les actes médicaux et les tests, et considérant que tous les Centres du Réseau

de Liaison verraient chaque année environ 2.000 patients, le coût total de cette intervention est estimé à 500.000 euros/an (voir l'Annexe 8).

1.3.12. La seconde composante serait consacrée au financement du salaire pour un officier de liaison. L'impact budgétaire est estimé à: un poste à temps partiel de médecin senior pour chaque hôpital universitaire. Le coût total est estimé à 500.000 euros/an (voir l'Annexe 8).

1.3.13. En outre, on attend du Réseau de Liaison qu'il coordonne également la prise en charge (d'une partie) des patients ayant été envoyés dans des CE d'autres pays de l'UE. On escompte qu'il s'agira d'un pourcentage des patients qui sont traités dans les CE nationaux, par exemple, 20 % de 15.000 après 5 années de mise en œuvre du futur Plan belge. Les coûts de cette fonction seraient couverts par la mesure 8.1 et la mesure 1.1.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 1.4. Maillage entre les Centres d'expertise au niveau national

### **Problème ciblé:**

1.4.1. Un maillage entre les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine et le Réseau de Liaison pour les Maladies Rares représente un atout pour une prise en charge de qualité des maladies rares. Les patients souffrant d'une maladie rare bénéficieront d'un meilleur traitement si des techniques de diagnostic et des approches thérapeutiques de bonne pratique sont partagées par les Centres d'expertise.

Les Centres doivent collaborer de manière intensive et ne pas fonctionner en mode de concurrence entre eux. En raison de la fragmentation actuelle de la filière de soins, les patients belges ratent des opportunités de participer à des essais cliniques.

### **Description de la mesure:**

1.4.2. Un maillage au niveau national entre tous les Centres doit être envisagé à deux niveaux: un maillage entre les CE pour la même maladie ou groupe de maladies ainsi qu'un maillage entre tous les CE reconnus, les Centres de génétique humaine et le Réseau de Liaison.

1.4.3. Pour le premier niveau, on formule la recommandation suivante:

**Tous les CE reconnus pour la même maladie spécifique ou pour un groupe de maladies sont censés participer au développement de recommandations, d'itinéraires cliniques de même qu'à la création et au suivi d'un registre spécifique à une maladie peu de temps après l'agrément des Centres** (voir la liste des critères pour les CE à l'Annexe 2). Ces missions nécessiteront un certain nombre de réunions entre les représentants des CE. Ces réunions marquent le début de leur maillage formel.

Après cette phase initiale, tous les CE spécifiques pour une maladie doivent se réunir officiellement au moins une fois dans le but:

- d'échanger de bonnes pratiques sur le diagnostic, le traitement médical et paramédical ainsi que les aspects liés à la prise en charge sociale;
- d'établir une coopération sur la recherche fondamentale, clinique et translationnelle;
- de mettre à jour les recommandations et les itinéraires cliniques conformément aux normes internationales et aux initiatives internationales connexes;

- de réexaminer le registre spécifique à une maladie;
- d'harmoniser la qualité des soins;
- de définir des paramètres et des régimes d'évaluation aux fins du contrôle de qualité.

Si nécessaire, des experts d'autres instituts ou organisations devraient être impliqués.

La Plate-forme de suivi pour les Maladies rares dont la création est suggérée (mesure 10.1.) pourrait, en collaboration avec les instances/services compétents et responsables de la mise en place et du financement de ces centres d'expertise, soutenir l'organisation et la rationalisation de ce processus, ainsi qu'en collaboration avec les autres parties (entre autres les Collèges, le KCE...).

**1.4.4. Pour le maillage entre tous les CE, les Centres de génétique humaine et les Centres du Réseau de Liaison, on recommande l'organisation annuelle d'un colloque ou d'une réunion générale avec des représentants de tous les Centres. Cette réunion pourrait être organisée par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares,** en collaboration avec les instances/services compétents et les responsables de la mise en place et du financement de ces Centres.

***Impact escompté:***

1.4.5. Des échanges d'information actifs et réguliers augmenteront l'expertise de tous les experts impliqués. Cela aura pour conséquence une mise en œuvre plus rapide des techniques de diagnostic innovantes et des approches thérapeutiques, une évolution tout à l'avantage des patients.

Via ce maillage, les CE belges pourront accroître leur potentiel de recherche, tant au niveau de la recherche fondamentale que translationnelle et clinique, en ce compris leur participation à des essais cliniques.

***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

1.4.6. On attend des Centres d'expertise qu'ils organisent leur première réunion de réseau officielle dans les 3 mois qui suivent leur agrément. Une première réunion entre tous les CE devrait être organisée au cours de la deuxième année suivant la constitution de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares.

***Aspects liés aux coûts:***

1.4.7. Aucun coût supplémentaire n'est attendu au niveau des CE. Un budget spécifique de 50.000 euros est inclus dans cette proposition de mesure pour financer l'organisation d'activités et de réunions liées au Réseau. La gestion de ce budget pourrait être la responsabilité de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares dont la création est proposée (voir la mesure 10.1- voir également l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 1.5. Maillage entre les Centres et les services périphériques de prise en charge

### **Problème ciblé:**

1.5.1. Les CE, les CGH et le Réseau de Liaison doivent remplir un rôle complémentaire par rapport aux différents services locaux: médicaux (médecins généralistes, spécialistes, hôpitaux régionaux), paramédicaux (kinésithérapeute, logothérapeute,...), psychologiques et autres services de prise en charge.

Les Centres d'expertise doivent définir des régimes de traitement personnalisés à la fois optimaux et actualisés pour chaque patient, sur la base de la meilleure pratique clinique. Aux fins du suivi et du traitement des patients au quotidien, ces Centres doivent fonctionner sur la base des principes des 'soins partagés' avec les services locaux. Les CE ou les Centres du Réseau de Liaison doivent assumer le rôle de 'coordinateur' et doivent veiller à ce que, dans l'intérêt du patient, chaque acte thérapeutique soit posé au niveau de service le plus adéquat (soins à domicile, en première, deuxième, troisième ou quatrième ligne).

Il faut éviter que des patients doivent parcourir de longues distances pour se rendre dans des CE afin d'y recevoir des traitements qui pourraient très bien être administrés au niveau local.

### **Description de la mesure:**

1.5.2. **Les Centres d'Expertise, les Centres de génétique humaine et les Centres du Réseau de Liaison doivent faire du maillage avec les services périphériques de prise en charge**, c.à.d., avec: le médecin généraliste (MG) du patient

- Après chaque contact avec un patient dans un CE, le MG doit recevoir du CE les informations suivantes:
  - ◇ État de la pathologie du patient;
  - ◇ Plan de traitement et de prise en charge du patient (changements éventuels);
  - ◇ Tests/renvois qui ont été prévus;
  - ◇ Comment agir en cas d'urgence;
  - ◇ Personne de contact au Centre (y compris le numéro de téléphone portable du médecin responsable/coordinateur au Centre).
- Les MG doivent avoir un accès électronique aux registres des patients au Centre. Si ce n'est pas encore possible pour l'heure, les Centres doivent mettre tout en œuvre pour offrir ce service à l'avenir.
- S'ils le souhaitent ou que c'est le désir de leur patient, les MG doivent être autorisés à participer à la consultation/délibération multidisciplinaire au Centre.
- Les MG doivent être impliqués dans le suivi quotidien du patient.

Spécialistes et hôpitaux périphériques

- Le Centre doit proposer aux spécialistes et hôpitaux traitants périphériques une procédure de suivi partagé pour chaque patient (dans le cas où le service médical périphérique est ouvert à cette possibilité).
- Les spécialistes traitants périphériques doivent avoir un accès électronique aux dossiers du patient qui se trouvent au Centre. Si ce n'est pas encore possible pour l'heure, les Centres doivent mettre tout en œuvre pour offrir ce service à l'avenir.
- S'ils le souhaitent ou que c'est le désir de leur patient, les spécialistes traitants périphériques doivent être autorisés à participer à la consultation/délibération multidisciplinaire au CE.

Services paramédicaux locaux

Les Centres pourraient fournir des plans de traitement individuels aux services paramédicaux locaux, de préférence en collaboration avec le spécialiste et/ou le MG traitant local.

#### Services sociaux locaux

- Le coordinateur des soins du Centre doit, si nécessaire, prendre contact avec les services sociaux locaux (voir la mesure 8.1.).

#### Pharmaciens

- Les pharmaciens locaux doivent être encouragés à respecter les procédures détaillées relatives à la préparation des médicaments, telles que décrites dans le Formulaire Thérapeutique Magistral ([http://www.fagg-afmps.be/fr/humain/medicaments/medicaments/distribution/Formulaire\\_Therapeutique\\_Magistral/](http://www.fagg-afmps.be/fr/humain/medicaments/medicaments/distribution/Formulaire_Therapeutique_Magistral/))

#### Associations de patients

- Les Centres devront faire du maillage avec les associations de patients (voir la liste de critères proposés). Cette collaboration devrait revêtir un certain nombre d'aspects formels (voir la mesure 4.2 dans le Domaine 'Empowerment du patient') et d'aspects informels (participation aux journées des associations de patients, fourniture d'informations sur la maladie et sa prise en charge, etc.)

#### **Impact escompté:**

1.5.3. Les patients seront traités, dans leur propre intérêt, au niveau de service de prise en charge le plus adéquat (soins à domicile, première, deuxième ou troisième ligne, CE, CGH, Réseaux de liaison). La supervision du traitement incombe au Centre, de sorte qu'un traitement d'expert reste garanti.

Un échange d'informations fluide et la conclusion de conventions claires entre les différents niveaux de soins va augmenter les chances pour le patient de recevoir des soins optimaux, intégrés, personnalisés et centrés sur le patient. De même, l'observance thérapeutique sera supérieure.

1.5.4. Le maillage, la communication et le partage d'informations entre les Centres et les soignants périphériques augmenteront l'expertise des services périphériques et rehausseront leur niveau de sensibilisation aux maladies rares.

#### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

1.5.5. Les Centres sont encouragés à établir un maillage avec les services périphériques immédiatement après leur agrément.

#### **Aspects liés aux coûts:**

1.5.6. Le maillage avec les services périphériques de prise en charge fait partie du groupe normal de tâches pour lesquelles il est proposé que les Centres soient soutenus via un financement dans le cadre de la mesure 8.1. Un budget spécifique est pourtant proposé pour développer un outil de communication performant, permettant une plus grande efficacité de cette communication entre niveaux (centres et première ligne, national/international, périphérique/central, etc.). Il s'agit d'un budget d'investissement pour un logiciel adapté estimé à 250.000 euros (voir l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 1.6. Maillage au niveau européen et international

### **Problème ciblé:**

1.6.1. Afin de garantir que les patients souffrant d'une maladie rare venant de petits pays, comme la Belgique, aient accès à un Centre d'expertise, une coopération bilatérale, transfrontalière et européenne sera nécessaire. Cette question figure également à l'ordre du jour de la Commission, du Conseil et du Parlement de l'UE.<sup>50</sup>

Un maillage entre les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine et le Réseau de Liaison avec des 'organisations sœurs' européennes et internationales augmente leur niveau d'expertise et ouvre des possibilités de recherche.

Selon Orphanet, des chercheurs et des cliniciens situés en Belgique participent déjà ou ont déjà participé à 79 'réseaux européens ou internationaux', autrement dit à des activités coordonnées avec un financement et/ou une désignation officielle par une entité européenne officielle (DG SANCO, E-Rare Consortium, DG Recherche (PC5, FP6, FP7)).<sup>51</sup>

### **Description de la mesure:**

1.6.2. La promotion du maillage européen peut être divisée en trois principales sous-mesures:

**Mesure 1.6.a. Les autorités belges devraient être capables de reconnaître les Centres d'expertise situés en dehors de la Belgique qui s'occupent des maladies (ultra-)rares et à propos desquelles on dispose d'une expertise insuffisante en Belgique.**

**Mesure 1.6.b. Le représentant belge à l'EUCERD et dans d'autres organisations pertinentes devrait adopter le rôle de chef de file dans la promotion et la création de cadres politiques européens adéquats afin de permettre des accords de collaboration entre les pays.**

**Mesure 1.6.c. Chaque CE belge devrait participer (activement) à des réseaux européens et internationaux de Centres de compétence pour la/les maladie(s) pour la/lesquelle(s) il est reconnu. En outre, un CE devrait mener des recherches sur les maladies pour lesquelles il est considéré comme un expert (voir la liste des critères à l'Annexe 2).**

Ce critère constitue (dans une certaine mesure) une garantie que les CE sont engagés dans un maillage international. Il n'en reste pas moins que chaque CE doit documenter et objectiver cette participation. Si un CE n'est pas impliqué dans un réseau international, on peut escompter qu'il adhèrera à un ou plusieurs réseaux internationaux en temps utile. Le maillage international peut comprendre trois aspects, à l'aune desquels il doit être évalué:

- Assister et participer activement (sous la forme d'affiches ou d'exposés oraux) à des conférences internationales concernant la maladie ou le groupe de maladies pour lesquelles un CE bénéficie d'une reconnaissance;
- Etre membre d'un réseau international pertinent de centres de compétence;

<sup>50</sup> Cross-border care, European Commission, Public Health, [http://ec.europa.eu/health/cross\\_border\\_care/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/cross_border_care/policy/index_en.htm) and Directive of the European Parliament and of the Council on the application of patients' rights in Cross-border healthcare, <http://register.consilium.europa.eu/pdf/en/11/pe00/pe00006.en11.pdf>

<sup>51</sup> European collaborative research projects funded by DG Research and by E-Rare in the field of rare diseases & European clinical networks funded by DG Sanco and contributing to clinical research in the field of rare diseases, Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2011, <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Networks.pdf>

- Ecrire dans des publications revues par les pairs sur la maladie ou le groupe de maladies pour lesquelles le CE bénéficie d'une reconnaissance.

***Impact escompté:***

1.6.3. Augmenter l'accès des patients belges souffrant d'une maladie rare à un traitement dispensé par des experts. Des échanges d'information actifs et réguliers augmenteront l'expertise de tous les experts impliqués. Cela aura pour conséquence une mise en œuvre plus rapide des techniques de diagnostic innovantes et des approches thérapeutiques, une évolution tout à l'avantage des patients.

1.6.4. Via ce maillage, les CE belges vont accroître leur potentiel de recherche, tant au niveau de la recherche fondamentale que translationnelle et clinique, en ce compris leur participation à des essais cliniques.

***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

1.6.5. La mise en place des cadres adéquats au niveau de l'UE afin de permettre aux patients souffrant d'une maladie rare de se rendre dans des Centres d'expertise étrangers pour y recevoir un traitement d'expert remboursé relève du champ d'application plus vaste des soins de santé transfrontaliers, un thème qui est actuellement en cours de discussion au niveau des instances européennes.

La mesure 1.6.b. propose de ne pas attendre un consensus au niveau de l'UE sur cette question, et d'encourager la reconnaissance de l'expertise transfrontalière à l'échelon bilatéral le plus rapidement possible.

Par ailleurs, les Centres d'expertise sont encouragés à participer aux réseaux internationaux avant ou immédiatement après leur agrément.

***Aspects liés aux coûts:***

1.6.6. Un budget de 50.000 euros par an est proposé pour cette mesure (voir l'Annexe 8). Le suivi et le soutien pour le renforcement de ce maillage pourrait être facilité par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares dont la création est proposée (voir mesure 10.1.), en collaboration avec les instances/services compétents et responsables de la mise en place et du financement de ces centres ainsi que ceux compétents et responsables du suivi et de la participation aux négociations au niveau européen et international.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 2. Codification et inventaire des maladies rares

### *Témoignage d'un patient*

*"En août 2006, nous avons découvert qu'un essai clinique allait débiter pour la maladie de notre fille. Ses 2 médecins habituels n'en avaient pas entendu parler. Un neurologue, chercheur au FNRS, nous a soutenus. Il a contacté le médecin parisien chargé de l'étude. La mutuelle refusait de prendre en charge l'hospitalisation à Paris: ce chercheur nous a défendus et l'a obtenue."*

### Introduction

2.1. Les données épidémiologiques disponibles sur la plupart des maladies rares sont lacunaires. Elles ne permettent pas de dégager des données solides sur le nombre de patients atteints d'une maladie rare particulière. En général, les patients souffrant d'une maladie rare ne sont pas enregistrés dans une base de données.

2.2. L'un des principaux problèmes qui se pose dans la planification des soins de santé et de la prise en charge sociale des patients souffrant de maladies rares est que la charge de ces maladies est invisible pour les régimes d'assurance maladie, en raison d'une classification erronée et de l'absence de codification adéquate. Un grand nombre de pathologies sont qualifiées 'd'autres troubles endocriniens et métaboliques'. En conséquence, il est difficile d'enregistrer les coûts engendrés dans le cadre d'une maladie rare au niveau national ou international et de manière fiable et harmonisée.<sup>52</sup>

Pour cette raison, la codification est un thème central des initiatives européennes pour les maladies rares. Des actions spécifiques ont été entreprises ces dernières années par la Task Force Maladies Rares (TFMR - Rare Disease Task Force, RDTF) et ont abouti, en conjonction avec l'Organisation mondiale de la santé (OMS), à la création d'un groupe de travail pour la classification des maladies rares. Ce groupe de travail est actif dans le cadre de la révision de la Classification Internationale des Maladies (CIM), révision qui a été lancée par l'OMS en 2007.

2.3. Les registres spécifiques à une pathologie ou à un groupe de maladies rares constituent un moyen efficace pour évaluer les besoins en soins de santé, de même que pour induire des recherches dans plusieurs domaines, y compris l'épidémiologie, puisque ces registres sont souvent la seule source existante d'informations scientifiques/cliniques et épidémiologiques sur les maladies rares.

A l'heure actuelle, pratiquement tous les registres sont des registres académiques. Ils sont habituellement élaborés par des cliniciens qui sont intéressés par une pathologie ou un groupe de maladies. Ils doivent faire face aux problèmes de durabilité au long cours, de protection des données personnelles et de représentativité de l'échantillon de patients. Si les registres actuels représentent une opportunité d'obtenir des informations de qualité élevée, une approche systématique par rapport à l'enregistrement est indispensable si l'on veut exploiter cette opportunité et améliorer considérablement les informations sur les maladies rares. La valeur ajoutée des registres a fait l'objet d'évaluations fouillées et a été attestée, ces dernières années, sur la base des travaux de la TFMR. Elle a par ailleurs été fortement soutenue dans les recommandations du Conseil européen.

<sup>52</sup> Background paper on orphan diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World, Octobre 2004.

2.4. La protection des données personnelles est un problème important à prendre en compte, a fortiori si les bases de données/registres contenant des données personnelles sont appelés à devenir des outils courants pour les collectes d'informations et d'amélioration des connaissances sur les maladies rares.

En même temps, dans la mesure où les entreprises ont l'obligation de créer des registres spécifiques à un produit à la demande de l'AEM ou des autorités nationales de remboursement pour de multiples médicaments orphelins, il se peut qu'il existe des registres de produits multiples pour la même maladie rare, dans le cas où plusieurs traitements sont approuvés. Par ailleurs, les demandes adressées aux Collèges pour les médicaments orphelins peuvent également être considérées comme un registre de produits. Idéalement, il faudrait s'efforcer de constituer un seul registre par maladie, avec des accès différents pour les diverses parties (autorités, médecins, entreprises), en fonction de leurs besoins. Une telle approche motivera les prescripteurs à faire un bon travail et à améliorer la qualité de l'enregistrement. Toutefois, la transition du système actuel de registres de produits à des registres de maladies doit être étudiée, tant au niveau des exigences réglementaires européennes et nationales, qu'en termes de qualité, de financement et de protection de la vie privée. La Belgique doit assumer le rôle de chef de file dans les débats au niveau de l'UE.

## Mesure 2.1. Création d'un Registre national pour les maladies rares

### **Problème ciblé:**

2.1.1. Pour rendre possible la surveillance épidémiologique des maladies rares, un registre centralisé doit être créé, soutenu et financé au niveau national et doit comprendre le registre prévu sur les maladies génétiques. Le but essentiel de ce registre consiste à fournir une indication du nombre de personnes qui souffrent d'une maladie rare spécifique en Belgique, de même que des informations à propos des dispensateurs du traitement pour le patient et la gestion des besoins et droits du patient. En cas de nouvelles recherches fondamentales, de nouveaux essais ou traitements, le registre doit pouvoir retracer les patients concernés via le médecin chargé de l'enregistrement.

### **Description de la mesure:**

2.1.2. Les propositions de la Phase I émanant du travail du Fonds contenaient déjà la recommandation de créer un Registre national pour les Maladies Rares.. La proposition suggérait que le registre centralisé contiennent au moins les variables suivantes: Code unique du patient (produit par registre), Sexe; Age au 31 décembre; Code unique du médecin inscripteur (numéro INAMI); Code unique du centre de compétences (numéro INAMI), Numéro d'identification unique de la maladie rare; Age au début des symptômes (indicateur du plan national); Age au moment du diagnostic; Code postal du domicile; Moyens de confirmation du diagnostic (génétique, biochimique, histologique); Prestations sociales supplémentaires; Statut (étudiant, sans emploi, temps partiel, temps plein); (Eventuellement) Date du décès; Lien avec le registre spécifique à une maladie (si applicable).

2.1.3. Les patients doivent être inscrits au moment du diagnostic final par un Centre d'expertise reconnu pour les maladies rares. D'autres mises à jour doivent avoir lieu à intervalles réguliers (au moins tous les deux ans) et au moment du décès. La procédure d'enregistrement doit être basée sur le Web et sera déterminée en collaboration avec e-Santé.

2.1.4. Les patients doivent donner leur consentement éclairé pour leur inscription dans le registre. L'inscription des patients serait un critère obligatoire pour la reconnaissance et le financement des Centres d'expertise et

du Réseau Liaison pour les Maladies Rares. La structure de la base de données, son accès et son contenu, la procédure de consentement éclairé, les protocoles d'inscription et les procédures d'étude doivent être conformes à la législation belge et européenne sur les questions liées à la vie privée.

2.1.5. Dans la base de données, les maladies seront codifiées et classifiées en fonction de la onzième révision (à venir) de la Classification internationale des maladies (CIM 11).<sup>53</sup>

Avec l'Organisation mondiale de la santé (OMS), des représentants de la Task-force européenne pour les maladies rares travaillent sur une révision de la classification des maladies rares dans le cadre de la CIM 11. Dans l'intervalle, la liste des maladies rares publiée par Orphanet pourrait être utilisée comme référence, puisqu'à ce jour, c'est la liste la plus complète qui existe. Elle est régulièrement actualisée et elle constitue la base des futurs chapitres de la CIM 11 sur les maladies rares.

2.1.6. Le Registre national doit faire partie des registres existants à l'échelle mondiale (EuroCAT et autres). Il doit être capable de se connecter à d'autres bases de données européennes et internationales pertinentes et pouvoir échanger des informations avec ces dernières. En conséquence, les gestionnaires du registre doivent rechercher une collaboration avec des partenaires d'autres Etats membres de l'UE, de même qu'avec les organisations européennes pertinentes, dans le but d'accroître l'accessibilité, l'applicabilité et l'utilisation des données, à condition que des clés d'accès et des procédures adéquates pour garantir la protection de la vie privée soient mises en place et acceptées au niveau de l'UE.

#### **Impact escompté:**

##### 2.1.7. Impact sur les patients

Via le registre, les patients restent 'traçables'. Ils ne seront plus 'égarés' dans le système.

L'enregistrement augmente leurs chances de suivi régulier dans les Centres d'expertise et facilitera la participation à la recherche scientifique, y compris aux essais cliniques. En outre, le registre peut devenir un outil d'amélioration de l'observance thérapeutique et de l'accès au traitement.

##### 2.1.8. Impact sur d'autres parties prenantes

Les registres sont des outils de recherche importants. Ils permettent aux chercheurs, par exemple, de suivre le cours naturel de la maladie, et ils sont indispensables pour la recherche translationnelle et les essais cliniques.

Pour les politiques, des données épidémiologiques sur les maladies rares deviendront disponibles. Cela leur permettra de mieux planifier des soins de santé et un encadrement social adéquats pour les patients, de simplifier les procédures et les processus administratifs, et les registres pourraient éventuellement fournir les données indispensables à la surveillance en aval de la mise sur le marché (pharmacovigilance, avantages cliniques,...) à la fois des médicaments orphelins, des dispositifs médicaux et d'autres options thérapeutiques. Pour les entreprises, les registres peuvent offrir, via les Centres agréés, un accès plus aisé aux patients dans le cadre de l'organisation d'essais cliniques. Par ailleurs, les registres peuvent aider les entreprises à définir leurs priorités en termes de R&D, tout en fournissant éventuellement des données sur les améliorations de produits au moment où les registres de maladies seront également ajoutés.

53 Revision of the Internal Classification of Diseases, World Health Organisation, <http://www.who.int/classifications/icd/ICDRevision/en/>

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

2.1.9. Cette mesure figurait déjà parmi les propositions présentées dans le rapport de la Phase I. Sur base de ces recommandations et d'une proposition de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, un budget de 200.000 euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la création d'un Registre national pour les Maladies Rares.

L'ISP a été chargé par la ministre d'élaborer une proposition pour la création et l'hébergement d'un tel Registre national, en collaboration avec d'autres instances comme l'INAMI, le SPF. L'ISP possède déjà une expérience, puisqu'il héberge le Registre Belge de la Mucoviscidose (RBM) ainsi que du Registre pour les Troubles neuro-musculaires.

Ces deux registres ont été approuvés par plusieurs comités, des interfaces ont été testées et une connexion avec e-Santé a été créée.

**Aspects liés aux coûts:**

2.1.10. Un budget de 200.000 euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la création d'un Registre national pour les Maladies Rares.

2.1.11. La proposition du Fonds est d'affecter deux budgets différents à compter de 2012: un budget annuel pour couvrir le coût des registres, et un budget pour assurer les frais de développement, essentiellement pour compléter les registres de maladies existants, en créer de nouveaux (mesure 2.2) et intégrer le registre dans une plate-forme (internationale) e-Care.

Les deux budgets doivent être utilisés de la manière la plus efficace, via une coopération à l'échelon de l'UE, dans le but d'accroître le nombre de maladies et de patients inclus dans le système.

Le budget total estimé (y compris la Phase I) pour le développement du registre au cours d'une période de 5 ans est de 2 millions d'euros (voir l'Annexe 8).

Le budget total estimé (y compris la Phase I) pour la gestion du registre au cours de cette même période est de 1,250 million d'euros (voir l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 2.2. Création et/ou validation de sous-registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies liés au Registre national pour les Maladies Rares**

**Problème ciblé:**

2.2.1. Comme nous l'avons indiqué ci-dessus, des registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies rares constituent un moyen efficace pour évaluer les besoins en soins de santé, de même que pour induire des recherches dans plusieurs domaines et encourager un maillage entre les scientifiques, les experts médicaux et les Centres d'expertise. Les registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies sont importants pour rassembler des données épidémiologiques, médicales et sociales sur un maximum de patients; pour décrire et évaluer les soins dans les Centres d'expertise; pour fournir une base de données qui sera utilisée dans la recherche clinique, fondamentale et épidémiologique; ainsi que pour participer à des projets de recherche (recherche fondamentale, translationnelle, clinique), à des registres et à des programmes de surveillance européens ou internationaux.

**Description de la mesure:**

**2.2.2. Le Registre national pour les Maladies Rares offrira un environnement stable pour une mise en œuvre 'plug&play' des sous-registres supplémentaires spécifiques à une maladie (nouveaux ou existants) ou, encore, des questionnaires pour les essais temporaires.**

Ces sous-registres spécifiques à une maladie peuvent être créés par l'ISP en collaboration avec les Centres d'expertise reconnus pour cette maladie spécifique ou ce groupe de maladies et avec les associations de patients, les représentants des instances administratives et gouvernementales compétentes. Les membres du Fonds soulignent aussi l'utilité d'une collaboration avec des représentants des industries et avec des instances compétentes dans d'autres pays.

Les variables spécifiques à la maladie devraient à tout le moins constituer un ensemble minimal de paramètres imitant l'ensemble minimal proposé par le projet européen EpiRare.

Les registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies rares doivent être capables de se connecter à d'autres registres similaires dans d'autres pays de l'UE, de même qu'aux registres spécifiques à un médicament, le cas échéant. En conséquence, les coordinateurs des registres spécifiques à une maladie, ainsi que l'équipe de l'ISP responsable du registre, doivent collaborer avec toutes les parties prenantes (européennes) pertinentes.

**Impact escompté:**

2.2.3. L'impact escompté des registres spécifiques à une maladie ou à un groupe de maladies rares est similaire à celui décrit sous la mesure 2.1.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

2.2.4. Plusieurs registres spécifiques à une maladie rare ont été développés dans le contexte belge ou européen. D'autres registres doivent être développés en partant de zéro. On escompte que l'équipe chargée du registre à l'ISP pourra entamer la mise en œuvre de ces registres spécifiques à une maladie dès le moment où le registre central sera opérationnel. Un plan pour passer des registres actuellement basés sur les produits à des registres pour les maladies doit être débattu et planifié avec soin au niveau de l'UE.

**Aspects liés aux coûts:**

2.2.5. L'estimation de budget pour ce Domaine a déjà été décrite sous la mesure 2.1 (voir également l'Annexe 8).

Avec une telle architecture budgétaire, on s'attend à ce que le nombre de nouvelles maladies couvertes soit relativement faible au début dans les premières années de l'implémentation d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares (5-6 maladies la première année), mais nettement plus élevé après une période 5 ans.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 3. Information et communication

### *Témoignages de patients*

*"Le neuropédiatre a expliqué à la kinésithérapeute que le diagnostic de la petite M. était connu (une leucodystrophie) – sans être sûr à 100 % – mais qu'il avait demandé de ne rien annoncer aux parents, dont il craignait les réactions. Il expliquera ensuite avoir auparavant été confronté à d'autres parents qui, une fois informés, avaient baissé les bras, sans plus assurer tous les soins nécessaires. Il redoutait aussi que les parents se précipitent sur Internet pour lire ce qu'il en est exactement de la maladie."*

*"Personne ne vous informe des renouvellements de demandes à effectuer. Il faut le savoir et y penser seul. Je n'avais même pas été informée que M. (atteinte d'une leucodystrophie) ne bénéficiait plus du statut 'pathologie lourde': c'est la kiné qui s'en est aperçue et qui m'a rappelé qu'il fallait refaire les démarches. Face à une telle maladie, il faut être très débrouillard et aller, en permanence, seul, à la recherche d'informations utiles. Sinon, on n'aboutit à rien. Je viens d'apprendre qu'il existait un Salon du handicap: personne ne me l'avait jamais dit... Je me demande comment font les parents abattus ou qui n'ont pas les pieds sur terre..."*

### **Introduction**

3.1. Les patients souffrant d'une maladie rare et leur famille sont confrontés à d'énormes difficultés pour obtenir des informations sur leur maladie (notamment dans leur propre langue et des informations qui soient adaptées à leurs questions et à leurs besoins) et pour s'y retrouver dans le système de soins de santé. Les patients se trouvent face à un manque d'informations relatives aux caractéristiques cliniques de leur maladie, aux mesures d'aide socio-économiques ainsi qu'à la localisation des centres qui offrent une expertise et des soins adéquats, de même que sur les activités qu'ils peuvent effectuer pour alléger la charge de la maladie dans la vie courante. La communication d'informations exactes dans un format adapté aux besoins des patients et de leur famille est essentielle pour faire face à l'inconfort que provoque la pathologie au quotidien.

3.2. De même, les professionnels de la santé qui se trouvent face à des maladies rares n'ont pas d'accès aisé à l'information, tandis que les informations disponibles sont rares et éparpillées, avec une absence de recommandations et de preuves validées.

3.3. Les sites Internet spécifiques à une maladie contenant des informations sur les associations de patients, les réseaux de référence, les registres ou les activités spécifiques sur les maladies rares constituent des sources d'information essentielles fréquemment utilisées par les patients. Les sites Internet et d'autres outils d'information au niveau national, qui fournissent des informations mondiales sur les maladies rares, seront encore plus efficaces si, outre les informations spécifiques sur les initiatives nationales et régionales, ils contiennent également des liens vers des institutions et des portails d'information internationaux dans le but de faciliter l'accès à des sources d'informations complémentaires, notamment la section sur les maladies rares du site Internet EU Santé publique, le site de l'AEM de même que celui d'ORPHANET et de tout autre site pertinent pour les maladies rares.<sup>54</sup>

<sup>54</sup> Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 61, [http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance\\_Doc\\_EUROPLAN\\_20100601\\_final.pdf](http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)

3.4. Enfin, il convient d'envisager une intensification de la sensibilisation du grand public aux maladies rares. Diverses activités, notamment une publicité accrue autour de la Journée des maladies rares, et d'autres manifestations susceptibles d'accroître la prise de conscience, méritent d'être soutenues davantage.

### **Mesure 3.1. Création d'un Portail Internet national contenant des informations exactes et validées**

#### ***Problème ciblé:***

3.1.1. Les patients souffrant d'une maladie rare et leur famille recherchent des informations à propos de la maladie, des options thérapeutiques possibles, des mesures en termes d'assistance socio-économique, etc. En théorie, Orphanet<sup>55</sup>, le Portail européen pour les maladies rares et les médicaments orphelins, pourrait fournir l'essentiel des informations sur les maladies rares en provenance de toute l'UE. Toutefois, il n'en existe pas de traduction néerlandaise (voir la mesure 3.2.) et le site est géré et entretenu de manière centralisée à partir de la France. En conséquence, des informations tout à fait spécifiques à la Belgique (concernant, par exemple, les régimes de remboursement, l'accessibilité aux médicaments orphelins et aux traitements, etc.) ne se retrouveront pas sur Orphanet. De surcroît, la convivialité d'Orphanet pour les patients et le grand public a parfois été remise en cause. Cela étant, il n'est certainement pas réaliste de remplacer Orphanet par un site national belge au contenu similaire, car une grande partie du contexte serait inévitablement perdue.

De même, d'autres sites Internet européens contenant des informations sur les maladies rares (notamment le site Internet EU Santé publique ou le site de l'AEM) ne sont en général pas adaptés à une utilisation par des patients et des non-professionnels.

#### ***Description de la mesure:***

3.1.2. Dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares – Phase I', **la création d'un portail Internet national destiné à fournir à différentes catégories d'utilisateurs (patients, professionnels de la santé, grand public) des informations adaptées sur les maladies rares en offrant des liens vers des sources d'informations validées existantes (y compris Orphanet) était proposée.**

Le portail Internet doit répondre aux critères suivants:

- Etre disponible en deux langues au minimum (FR, NL), dans un deuxième temps trois (FR, NL et ALL) et éventuellement quatre (FR, NL, ALL, ANG).
- Etre doté d'une structure claire et conviviale, configurée en fonction de publics spécifiques (patients, professionnels de la santé, grand public).
- Posséder un système de gestion de contenu facile à utiliser.
- Etre relié à des sources d'information validées (INAMI, SPF, organisations de patients...).
- Contenir des informations exactes et spécifiques au contexte belge sur les aspects liés aux maladies rares qui ne sont pas disponibles dans Orphanet.
- Les associations de patients pourraient participer à la création et à la gestion du site au quotidien.
- Pourrait évoluer pour devenir une plate-forme de communication de type extranet entre les Centres d'expertise, le Réseau de Liaison et la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares dont la création est suggérée.

55 [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Le portail Internet doit être hébergé par une organisation apte à remplir les conditions suivantes:

- Etre capable de garantir la continuité du service;
- Etre impliquée dans les maladies rares;
- Etre située en Belgique et maîtriser une connaissance sur l'administration belge ainsi que sur la situation politique belge en matière de maladies rares et de médicaments orphelins;
- Etre à même d'assurer la mise à jour des informations contenues dans le portail Internet dans toutes les langues (de 2 à 3);
- Rester en contact avec toutes les parties prenantes pertinentes (associations de patients, Centres d'expertise, le Réseau de Liaison, industrie, administration, caisses maladie, INAMI...) afin de réunir des informations validées;
- Posséder le personnel qualifié, les compétences techniques et les sources d'information nécessaires;
- Etre indépendante, autonome et objective;
- Elaborer un rapport annuel sur l'état d'avancement et les activités à l'attention du ministre de la Santé publique et de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares;
- En cas de cessation du service, assurer le transfert gratuit de toutes les informations et connaissances à l'organisation qui lui succédera.

**Impact escompté:**

3.1.4. Les patients souffrant d'une maladie rare sont orientés vers des informations validées et actualisées. Des instruments d'information indépendants comme les sites Internet constituent un outil important pour la responsabilisation du patient. Les prestataires de soins de la première et de la deuxième ligne peuvent accéder à des informations relatives aux maladies rares, ainsi qu'à des adresses où référer les patients.

Les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine, la Plate-forme de suivi pour les Maladies rares proposée, les organisations gouvernementales qui s'occupent des maladies rares ainsi que d'autres parties prenantes reçoivent un moyen de diffuser des informations aux patients et à d'autres publics cibles. Enfin, le grand public aurait, lui aussi, accès à des informations sur les maladies rares.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

3.1.5. Cette mesure figurait déjà parmi les propositions présentées dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares – Phase I'. Sur base de ces recommandations et d'une proposition de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, Mme L. Onkelinx, un budget de 100.000 euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la création d'un portail Internet sur les maladies rares. Cette initiative est liée et intégrée aux différentes initiatives qui favorisent l'accessibilité et la qualité de l'information, comme prévu dans le Programme pour les Maladies Chroniques.

**Aspects liés aux coûts:**

3.1.6. Un budget de 100.000 euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la création d'un portail maladies rares.

Pour la gestion du Portail national au quotidien, la fourniture de contenu, etc., un budget de 100.000 euros/an devrait être prévu dans les années suivantes.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Mesure 3.2. Soutien à Orphanet Belgique

### **Problème ciblé:**

3.2.1. Si son siège est situé en France, Orphanet fonctionne via un réseau d'équipes partenaires dans les différents pays. Elles sont responsables de la collecte de toutes les informations concernant les services spécialisés et la recherche sur les maladies rares.

Orphanet a acquis une reconnaissance mondiale en tant que source d'information de référence globale sur les maladies rares. Chaque jour, le site reçoit la visite de 20.000 internautes, dont 300 Belges. Le site avait été, au départ, mis sur pied pour les professionnels de la santé (MG, spécialistes, ...), mais, à l'heure actuelle, les visiteurs du site sont répartis en deux tiers de professionnels et un tiers de patients. Le site Internet est considéré comme inestimable par toutes les parties prenantes et il est devenu le partenaire privilégié de la DG SANCO.

3.2.2. En Belgique, une équipe est actuellement basée au Centre de Génétique médicale de l'UZ Leuven. La base de données belge évolue à petits pas en raison d'un déficit de financement (et, par conséquent, d'un manque de personnel). Le soutien européen limité devrait être complété par un soutien national. La Suisse, l'Italie, l'Espagne et l'Allemagne fournissent déjà un soutien national à la base de données.

### **Description de la mesure:**

3.2.3. Dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares – Phase I', il avait été proposé qu'Orphanet (ou certaines parties du site) soit traduit en néerlandais (des recherches seront menées afin de voir si les Pays-Bas sont intéressés par une traduction conjointe). Aujourd'hui, Orphanet est disponible en français, anglais, allemand, italien et espagnol. Après traduction, Orphanet constituera un outil d'information inestimable pour tous les patients belges et leurs proches, de même que pour le grand public. Par ailleurs, on a proposé de soutenir Orphanet Belgique avec un financement national afin de compléter le soutien européen limité.

### **Impact escompté:**

3.2.4. Orphanet constitue la source de référence européenne pour tous les aspects médicaux et européens des maladies rares. La mise en œuvre de la présente mesure mettra Orphanet à la disposition de tous les citoyens belges dans les langues officielles de notre pays.

Lorsqu'il sera totalement finalisé, Orphanet Belgique constituera un outil inestimable pour les professionnels de la santé et les patients belges.

### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

3.2.5. Les autorités belges ont décidé de soutenir le développement ultérieur d'Orphanet Belgique dans le cadre d'une proposition générale approuvée par la DG SANCO. Ce soutien sera coordonné par le Service public fédéral (SPF) Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement en collaboration avec l'ISP. Cette mesure figurait déjà dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares – Phase I'. Sur base de ces recommandations et d'une proposition de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, un budget de 100.000 euros a été prévu dans le budget 2011 de l'INAMI pour une nouvelle initiative permettant la gestion d'Orphanet Belgique et sa traduction en néerlandais. Orphanet Belgique serait géré conjointement par l'Institut Scientifique de Santé publique et par l'Administration fédérale Santé publique.

**Aspects liés aux coûts:**

3.2.6. Le budget estimé représente un investissement de 70.000 euros pour la traduction à partir du site Orphanet des données pertinentes pour le patient, et des dépenses opérationnelles de 75.000 euros/an, qui couvriraient un coût salarial et procureraient un budget de 5.000 euros/an pour la traduction et d'autres dépenses.

Ce coût fait normalement partie d'un budget séparé ayant été approuvé en tant que partie de la contribution belge au projet Orphanet au niveau de l'UE et à son financement. Pertinent et faisant partie de tout cet ensemble de recommandations et de propositions de mesures, il est inclus dans le budget ici proposé (voir l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 3.3. Elaboration d'un plan de communication sur les maladies rares****Problème ciblé:**

3.3.1. Les deux mesures précitées sont liées à des instruments de communication spécifiques, qui doivent être développés et sont indispensables si l'on veut fournir d'importants volumes d'informations aux différents groupes cibles potentiels. La communication constitue toutefois un défi plus vaste. Il nécessite d'être relevé puisqu'il conditionne la réussite d'un futur Plan belge.

Ce défi présente diverses facettes:

- La rareté des pathologies pose un défi au niveau de la communication. Si une maladie est inconnue, il n'est pas possible de la diagnostiquer ou de la soigner. La majorité des défis auxquels se trouve confronté le système de soins de santé lorsqu'il s'agit de maladies rares sont liés à la communication.
- La majorité des mesures proposées dans ce document-ci doivent être connues des protagonistes impliqués dans la mise en œuvre, ainsi que des personnes susceptibles d'en bénéficier. C'est tout particulièrement le cas pour les mesures 1.1., 1.2. et 1.3. Les réseaux futurs des Centres d'expertise, de Centres de génétique humaine et des Centres de Liaison pour les Maladies Rares doivent être connus des professionnels de la santé en première et en deuxième ligne, de même que des patients. La mise en place de ces réseaux, sans s'assurer que tout le monde est au courant de leur existence et de la manière dont ils peuvent aider, serait synonyme de mauvaise utilisation des ressources.

3.3.2. La nature des besoins en actions sur le plan de la communication devront évoluer au fil de l'exécution d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares. C'est la raison pour laquelle la mesure proposée est d'élaborer un plan de communication qui serait annuel et souple, afin de s'adapter aux besoins.

**Description de la mesure:**

3.3.3. Elaborer un plan annuel de communication pour étayer la mise en œuvre du futur Plan belge pour les Maladies Rares en vertu des principes suivants:

Objectifs généraux

- Créer une vaste sensibilisation au concept de maladie rare;

- S'assurer que tout un chacun (patient, parent, professionnel de la santé,...) sache de quelle manière accéder aux points d'entrée et aux réseaux de CE, de CGH et des Réseaux de Liaison, en cas de diagnostic difficile;
- S'assurer que tout un chacun (patient, parent, professionnel de la santé,...) puisse trouver des informations sur sa maladie rare, en particulier savoir comment accéder au portail et à Orphanet;
- Contribuer à un changement d'attitude tant dans le chef des patients (davantage de responsabilisation) que des professionnels de la santé (davantage d'ouverture, d'approche multidisciplinaire, de coopération).

#### Groupes cibles

Les groupes cibles en termes de communication sont multiples et les plans annuels devraient probablement se concentrer sur certains groupes spécifiques afin d'optimiser l'efficacité.

Au niveau national, les groupes cibles comprennent:

- le grand public;
- les patients souffrant d'une maladie rare (et leur famille);
- les associations de patients:
  - ◊ les associations par pathologie;
  - ◊ les plateformes d'associations de patients;
  - ◊ les alliances d'associations de patients;
- les professionnels de la santé – tant à titre individuel que les associations:
  - ◊ soins médicaux de première ligne;
  - ◊ soins médicaux de deuxième ligne;
  - ◊ hôpitaux;
  - ◊ hôpitaux universitaires;
- le monde académique
  - ◊ enseignement (médical et paramédical);
  - ◊ éducation permanente (médicale et paramédicale);
- chercheurs;
- décideurs;
- leaders d'opinion.

Au niveau européen:

- Centres d'expertise et Centres de référence;
- Le monde de la recherche;
- Les institutions européennes;
- Les associations de patients au niveau de l'UE;
- Les associations d'industries au niveau de l'UE.

#### Messages essentiels pour chaque groupe cible

Les messages essentiels à communiquer doivent être clairement définis dans chaque plan annuel et adaptés à chaque groupe cible. Ils doivent mettre en évidence la rareté, la nécessité d'une approche multidisciplinaire et la réduction des obstacles pour contacter et collaborer avec les CE, les Centres du Réseau de Liaison et les Centres de génétique humaine.

## Moyens

Les moyens doivent être souples, étant entendu que le Portail et Orphanet constituent deux moyens essentiels couverts par les mesures précitées.

Le plan de communication devrait dès lors se concentrer essentiellement sur deux types de moyens:

- Les relations avec la presse: pour faire en sorte que les messages du futur Plan belge pour les Maladies Rares soient relayés par différents médias;
- Les campagnes: annuelles ou ad hoc. Ces campagnes doivent le plus possible être menées dans le cadre de partenariats afin d'optimiser l'impact pour les moyens investis. La Journée des Maladies Rares et, en conséquence, une forte coopération avec RaDiOrg.be, doivent faire partie de chaque plan annuel de communication;
- Dans le cadre des moyens, on préconise de développer un 'nom de marque' pour communiquer l'existence du réseau de centres de diagnostic et de traitement des maladies rares dans les hôpitaux universitaires. Une telle approche est indispensable pour attirer l'attention à la fois des patients et des professionnels de la santé afin qu'ils puissent facilement se souvenir où s'adresser lorsqu'ils sont 'égarés'. Ces points d'entrée dans le système de soins doivent faire l'objet d'une publicité musclée.

### **Impact escompté:**

3.3.4. L'impact escompté consiste en:

- Une sensibilisation plus forte au sein des différents groupes cibles à propos:
  - ◊ Du concept des maladies rares et de la nécessité d'une approche spécifique pour garantir que les patients souffrant d'une maladie rare ne fassent pas l'objet d'une discrimination;
  - ◊ De l'existence du futur Plan belge pour les Maladies Rares;
  - ◊ De l'existence du site web du Portail (et d'Orphanet);
  - ◊ De l'existence des réseaux de CE, de CGH et du Réseau de Liaison.
- Une meilleure responsabilisation des patients: ils sont conscients de leurs droits, sont capables de trouver les informations adéquates et de jouer un rôle plus présent dans le processus de prise de décisions;
- Une plus grande ouverture dans le chef des professionnels de la santé, notamment en faveur d'une approche multidisciplinaire (nécessaire pour le patient souffrant d'une maladie rare) et d'une coopération (entre les disciplines, les institutions et les niveaux de prise en charge).

### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

3.3.5. La mise en œuvre relèverait de la responsabilité de l'équipe de gestion de la Plate-forme de suivi pour les maladies rares proposée. On suggère qu'un membre de cette équipe soit investi de la responsabilité formelle des actions de communication, de la supervision de l'établissement et de la mise en œuvre du plan annuel de communication, de même que des activités dans le cadre des mesures 3.1., 3.2., et 4.3.

### **Aspects liés aux coûts:**

3.3.6 Le plan de communication devrait être souple et mener à des objectifs annuels. Les membres du Fonds suggèrent que la gestion et la mise en œuvre du plan de communication relèvent de la responsabilité de l'équipe de soutien de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée (voir la mesure 10).

Un budget séparé est néanmoins envisagé, estimé comme nécessaire pour les activités liées aux investissements dans la communication. Cette enveloppe comprendrait: un budget pour les relations publiques envers la presse; un budget pour les campagnes de grande envergure (y compris un soutien à la Journée des Maladies Rares) et un budget limité pour couvrir les autres diverses actions de communication.

Le budget pour la mesure 3.3. est estimé à 1,7 million d'euros pour une période de 5 ans (voir l'Annexe 8). Les budgets les plus élevés sont estimés pour les années 2 et 3 suivant la mise en œuvre du plan et seront ciblés de manière spécifiques à des campagnes destinées à faire connaître les réseaux de CE, de CGH et des Réseaux de liaison auprès du grand public.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 4. Empowerment du patient

### *Témoignages de patients*

*"Quand notre fille, qui souffre de mucoviscidose, a été adolescente, le pneumo-pédiatre l'a encouragée à prendre seule son traitement en charge. Je la conduisais à la consultation, mais je restais dehors, dans la salle d'attente. Au début, je l'ai mal vécu. Puis j'ai compris qu'il avait raison."*

*"Face à une telle maladie, il faut être très débrouillard et aller, en permanence, seul, à la recherche d'informations utiles. Sinon, on n'aboutit à rien. Je viens d'apprendre qu'il existait un Salon du handicap: personne ne me l'avait jamais dit... Je me demande comment font les parents abattus ou qui n'ont pas les pieds sur terre..." S. (sa fille de 6 ans souffre d'une leucodystrophie métachromatique).*

*"Mon premier contact avec l'association de patients? J'ai reçu leur bulletin périodique. Cela ne m'a pas paru être une bonne méthode: on me parlait d'enfant handicapé, et je ne me voyais pas comme la mère d'un enfant handicapé! C'est après avoir rencontré quelqu'un de l'association que j'ai pu comprendre son intérêt. Au fil des ans, j'y ai trouvé une grande aide, et même un soutien juridique exceptionnel lorsqu'il a fallu aller en justice pour défendre les droits de ma fille après une décision des médecins conseil."*

*"L'Association belge de lutte contre la mucoviscidose possède depuis des années une expérience positive dans l'organisation de la concertation entre les centres de référence. En outre, l'Association rend tous les ans visite à chaque centre et observe, sur place, la manière dont il fonctionne. Au cours de cette rencontre, on peut procéder à un échange d'idées. L'Association peut regrouper des observations ou apporter des réponses, forte de son expérience sur le fonctionnement des centres. Un tel contact direct (et étroit) entre l'Association et le centre est plus personnel que la révision par les pairs dans un grand groupe. Par ailleurs, ce contact peut, en complément de cette révision par les pairs, mettre en lumière un plus grand nombre de questions et/ou d'incertitudes." 56*

*"Souffrant de myasthénie acquise, je dois être extrêmement prudente en termes de narcose, et certains médicaments me sont totalement interdits. En d'autres termes si, pour une raison quelconque, je dois subir une anesthésie, il est d'une importance vitale que les médecins sachent que je suis atteint de cette maladie et qu'ils en tiennent compte dans le choix des médicaments. Faut de quoi, je serais exposée à d'énormes risques. A l'hôpital où je suis suivie, c'est écrit en majuscules dans mon dossier. Mais que se passerait-il si, pour une raison ou une autre, je devais un jour aboutir dans un autre hôpital? Pire encore, qu'arriverait-il si, au moment de l'admission, je ne suis pas en état d'expliquer que je souffre de myasthénie? C'est vraiment ma plus grosse crainte. Actuellement, je joins en permanence à ma carte d'identité une petite carte précisant l'affection dont je souffre mais, malgré tout... Comment puis-je être certaine que le personnel des urgences va, à tous les coups, consulter ma carte d'identité?" 57*

56 Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.41, [www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com\\_docman/task,cat\\_view/gid,46/Itemid,98/](http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/)

57 Idem

## Introduction

4.1. L'empowerment (la responsabilisation) constitue l'un des domaines évoqués dans les Recommandations du Conseil du 8 juin 2009.<sup>58</sup> L'empowerment est le processus qui accroît la capacité des individus ou des groupes d'individus à poser des choix éclairés et à traduire ces choix en actions et en résultats. Dans le domaine des maladies rares, les actions qui contribuent à la responsabilisation des patients devraient être un devoir moral, basées sur la solidarité et la justice sociale, dans chaque Plan ou Stratégie Nationale pour les maladies rares. Grâce à la responsabilisation, les patients souffrant d'une maladie rare ont, à de multiples occasions, joué un rôle actif et instrumental dans la définition des projets de recherche et le profilage de la politique de soins de santé. En outre, la responsabilisation peut aboutir à une meilleure gestion des besoins quotidiens des patients, à une meilleure observance des protocoles de soins, à faire face aux états psychologiques connexes et à améliorer l'inclusion sociale. La promotion de l'éducation et de la participation au travail représente aussi une action importante pour favoriser le développement psychologique des patients souffrant d'une maladie rare et de leur famille.

4.2. Les associations de patients sont des protagonistes essentiels dans la responsabilisation des patients souffrant d'une maladie rare. Elles jouent un rôle important en offrant des informations et une assistance aux patients, de même qu'en inscrivant les maladies rares à l'agenda de la recherche et de la politique sur les soins de santé. En raison du nombre élevé de maladies rares différentes, il existe plus de 1.700 associations de patients de maladies rares différentes en Europe et près de 150 en Belgique, à elle seule. Un grand nombre de ces associations sont membres d'alliances nationales (en Belgique, RaDiOrg.be) et/ou d'organisations plateformes de plus grande envergure (comme la Vlaams Patiëntenplatform (VPP) ou la Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)). La plupart des alliances sont affiliées à des organisations coupoles européennes, dont la plus importante est EURORDIS.

### **Documents de support:**

Toutes les mesures reprises dans ce domaine trouvent leur origine dans un atelier organisé pour des patients et des associations de patients en décembre 2010 à Bruxelles. Le rapport de cet atelier 'Vivre avec une maladie rare – Empowerment du patient' constitue un document de support. (Ce document est à consulter via la page web du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins sur le site web [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be))

Ce document de support est un document de travail réalisé par le Groupe de travail 'Information & Patient Empowerment', et n'a pas été validé par tous les membres du Comité de gestion.

## Mesure 4.1. Responsabiliser les patients dans leurs relations avec les professionnels de la santé

### **Problème ciblé:**

4.1.1. La relation entre les patients et les dispensateurs de soins est rarement une relation dans laquelle les deux parties se considèrent comme des interlocuteurs égaux. Or, il faudrait offrir aux patients l'opportunité d'entrer dans un partenariat avec leur dispensateur de soins sur la base des principes des 'soins partagés'.

<sup>58</sup> Communication venant de la Commission on Rare Diseases: Europe's Challenges, sec(2008)2713, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf) and Council Recommendation on an action in the field of rare diseases, Official Journal of the European Union, 2009/C 151/02, <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>

Dans ce partenariat, le professionnel de la santé est l'expert de la maladie et le patient est l'expert de sa propre vie.

Les patients doivent être informés du fait qu'ils *peuvent* poser des choix conscients *de manière autonome* et qu'ils doivent participer aux décisions relatives au cours de leur maladie, dans le cadre d'un dialogue et d'un partenariat avec leurs dispensateurs de soins. Deux conditions président à une telle responsabilisation: l'accès pour les patients à des soins de santé de qualité et la fourniture aux patients d'informations suffisantes, correctes et adaptées. Ces informations constituent un prérequis fondamental pour des décisions fondées sur un consentement éclairé.

4.1.2. Une évolution vers des soins partagés est largement tributaire de la relation de confiance entre le patient et le dispensateur de soins. Les patients doivent être capables d'exprimer leurs sentiments, leurs attentes, leurs craintes et leurs espérances et être préparés à le faire; les dispensateurs de soins doivent faire preuve d'empathie envers le patient, être prêts à (vraiment) être à son écoute et être disposés à prendre des décisions de commun accord. Tant le patient que le prestataire doivent communiquer dans la transparence et une franchise totale.

4.1.3. Une relation honnête et franche constitue également une condition qui favorise l'observance thérapeutique. Le dispensateur de soins doit communiquer en toute transparence quant aux options thérapeutiques. De même, il doit fournir des informations suffisantes et adaptées sur le fonctionnement, les avantages, désavantages et incertitudes de la thérapie (et aussi du traitement médicamenteux). Quant au patient, il doit être préparé à exprimer ses idées et ses sentiments quant à une observance thérapeutique stricte (ou pas). Cette démarche n'est possible que dans le cadre d'une relation de confiance dans laquelle le dispensateur de soins et le patient discutent et décident ensemble du traitement.

4.1.4. Les médecins et les autres dispensateurs de soins doivent communiquer de manière franche, sensée et transparente avec leurs patients, respecter leur autonomie et être prêts à prendre des décisions partagées sur la base de l'égalité et de la convergence de vues. Fondcièrement, de tels principes ne sont pas spécifiques aux dispensateurs de soins qui s'occupent de patients souffrant d'une maladie rare, mais ils valent pour tous les professionnels de la santé. En conséquence, ce plaidoyer en faveur d'un partenariat entre le patient et le professionnel de la santé n'est pas retenu en tant que proposition concrète, mais il est considéré comme un élément évident de la relation normale entre les deux parties. Si nécessaire, le dispensateur de soins doit recevoir une formation (complémentaire) en ce sens (voir aussi le Domaine 5).

#### **Description de la mesure:**

4.1.5. Afin de responsabiliser les patients dans leur relation avec les professionnels de la santé, un nombre de mesures (la liste n'étant pas exhaustive) sont proposées:

#### **Mesure 4.1.a. Les patients susceptibles de ressentir de l'incertitude, de la timidité ou parfois de la confusion durant les consultations se verront offrir des instruments et des outils pour les aider dans leur communication avec les professionnels. Ces instruments:**

- Peuvent prendre la forme de listes de vérifications ('check-lists'), d'un journal personnel, etc.;
- Faire office d'instruments d'orientation pendant la consultation;
- Feront en sorte que les patients n'oublient pas de poser leurs questions et de formuler leurs remarques pendant ce moment de stress que constitue une consultation;
- Seront développés conjointement par les Centres d'expertise et les associations de patients pertinentes.

**Mesure 4.1.b. Les patients doivent avoir la possibilité de poser des questions en dehors des consultations normales:**

- Les patients doivent avoir le sentiment qu'ils peuvent s'adresser quelque part s'ils ont des questions, et qu'ils recevront une réponse solide;
- Le soutien pourrait prendre la forme d'un centre de secours ('helpline') permanent qui serait accessible par téléphone et par courrier électronique. Ce centre pourrait être mis en place et soutenu par le réseau de Centres d'expertise et de Centres de génétique humaine. Ces Centres possèdent l'expertise et le savoir nécessaires et l'ensemble du réseau est suffisamment doté en personnel pour permettre la gestion d'un tel canal de communication.

**Mesure 4.1.c. Favoriser l'information aux patients par les Centres d'expertise et dispensateurs de soins à propos de leur traitement, y compris les médicaments, les dispositifs, le régime alimentaire, l'hygiène, etc., dans le but d'accroître l'observance thérapeutique.**

**Investir les Centres d'expertise, les dispensateurs de soins et les associations de patients de la mission d'informer les patients de manière sensée à propos de leur traitement, y compris les médicaments, les dispositifs, le régime alimentaire, l'hygiène, etc., dans le but d'accroître l'observance thérapeutique:**

- Il est prouvé que des contacts avec des personnes se trouvant dans la même situation augmentent l'observance thérapeutique. Les expériences des pairs en matière de traitement médicamenteux, de l'utilité et/ou des effets secondaires de certains traitements, des aspects liés à la qualité de vie, etc., sont souvent considérées comme précieuses par de nombreux patients. Il est dès lors important que les patients puissent se rencontrer et échanger ce vécu. En conséquence, il est utile que les Centres d'expertise organisent un point d'information des patients dans leurs salles de consultations, autorisent l'accès aux représentants des associations de patients pendant les heures de consultation et/ou organisent une journée annuelle du patient en collaboration avec la/les association(s) de patients pertinente(s). (voir aussi la mesure 4.2.)
- De même, les dispensateurs de soins, en particulier dans les Centres d'expertise, jouent un rôle important dans l'observance thérapeutique. Les patients doivent comprendre leur traitement et avoir le sentiment que l'observance thérapeutique est un thème dont ils peuvent débattre avec leur dispensateur de soins. Une relation franche et de confiance est fondamentale à cette fin. Dans la proposition de résolution présentée à la Chambre des Représentants de Belgique, le 21 décembre 2010, la qualité de la relation entre le patient et le soignant professionnel est également considérée comme un facteur important pour augmenter l'observance thérapeutique.<sup>59</sup>

Comme l'on peut s'attendre à ce que les CE, les CGH et le Réseau de Liaison pour les Maladies Rares développent des relations de travail plus étroites, (voir aussi la mesure 4.2.), on peut escompter que la liste des thèmes s'étoffe encore davantage et devienne plus spécifique à des maladies/groupes de maladies pendant la durée d'effet du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

**Impact escompté:**

4.1.6. Les patients se sentiront renforcés dans leur relation avec leur dispensateur de soins. Les patients qui se sentent anxieux durant les consultations se sentiront plus à l'aise grâce aux outils d'aide adéquats et poseront les questions qu'ils considèrent eux-mêmes comme importantes. Les patients auront accès à un service d'information auprès duquel ils trouveront des réponses correctes à leurs questions.

<sup>59</sup> 'Proposition de Résolution relative à l'amélioration de l'observance thérapeutique des patients', Chambres des Représentants de Belgique, doc 53 0907/001' déposée par Mme. Maggie De Block, en suivi d'une résolution précédente déposée par Mme Yolande Avontroodt.

L'observance thérapeutique doit être un sujet qui peut être discuté entre le patient et le dispensateur de soins. L'observance thérapeutique peut être améliorée grâce à une communication adaptée, une relation de confiance entre le patient et le dispensateur de soins, des décisions de soins partagées et des contacts réguliers avec des pairs.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

4.1.7. Les mesures de la recommandation 4.1. devraient être mises en œuvre progressivement dans le cadre de la mise en place des Centres d'expertise et pourraient être soutenues par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée, et ce en étroite collaboration avec les associations de patients et les Centres.

**Aspects liés aux coûts:**

4.1.8. Les responsabilités et les coûts pourraient relever du réseau de CE, de CGH et du Réseau de Liaison pour les Maladies Rares, d'une part, et des associations de patients, d'autre part. Les coûts associés à cette mesure peuvent dès lors faire partie de la mesure 8.1., et/ou de la mesure 4.2.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 4.2. Participation effective du patient au démarrage, au fonctionnement et à l'évaluation des Centres d'expertise**

**Problème ciblé:**

4.2.1. Dans certains Centres de Référence actuels ('Muco', 'Maladies métaboliques' et 'Troubles neuromusculaires' qui ont une convention avec l'INAMI), de même que dans certains Centres de génétique humaine, les patients et les associations qui les représentent ne sont pas toujours consultés. Cela n'est pas logique, la prise en charge et le traitement de ces patients représentant l'activité essentielle de ces Centres. Qui d'autre mieux que les patients (associations) qui se rendent dans les Centres connaissent les points faibles et les points forts de chacun? Qui d'autres que les patients (associations) savent ce qui peut être amélioré au niveau du fonctionnement des Centres?

4.2.2. La participation et l'implication des patients dans les Centres actuels est souvent minimisée, avec le refus de leur accorder l'accès aux Conseils d'administration ou consultatifs. Dans certains Centres où les patients siègent dans ces organes, ils ont le sentiment que leurs observations et leurs commentaires sont souvent négligés ou non considérés. Il existe également des Centres où les nouveaux patients ne sont même pas informés de l'existence et de l'utilité des associations de patients.

En résumé, la relation entre les associations de patients et les Centres actuels est largement tributaire de la bonne volonté des médecins et des directeurs (des hôpitaux).

**Description de la mesure:**

4.2.3. Le droit des patients et de leurs associations à participer – et à faire entendre leur voix – dans le contexte de la constitution, du fonctionnement et de l'évaluation des Centres d'expertise doit être exécutable aux niveaux suivants:

- Il faut intégrer aux décisions les (associations de) patients lors de la création de nouveaux Centres d'expertise:
  - ◊ Les besoins spécifiques des patients souffrant d'une maladie rare ou d'un groupe spécifique de mala-

dies rares doivent être cartographiés et documentés sur la base d'une consultation des patients et de leur association pertinente (si elle existe);

- ◇ Le type de dotation en termes de personnel du Centre d'expertise pour cette maladie spécifique ou ce groupe de maladies, de même que l'organisation de la prise en charge multidisciplinaire des patients, doivent répondre à ces besoins.
- Un représentant des patients doit être officiellement inclus dans le Conseil d'Administration ou les Conseils consultatifs pertinents de chaque Centre d'expertise. Sa contribution doit être prise en considération dans la politique et le fonctionnement du Centre.
- Une procédure devrait être prévue pour permettre aux représentants des patients d'avoir recours à un organe de surveillance officiel (par exemple, la Plate-forme de suivi pour les Maladies rares proposée (voir la mesure 10) ou une commission de l'INAMI) dans le cas où le Centre d'expertise ne fonctionnerait pas conformément aux accords stipulés dans la convention et à la liste des critères d'agrément.
- Les patients et les associations de patients doivent être consultés lors de l'évaluation périodique des Centres d'expertise;
- Chaque Centre d'expertise doit installer dans sa salle de consultation un point d'information pour les patients et/ou créer la possibilité pour un représentant d'une association de patients d'être consulté par les (nouveaux) patients.

#### **Impact escompté:**

4.2.4. En impliquant les représentants des patients dans le fonctionnement de Centres d'expertise, la qualité des soins ciblés sur le patient va s'améliorer puisqu'une participation effective des patients dans les Centres d'expertise garantit que ce sont les besoins réels de ces derniers qui seront ciblés.

#### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

4.2.5. La participation des patients doit être incluse dès le début de la mise en œuvre des diverses mesures qui composeront le futur Plan.

#### **Aspects liés aux coûts:**

4.2.6. Pour couvrir les coûts de cette mesure, nous proposons d'affecter un fonds qui serait utilisé pour couvrir la valeur apportée aux patients et aux associations de patients engagés dans ce processus. Afin d'éviter des conflits d'intérêt potentiels, il pourrait s'agir d'un fonds géré au niveau central (par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée ou par une tierce partie).

Le budget initial proposé estimé est de 120.000 euros/an (voir l'annexe 8). Ce budget devrait toutefois augmenter au fil du temps (jusqu'à 200.000 euros la cinquième année) puisque l'on s'attend à ce que la valeur de la contribution du patient aux soins des patients soit appréciée et, qu'avec le temps, la demande à l'adresse des patients et de leurs association s'accroît<sup>60</sup>. Ce sera également le cas si le groupe de travail proposé dans la mesure 4.3. aboutit à davantage d'initiatives.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

<sup>60</sup> Cela pourrait aussi conduire à un transfert de fonds des CE aux pouvoirs organisateurs, et par conséquent être sans effet sur le budget.

## Mesure 4.3. Amélioration de la collaboration entre les associations de patients

### **Problème ciblé:**

4.3.1. La coopération entre les associations de patients ne se déroule pas toujours de manière optimale. En particulier dans le domaine des maladies rares, il est d'une importance cruciale que les associations de patients unissent leurs forces à tous les niveaux.

Pourquoi une collaboration efficace est-elle à ce point malaisée? D'abord, les associations de patients pour les maladies rares sont d'ordinaire de petite taille, car la plupart de ces maladies ne concernent d'une poignée de patients. En conséquence, la majorité du temps, ces associations sont gérées et soutenues par des volontaires (souvent des soignants informels, des membres de la famille, ou les patients eux-mêmes). Très souvent, les associations de patients ne sont pas au courant de l'existence des autres associations et ne sont pas conscientes des intérêts communs potentiels. De même, la valeur ajoutée des organisations coupoles, des plateformes de patients ou des entités de soutien organisationnel n'est pas toujours reconnue. Tous ces facteurs empêchent une bonne coopération, en douceur et efficace, entravent l'évolution vers une professionnalisation accrue et entraînent une fragmentation accrue qui, à son tour, fait le lit de l'ignorance, voire d'une concurrence interne. Cette situation a, sans le moindre doute, un impact négatif sur le rôle que ces associations peuvent remplir dans l'élaboration de dispositions de soins de santé adéquates pour les patients souffrant d'une maladie rare.

### **Description de la mesure:**

4.3.2. On propose que la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée constitue et supervise un groupe de travail qui organise un forum pour:

- Élaborer une charte avec un code de conduite et un ensemble minimum de garanties de qualité (présence de statuts, élection des structures de gouvernance, indépendance dans leurs choix stratégiques etc.) pour les associations de patients qui s'occupent de maladies rares. Toutes les associations signataires de cette charte et qui fonctionnent conformément aux dispositions de celle-ci peuvent en faire la promotion en tant qu'une sorte de 'label de qualité';
- Régler les dispositions pratiques entre les associations de patients, les organisations coupoles et les plateformes de patients pour ce qui concerne la coopération, l'affectation des tâches, le soutien mutuel, le développement de politiques communes, etc.;
- Organiser un brainstorming sur la manière dont les associations de patients pourraient être officiellement reconnues;
- Elaborer un plan complet sur le rôle des associations de patients dans le système de soins pour les patients souffrant d'une maladie rare et débattre avec les autorités du niveau de soutien nécessaire pour remplir ce rôle;
- Echanger des expériences et des bonnes pratiques.

### **Impact escompté:**

4.3.3. Les besoins de patients souffrant d'une maladie rare seront mieux défendus. Le rôle constructif que les associations de patients peuvent jouer dans l'organisation de la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare sera rendu explicite et sera précisé.

### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

4.3.4. Il est à espérer que dans les trois mois qui suivent l'établissement de la Plate-forme de suivi, un groupe de travail chargé de la collaboration entre les associations de patients sera constitué. Dans les 6 mois qui suivent la première réunion, la charte pourrait être finalisée et, dans les 18 mois, un plan complet sur le rôle des associations de patients pourrait être bouclé.

**Aspects liés aux coûts:**

4.3.5. Les coûts de cette mesure font partie des frais de management, puisque le groupe de travail serait l'un de ceux qui sont gérés par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares dont la création est proposée.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 4.4. Assurer le développement d'un instrument de communication rapide des besoins médicaux en cas d'urgence**

**Problème ciblé:**

4.4.1. Les patients souffrant d'une maladie rare risquent de se retrouver dans une situation (aiguë) nécessitant la possibilité de faire comprendre clairement (et rapidement) qu'ils sont atteints d'une maladie spécifique assortie de besoins spéciaux. Bien entendu, lors de l'admission à l'hôpital (éventuellement même à l'étranger) ou en cas d'urgence médicale, le médecin doit être immédiatement informé de la situation particulière de ces patients.

Mais il y a aussi d'autres endroits et d'autres occasions dans lesquels les patients peuvent avoir des besoins spécifiques qu'ils désirent communiquer de manière plus formelle.

4.4.2. Cela fait de nombreuses années déjà que les patients et les associations qui les représentent, notamment dans le cas des patients souffrant d'une maladie rare, demandent un instrument qui leur donne la possibilité d'informer sur le fait qu'ils souffrent d'une maladie (rare) spécifique, qu'ils ont certains besoins ou que certains traitements risquent d'être dangereux pour eux, ou même de mettre en péril le pronostic vital. On se réfère souvent à cet instrument en l'appelant passeport médical.

Bien que de nombreuses associations de patients, surtout celles qui s'occupent de maladies rares, tentent de porter ce problème à l'attention des décideurs politiques, il n'est pas fréquemment considéré comme une priorité sanitaire par ces derniers, alors que pour les patients, il figure tout en haut de leur liste de priorités. Les patients sont convaincus qu'un tel instrument peut sauver d'autres vies ou la leur.

**Description de la mesure:**

**4.4.3. En collaboration avec les associations de patients, la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée doit mettre à l'ordre du jour des décideurs politiques le développement d'un instrument de communication rapide, tant au niveau européen que national. S'il n'est pas possible de développer rapidement un tel instrument au niveau européen, un instrument intermédiaire devrait l'être au niveau national.**

Cet instrument devrait:

- Contenir ou fournir un accès rapide à des données importantes telles que l'identité et l'adresse, le diagnostic et les données relatives à la maladie, le groupe sanguin, les médicaments et traitements indispensables, les contre-indications, la personne à contacter, les médecins traitants, le Centre d'expertise...;
- De préférence être développé au niveau national et/ou européen et être présenté en format numérique. Les professionnels de la santé européens doivent être informés de l'existence de ces instruments. Si une personne se trouvant dans une situation d'urgence est admise dans un hôpital, les soignants doivent rechercher l'instrument en question. Idéalement, cet instrument qui fournit un accès à des informations vitales et peut sauver la vie devrait se trouver sur la carte d'identité électronique européenne.

**Impact escompté:**

4.4.4. Un tel instrument donne aux patients l'opportunité de communiquer leurs besoins spécifiques rapidement, de manière efficace et officielle.

Dans le cas d'urgences médicales, des instruments comme les passeports qui donnent accès à des informations sanitaires et/ou des cartes médicales d'urgence peuvent sauver des vies, surtout en cas de maladies rares.

Un instrument de ce type pourrait un jour être utilisé comme carte d'identité réglementaire pour obtenir certaines facilités.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

4.4.5. Il existe des exemples de passeports médicaux ou de cartes médicales d'urgence en Belgique comme la carte d'hémophilie, la 'carte rose de la ligue flamande contre l'épilepsie' ou la carte d'enregistrement d'un pacemaker. A l'étranger, citons la Carte de soins, en France et le 'European Medical Passport' (EMP) qui est rédigé dans 11 langues européennes.<sup>61</sup>

Cette mesure a été étudiée par le passé pour d'autres pathologies également et à différents niveaux institutionnels. La Flandre a même un arrêté officiel sur une ' eenvormige medische urgentiekaart' (carte uniforme d'urgence médicale).<sup>62</sup> Dans la pratique, cette carte est sous-utilisée et n'est plus adaptée aux besoins actuels.<sup>63</sup>

4.4.6. Il est dès lors recommandé que cette demande des associations de patients soit étudiée par la Plateforme de suivi pour les Maladies Rares et/ou par les instances gouvernementales compétentes, et ce dans le cadre de la perspective plus vaste de e-Santé et/ou d'une CI au niveau européen, en collaboration avec les associations de patients nationales et internationales.

Toutefois, s'il apparaît clairement que ce dossier ne progresse pas suffisamment au niveau de l'UE (à savoir, dans un délai de 24 mois après la mise en vigueur du plan), la Plateforme de suivi pour les Maladies rares proposée et/ou les instances gouvernementales compétentes pourraient soutenir les concertations et la réflexion pour développer un instrument de communication individuel pour les patients souffrant d'une maladie rare.

**Aspects liés aux coûts:**

4.4.7. Les coûts liminaires du travail politique au niveau de l'UE tombent sous le coup du budget de la Plateforme de suivi pour les Maladies rares proposée. Les frais d'investissement liés à une initiative nationale, dans le cas où l'approche de la CI électronique européenne n'aboutirait pas, sont estimés à 50.000 euros et sont inclus en tant qu'investissement dans l'année 3 (voir l'annexe 8). Cette initiative pourrait se présenter sous la forme d'un contrat de service (généralement pour la conception du service), allant de pair avec un groupe de travail qui rédigerait le mandat et surveillerait la mise en œuvre du contrat de service.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

61 *Knelpuntennota zeldzame aandoeningen, Vlaams Patiëntenplatform, 2009, p.41, [www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com\\_docman/task,cat\\_view/gid,46/Itemid,98/](http://www.vlaamspatiëntenplatform.be/www/component/option,com_docman/task,cat_view/gid,46/Itemid,98/)*

62 *Décision du: Vlaamse Executieve tot vaststelling van de praktische modaliteiten ter uitvoering van artikel 4 van het decreet van 23 december 1986 houdende het invoeren van een eenvormige medische urgentiekaart, 1987062532/N, [http://www.ejustice.just.fgov.be/cgi\\_loi/loi\\_1.pl?language=nl&caller=list&la=n&fromtab=wet&tri=dd+as+rank&sql=dd+=+date'1987-06-25'](http://www.ejustice.just.fgov.be/cgi_loi/loi_1.pl?language=nl&caller=list&la=n&fromtab=wet&tri=dd+as+rank&sql=dd+=+date'1987-06-25')*

63 *Réponse de Mme Inge Vervotte, ministre flamande du Bien-être, de la Santé publique et de la famille à la question 83 de Mme Annick De Ridder sur la carte médicale d'urgence, Bulletin des questions et des réponses, parlement flamand, 18, p. 1628-1630, <http://docs.vlaamsparlement.be/docs/bva/2004-2005/va18-24062005.pdf>*

## Domaine 5. Formation et éducation des professionnels de la santé

### *Témoignages de patients*

*"Actuellement, à 54 ans, je rencontre encore beaucoup de médecins qui n'ont jamais vu les symptômes de cette maladie et qui ne la connaissent absolument pas. Certains me demandent si je me suis brûlé. C'est moi qui leur explique que j'ai une maladie génétique (une épidermolyse bulleuse dystrophique)."*

*"Un docteur nous a dit: 'Votre fille ne vivra pas jusqu'à l'âge de 15 ans.' Elle en a 27, elle travaille et mène une vie indépendante."*

*"Les dermatologues qui me suivaient ont d'abord dit à ma mère que je ne vivrais pas au-delà de 5 à 6 ans. Puis, lorsque j'ai atteint cet âge, ils ont repoussé la limite à 12 ans, puis à 18. A 30 ans, on me disait encore que je n'aurai jamais 50 ans. Actuellement, j'ai 53 ans et les médecins se gardent bien de dire quoi que ce soit!"*

*"J'avais 46 ans quand j'ai su que les symptômes présentés par mon père étaient ceux de la maladie de Huntington. A l'époque, dans les années 1990, cette maladie était encore très peu connue, surtout du côté francophone. J'ai pris l'information de plein fouet. Il n'y a eu aucune précaution pour m'annoncer le diagnostic: un médecin me l'a dit brutalement, par téléphone. J'ai juste compris que je pouvais être touchée, comme mon père, et que cela concernait aussi mes fils, alors âgés de 13 et 18 ans, tout comme le reste de ma famille paternelle."*

### **Introduction**

5.1. L'adoption d'initiatives adéquates en matière de formation et d'éducation des professionnels de la santé constitue un instrument important pour améliorer le diagnostic et la qualité des soins pour les patients souffrant d'une maladie rare. Les besoins en formation concernent non seulement la capacité clinique des praticiens mais, également, la faculté de communiquer avec les patients (voir aussi le Domaine 4), de même que tous les aspects organisationnels (par ex., les stratégies de diagnostic, l'envoi des patients vers les interlocuteurs adéquats, etc.). A défaut, ces derniers aspects sont susceptibles d'entraîner de dangereux retards dans la dispense de soins adéquats.

5.2. La formation et l'éducation des professionnels de la santé peuvent cibler des groupes différents, en fonction du rôle de ces derniers dans la maladie rare. Tous les professionnels de la santé doivent être mis au courant de l'existence des maladies rares, des difficultés liées au diagnostic, de l'organisation spécifique des services de santé pour garantir une prise en charge adéquate et des besoins particuliers des patients souffrant d'une maladie rare.

## **Mesure 5.1. Coordination de l'éducation et de la formation portant sur les maladies rares (et les médicaments orphelins) dans les Facultés de Médecine et des Sciences pharmaceutiques, dans les Instituts paramédicaux, de même que dans le cadre de la formation médicale continue des professionnels de la santé.**

### ***Problème ciblé:***

5.1.1. L'éducation et l'enseignement portant sur les maladies rares sont des éléments fondamentaux dans l'optimisation de la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare. L'éducation concernant les maladies rares est pertinente, et pas seulement pour les étudiants en médecine. Ainsi, elle devrait également cibler un éventail plus vaste d'autres professionnels de la santé (logopèdes, infirmières, kinésithérapeutes, psychologues, pharmaciens, ...). Le but de cette mesure est d'informer tous les étudiants des matières ayant trait aux soins de santé des ressources disponibles à propos de ces maladies rares – comme Orphanet, le Portail, le rôle des associations de patients – et de l'existence de médicaments orphelins.

L'éducation relative aux maladies rares devrait également faire partie intégrante de la formation médicale continue des professionnels de la santé. Une attention toute particulière doit être accordée aux professionnels de la santé de l'Office de la Naissance et de l'Enfance et des Centres PMS.

5.1.2. Les objectifs de l'éducation et de l'enseignement sont, notamment, de doter les professionnels de la santé des aptitudes adéquates pour gérer les maladies rares, dont, notamment, la prise de décisions conjointes, une attitude sans préjugés face à des symptômes inexpliqués et la faculté de référer les patients à d'autres professionnels.

Les principaux objectifs de l'enseignement et de l'éducation de tous les professionnels de la santé comprennent le fait de diffuser les connaissances sur les maladies rares et les médicaments orphelins (définition, caractéristiques, propriétés), d'intensifier la sensibilisation à propos de ces maladies et de ces médicaments, d'illustrer l'importance des maladies rares, de dispenser une information et une éducation sur les médicaments et d'encourager le diagnostic et le traitement des maladies rares.

5.1.3. En outre, une attention toute particulière doit être accordée aux structures belges de soins de santé pour les maladies rares, de même qu'à la dimension internationale (européenne). Par ailleurs, la visibilité des Centres d'expertise, des Centres de génétique humaine et des Centres de Liaison des Maladies Rares doit être renforcée. Enfin, l'éducation doit faciliter l'accès aux ressources pour les maladies rares.

5.1.4. Forts de leur expertise de première main, les patients et les associations de patients doivent être activement impliqués dans l'éducation concernant les maladies rares. Ces associations jouent déjà un rôle essentiel dans l'orientation et l'accompagnement des étudiants en maîtrise et en doctorat durant leurs recherches et la rédaction de leur thèse.

### ***Description de la mesure:***

5.1.5. **L'éducation et l'enseignement portant sur les maladies rares doivent être intégrés dans le cursus des professionnels de la santé, de même que dans la formation médicale continue des professionnels de la santé** (c'est-à-dire les médecins, les professionnels paramédicaux, le personnel infirmier, les pharmaciens, ...).

Les maladies rares se comptent par milliers. En conséquence, dispenser une formation sur toutes les pathologies rares représente un objectif irréaliste. Les institutions d'enseignement devraient plutôt se concentrer sur les éléments génériques qui sont communs à des groupes de maladies rares.

La mise en œuvre pratique de ces recommandations est laissée à la discrétion des institutions d'enseignement et des organisations professionnelles:

- Néanmoins, les Facultés de médecine devraient cibler l'illustration de l'importance des maladies rares via des études de cas cliniques. Les Facultés doivent intégrer l'enseignement portant sur les maladies rares dans le cursus en maîtrise et en formation du 2<sup>e</sup> et du 3<sup>e</sup> cycle ('Master Complémentaire'). Dans une telle perspective, la formation concernant l'application d'Orphanet est fondamentale.
- Les Facultés des Sciences pharmaceutiques devraient développer la formation sur les médicaments (y compris les possibilités de soins à domicile pour certains médicaments orphelins), ainsi que la formation concernant l'application d'Orphanet.
- Les institutions paramédicales devraient intégrer l'éducation aux maladies rares dans leur cursus, en mettant en particulier l'accent sur la responsabilisation du patient. La formation sur Orphanet pourrait être ajoutée.
- La Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée devrait évaluer la nécessité d'une standardisation dans la formation et l'éducation. Compte tenu de la situation actuelle, les entités concernées doivent diffuser des recommandations sur l'éducation et l'enseignement relatif aux maladies rares. Par ailleurs, elles devraient réaliser une enquête sur l'enseignement et l'éducation concernant les maladies rares et évaluer (et réorienter, si nécessaire) les initiatives didactiques sur ces matières.

A long terme, on pourrait envisager un programme d'éducation homogène dans l'ensemble du pays ou, encore, un niveau similaire d'éducation sur les maladies rares.

5.1.6. Afin d'accroître les connaissances et d'améliorer la formation continue, les Centres d'expertise, les Centres de génétique humaine et les Centres de Liaison pour les Maladies Rares, en collaboration avec d'autres parties prenantes (Collèges etc.) devraient élaborer des recommandations pour des maladies rares spécifiques et les regrouper dans une base de données en ligne, consultable de manière interactive. Ces Centres devraient se charger de diffuser les nouvelles avancées de la recherche fondamentale, clinique et translationnelle sur les maladies rares, l'introduction de nouveaux médicaments orphelins, la mise sur pied d'essais cliniques ou de projets de recherche, la mise à disposition de nouveaux tests de diagnostic, etc. Un groupe de travail a récemment été créé par la SBGH (Société belge de génétique humaine): des généticiens cliniques ainsi que des représentants des Centres de génétique humaine vont également élaborer des recommandations nationales pour des maladies rares spécifiques.

5.1.7. Les organisations professionnelles doivent inscrire les maladies rares comme une priorité parmi leurs activités (réunions annuelles, publications, recherche et projets cliniques,...). Dans l'application d'Orphanet, elles doivent créer des interactions avec les associations de patients souffrant d'une maladie rare et leurs membres.

5.1.8. Il importe d'œuvrer activement en faveur d'une collaboration entre les patients et les organisations professionnelles afin d'optimiser la visibilité des maladies rares: des ateliers interactifs durant une réunion annuelle pourraient constituer une bonne opportunité de suivre et de développer ces liens.

### **Impact escompté:**

5.1.9. L'éducation et l'enseignement portant sur les maladies rares vont améliorer le diagnostic et le traitement de ces pathologies et contribuer à la responsabilisation du patient. L'utilisation d'Orphanet et le maillage seront plus facilement intégrés dans la pratique clinique au quotidien.

**Aspect lié à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

5.1.10. L'intégration des maladies rares dans l'enseignement et l'éducation pourrait se faire sans tarder, de préférence l'année suivant le lancement du futur Plan belge pour les Maladies Rares. Plusieurs doyens ont manifesté leur intérêt et ont confirmé le besoin d'un enseignement sur les maladies rares.

**Aspect lié aux coûts:**

5.1.11. Un budget de 50.000 euros/an est prévu principalement pour l'élaboration de matériel didactique et pour financer les associations de patients qui mettent à disposition de l'expertise et des personnes disposées à contribuer à ces nouvelles initiatives.

Ce budget devrait venir des Communautés, il pourrait être géré par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares proposée.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 5.2. L'introduction des maladies rares dans la formation médicale continue (FMC) des professionnels de la santé et reconnaissance dans le système actuel d'accréditation de l'INAMI**

**Problème ciblé:**

5.2.1. Il convient de renforcer et d'officialiser qu'une quelconque manière le message selon lequel la formation continue sur les maladies rares est nécessaire pour les professionnels de la santé.

**Description de la mesure:**

**5.2.2. L'organisation de cours sur les maladies rares, reconnus dans le système actuel d'accréditation, doit mettre en exergue la nécessité d'une éducation et d'une formation continue portant sur les maladies rares.**

Cette mesure doit concerner tous les professionnels qui sont impliqués dans les Associations de patients. Ils pourraient bénéficier de l'accréditation s'agissant des informations scientifiques et de la formation qu'ils partagent avec les associations.

5.2.3. Il convient d'encourager le réseau des CE, des CGH et des Centres de Liaison à organiser ces cours sur base régulière et dans le système de l'accréditation.

**Impact escompté:**

5.2.4. Même si les MG, spécialistes et autres professionnels de la santé ne se trouvent pas fréquemment confrontés à des maladies rares, une meilleure connaissance les aidera à penser à une maladie rare et à tenir compte de certains symptômes inhabituels chez leurs patients. A terme, cette meilleure connaissance pourrait éviter le vagabondage médical et réduire les coûts.

**Aspect lié à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

5.2.5. Après son élaboration et approbation par l'INAMI, cette mesure pourrait être mise en œuvre immédiatement.

***Aspect lié aux coûts:***

5.2.6. Un budget de 30.000 euros/an est proposé. Ce budget pourrait être géré par la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares et serait attribué à des tiers (réseaux de Centres ou autres) qui organisent ces cours.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 6. Amélioration de l'accès au diagnostic et à son financement

### *Témoignage d'un patient*

*"J'ai plus de 50 ans. Le diagnostic de la forme génétique de ma maladie (une épidermolyse bulleuse dystrophique) a été posé il y a 10 ou 15 ans seulement. Un prélèvement de peau et une prise de sang ont été réalisés dans un hôpital bruxellois, et envoyés, pour analyse, à Fribourg: depuis lors, on sait exactement d'où vient la maladie. Ces tests ont duré 2 ans."*

### Introduction

6.1. Si l'on s'intéresse à l'utilisation des technologies pour effectuer les tests, la rareté de la maladie a deux conséquences principales:

- Dans un certain nombre de cas, le test ne peut être effectué qu'à l'étranger ou il est préférable que ce soit le cas, par exemple parce que l'expertise adéquate n'est pas disponible en Belgique. Or, une telle approche va à l'encontre de la pratique 'habituelle'. Dans le cas des maladies rares, cela peut avoir des retombées indésirables, les patients se trouvant confrontés à des obstacles (juridiques, financiers, pratiques) pour que les tests soient effectués;
- Certaines technologies sont en voie de disparition en Belgique, parce que les hôpitaux et les laboratoires estiment que ces tests ne sont pas 'rentables' (coûts versus remboursement).

6.2. On propose dès lors deux ensembles de mesures:

- L'un pour couvrir les tests ADN. Il s'agit essentiellement de tests qui sont gérés par les Centres de génétique humaine et sont destinés au diagnostic mais, aussi, de plus en plus utilisés pour contrôler l'adéquation du traitement.
- Le second ensemble de mesures est destiné à couvrir les tests de laboratoire non fondés sur l'ADN, de même que le recours à d'autres technologies dans le diagnostic et le contrôle de l'efficacité du traitement.

### Mesure 6.1. Adaptation du système pour permettre que les échantillons d'ADN soient testés à l'étranger

#### **Problème ciblé:**

6.1.1. L'époque où tous les échantillons pouvaient être traités comme des échantillons destinés à la recherche et où les analyses étaient réalisées gratuitement par des 'amis-scientifiques - de réseaux informels' est révolue. Ce service doit désormais être assuré par un laboratoire doté des compétences adéquates, de préférence agréé, et qui fournit un service conformément aux normes normales (dans un délai de traitement convenu et avec un rapport complet des résultats).

6.1.2. Les tests à l'étranger représentent un service indispensable, puisqu'il existe des tests pour des milliers de maladies rares, et qu'une partie seulement de ces tests sont effectués en Belgique. Nous préconisons une spécialisation des laboratoires belges en tests ADN, en sachant qu'une spécialisation se produira également au niveau européen et international. Cette spécialisation peut déboucher sur la nécessité d'expédier des échantillons à l'étranger afin qu'ils y soient analysés. Le nombre d'échantillons ADN envoyés à l'étranger va dès lors vraisemblablement augmenter.

6.1.3. Jusqu'à présent, le Régime d'assurance maladie belge n'autorise pas le remboursement de ces tests. En effet, la législation ne prévoit pas l'imputation au régime d'assurance maladie du coût d'analyses effectuées sur des échantillons envoyés à l'étranger. Le remboursement d'une telle analyse n'est possible que si le patient se rend en personne à l'étranger (E112) et que le test est remboursé dans le pays de destination. Toutefois, envoyer un patient à l'étranger ne constitue pas nécessairement la meilleure solution, que ce soit pour lui (frais de voyage et temps) ou pour le régime d'assurance maladie (coût nettement plus élevé).

6.1.4. Sur base des informations émanant des CGH, en 2007, quelque 846 tests ont été effectués à l'étranger, pour un coût de 430.000 euros.

**Description de la mesure:**

6.1.5. Dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares - Phase I', on précisait qu'**aux fins de l'analyse diagnostique<sup>64</sup> des échantillons d'ADN de patients et des membres de leur famille souffrant de troubles rares pour lesquels il n'existe pas, en Belgique, de laboratoire spécialisé apte à effectuer le test, on recommande l'octroi d'un budget financier spécial aux Centres de génétique humaine (ou autres Centres compétents) afin de pouvoir couvrir le coût d'un tel test réalisé dans un laboratoire en dehors de la Belgique (si tant est que ledit laboratoire existe).**

La même mesure pourrait valoir pour la confirmation des résultats des tests de dépistage des parents proches.

**Impact escompté:**

6.1.6. Pour le patient et les membres de sa famille, l'impact se situe au niveau de l'accès au test adéquat, remboursé comme s'il avait été effectué en Belgique (actuellement, il arrive que le coût du test soit imputé au patient et cela ne doit plus être le cas avec ce système).

**Aspect lié à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

6.1.7. Cette mesure figurait déjà parmi les propositions présentées dans le rapport 'Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares - Phase I',. Sur base de ces recommandations, un budget de 550.000 euros a été prévu dans le budget de l'INAMI. Cette nouvelle initiative sera intégrée en 2011 dans le projet de convention élaboré avec les Centres de génétiques dans le cadre de la revalorisation du conseil génétique (initiative prévue dans le Plan National Cancer).

6.1.8. On peut s'attendre à ce que, dans un avenir proche, des critères et des procédures soient élaborés pour garantir que les tests réalisés à l'étranger le soient conformément à des normes de qualité.

**Aspect lié aux coûts:**

6.1.9. Suite aux consultations au sein de la Medicomut concernant la nomenclature des tests de génétique humaine, un budget de 550.000 euros a été retenu.

La proposition est de prévoir un budget croissant dans le temps, car une augmentation du volume des tests est escomptée. Elle sera en partie compensée par un coût par test qui va progressivement diminuer (en raison d'une diminution des prix et de meilleurs achats) (voir l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

<sup>64</sup> Bien que seul le diagnostic des tests est mentionné, cela couvre également les tests réalisés avant une décision de médication ou pour contrôler l'efficacité d'un traitement (pharmacogénétique).

## Mesure 6.2. Accès à des tests non fondés sur l'ADN, remboursement de ces tests, et développement de ce type de technologies en Belgique

### **Problème ciblé:**

6.2.1. Le diagnostic représente un élément très important de la prévention, du traitement, puis de toute démarche de suivi, en particulier dans le cas des maladies rares dont le diagnostic peut parfois prendre 30 ans, et/ou pour lesquelles une surveillance adéquate peut être cruciale.

Le diagnostic ou son suivi peuvent être posés sur la base de tests de laboratoires mais, également, de tests *in vivo* ou *in vitro*. Même les paramètres physiques ou leur mesure normalisée ou autres peuvent se révéler importants pour confirmer un diagnostic ou pour la surveillance. C'est la raison pour laquelle les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN sont définis pour comprendre tous les actes précités.

6.2.2. Dans la mesure du possible, de tels tests de diagnostic doivent être disponibles et remboursés en Belgique. La contribution du patient au paiement doit être débattue. Ce domaine doit également être intégré dans les travaux menés à bien sur les maladies chroniques en général.

Différents types de problèmes ont été définis par rapport à la rareté des tests qui doivent être pratiqués sur les patients souffrant d'une maladie rare:

- Certains de ces tests ne sont pas remboursés car ils ne sont repris dans aucune nomenclature ou ne font pas partie des accords de remboursement forfaitaire conclus entre les autorités de remboursement et les laboratoires;
- Certaines technologies sont en voie de disparition, essentiellement en raison du déséquilibre entre les coûts et le remboursement;
- Pour les tests non-ADN, chaque laboratoire a sa propre politique par rapport à la décision de faire effectuer un test à l'étranger ou non: le test, doit-il être fait ou pas? Faut-il, ou pas, le facturer au patient?

Toutes ces questions ont été analysées dans le contexte de la préparation de ces 'Recommandations et propositions de mesures en vue du Plan belge pour les Maladies Rares'. Des experts et des parties prenantes ont dressé des listes de tests, en identifiant les cas où la compétence est (toujours) disponible en Belgique, de même que les éventuels problèmes de remboursement. Les mesures proposées ci-dessous se fondent sur ce premier inventaire.

### **Description de la mesure:**

**6.2.3. Une liste finale devrait être établie et régulièrement mise à jour. En dehors des tests réalisés en laboratoire, la liste devrait également inclure d'autres tests de diagnostic, que ce soit *in vitro* ou *in vivo*. Cette liste pourrait être dressée par des experts et approuvée par l'INAMI. La Plate-forme de suivi proposée pourrait créer une boîte électronique pour les recommandations, problèmes et suggestions.**

**6.2.4. En règle générale, les tests de diagnostic repris dans la liste devraient être remboursés, sans toutefois créer une situation privilégiée pour les maladies rares. S'agissant des tests pour lesquels un remboursement n'est pas possible, un système de budget annuel défini pourrait être envisagé et mis en place.** Un tel budget annuel défini devrait couvrir, sous la supervision d'un laboratoire compétent belge, le paiement et le contrôle de la qualité de tests qui ne sont pas remboursés en Belgique ou qui doivent être expédiés à l'étranger parce que les compétences nécessaires pour ce test ne sont pas disponibles dans le pays.

6.2.5. Une politique d'approvisionnement devrait être mise en place par l'autorité adéquate pour les tests les plus fréquents, dans la mesure des possibilités, et devrait stipuler que, lorsqu'un test de diagnostic peut être

réalisé en Belgique, il doit de préférence l'être dans un/des laboratoire(s) spécifiques. S'agissant des tests effectués en dehors du pays, on préconise qu'une politique d'approvisionnement européenne soit élaborée, tous les CE et laboratoires étant tenus de s'y conformer. Cette politique doit permettre d'identifier des fournisseurs de prédilection et de négocier avec eux, étant entendu que ces fournisseurs seront des laboratoires certifiés pour garantir la qualité. La Belgique doit faire en sorte de se doter de tels laboratoires de référence, certifiés au niveau européen, et qui seraient reconnus pour leurs domaines d'excellence.

6.2.6. Il est essentiel que la notion de test de diagnostic soit également élargie au domaine de la recherche, du développement et de l'accès aux biomarqueurs, ainsi qu'aux tests de diagnostic destinés à être utilisés en conjonction avec les traitements.

***Impact escompté:***

6.2.7. Pour le patient et les membres de sa famille, l'impact se situe au niveau de l'accès au test adéquat, remboursé correctement en fonction des mêmes critères que les tests pour les maladies non rares et conformément aux mesures prises pour toutes les personnes atteintes d'une pathologie chronique.

***Aspect lié aux coûts:***

6.2.8. Pendant la préparation de cette mesure, nous n'avons pas pu rassembler suffisamment de données pour faire une estimation de son impact budgétaire. Potentiellement, cette mesure concerne, d'une part, un nombre élevé de technologies et de tests, mais, d'autre part, un faible nombre de patients. En conséquence, le budget estimé pour cette mesure est fixé à un tiers des coûts affectés aux tests ADN envoyés à l'étranger, soit 330.000 euros pendant la cinquième année (voir l'Annexe 8).

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 7. Amélioration de l'accès au traitement médical et à son financement

### *Témoignages de patients*

*"M., 5 ans, avait pu entrer dans une étude clinique, raconte sa mère. Les résultats étaient là: tout à coup, avec le traitement, son état avait cessé de se dégrader. Mais la firme pharmaceutique a été rachetée. Et l'essai a été stoppé, car l'entreprise savait que le médicament ne serait jamais rentable. Malgré l'intervention de la ministre de la Santé, on a arrêté de lui donner ce traitement qui marchait bien." (M. est atteinte d'une leucodystrophie métagénétique).*

*"Faute de traitement, quand j'étais petit et plus tard encore, on se servait de différentes pommades et de pansements de fortune. J'ai souffert de nombreuses infections qui se déclaraient dans les plaies. Par chance, ma mère était médecin: son suivi m'a permis d'éviter des infections ou leurs conséquences, qui auraient pu être mortelles pour moi. Il a fallu attendre le début des années 2000 pour que la situation s'améliore, avec l'arrivée de compresses coûteuses mais efficaces. Actuellement, après de longues démarches, le Fonds spécial de solidarité intervient et prend en charge ce traitement."*

### **Introduction**

7.1. En comparaison avec les personnes atteintes de pathologies plus courantes, pour un grand nombre de patients souffrant d'une maladie rare, il n'existe pas de traitement disponible. Le meilleur exemple est le parcours complexe pour les médicaments orphelins: au cours des dix années d'existence de la législation sur les médicaments orphelins, moins de 70 remèdes sont arrivés sur le marché, ce qui signifie qu'un médicament ciblé de manière spécifique n'existe que pour 1/100 des maladies rares.

Cela étant, plus de 700 projets de recherche ont reçu la désignation orpheline et se trouvent par conséquent en phase de recherche. Il convient également de noter que les patients sont également traités en ayant recours à d'autres techniques, qu'il s'agisse d'un traitement paramédical, de la chirurgie, du recours à des médicaments 'non-orphelins'. Très souvent, ces produits sont utilisés 'hors notice' puisqu'ils n'ont pas été approuvés pour la maladie rare dont souffre le patient. Cette pratique mène à des situations spéciales et uniques dans lesquelles se retrouvent les patients souffrant d'une maladie rare par rapport aux patients atteints de pathologies plus courantes.

Les priorités dans les domaines de la recherche et de la thérapie doivent être définies sur base de l'avis des experts. Ces avis peuvent être rassemblés par les Centres d'Expertise. Ils se baseront sur les besoins qui seront identifiés par les patients et repris dans des listes dressées par les CE.

7.2. Dans ce domaine, différentes mesures sont proposées dans le but de réduire la discrimination envers les patients souffrant d'une maladie rare, en améliorant ou en accélérant l'accès au traitement, lorsque celui-ci existe.

Dans ce chapitre, nous utilisons différents concepts que le lecteur se doit de connaître. Voici ces concepts:

- Essai clinique
- Programmes d'usage compassionnel
- Programmes médicaux d'urgence
- Médicaments orphelins
  - ◊ désignation
  - ◊ autorisation de mise sur le marché
  - ◊ remboursement
  - ◊ utilisation de médicaments hors notice

Une définition de chacun de ces concepts figure à l'Annexe 4.

7.3. La première série des six mesures proposées ci-dessous couvre les trois premiers concepts: Essais cliniques, Usage compassionnel et Programmes médicaux d'urgence.

La proposition de mesure 7.1, ci-dessous, est la plus importante de la série de mesures proposées.

L'objectif ultime de cette série de mesures consiste à:

- faire en sorte que la Belgique contribue aux efforts de développement de nouveaux traitements; les essais cliniques constituent une étape essentielle du parcours qui va de la recherche au traitement;
- améliorer la situation des patients qui pourraient, grâce aux essais cliniques, aux programmes d'usage compassionnel et aux programmes médicaux d'urgence, obtenir un accès précoce à un traitement potentiel. Pour les maladies rares, il s'agit d'un élément critique puisqu'il n'existe pas très souvent de traitement alternatif disponible;
- accroître la transparence et la circulation des informations relatives à l'efficacité de traitements novateurs, notamment en participant au programme CAVOD<sup>65</sup> à l'échelon européen;
- protéger les patients susceptibles de se trouver dans des 'zones grises' de l'utilisation des médicaments, les agences de contrôles n'étant pas toujours au courant de ce qui se passe.

### **Documents de support**

La plupart des mesures proposées dans ce domaine ont été élaborées par le Groupe de travail 5 ('Accès au diagnostic, médicaments et traitements et à leur financement'). Ce groupe a rédigé le document de support intitulé 'Fifth draft work document following discussions in meetings of working party 5 on early temporary access and early temporary reimbursement'. (Ce document est à consulter via la page web du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins sur le site web [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be))

Ce document de support est un document de travail réalisé par le Groupe de travail 'Information & Patient Empowerment', et n'a pas été validé par tous les membres du Comité de gestion.

---

<sup>65</sup> *Clinical Added-Value of Orphan drugs*

## **Mesure 7.1. Lancement d'un service d'information sur les essais cliniques, les programmes d'usage compassionnel et les programmes médicaux d'urgence**

### ***Problème ciblé:***

7.1.1. Les patients et les dispensateurs de soins médicaux de première ligne ne peuvent accéder à des informations objectives et validées à propos des possibilités de participation à des essais cliniques. Pour l'heure, il n'existe pas d'informations de ce type disponibles dans un format adapté à chacun des deux groupes-cibles. Il existe au niveau de l'UE une base de données qui répertorie tous les essais cliniques réalisés dans l'UE. Le volet belge de cette base de données relève de la responsabilité de l'AFMPS. La base de données européenne a été récemment mise à disposition<sup>66</sup>, mais elle n'est pas adaptée à ce groupe-cible.

### ***Description de la mesure:***

7.1.2. **Mise en place d'un service d'information à la fois neutre et objectif, et qui fournirait des infos sur:**

- **les essais cliniques en cours (et finalisés) (au niveau de l'UE);**
- **les programmes médicaux d'urgence (au niveau belge);**
- **les programmes d'usage compassionnel (au niveau belge).**

**Ces informations seraient mises à disposition dans un format adapté pour:**

- **les patients;**
- **les professionnels de la santé.**

En toute logique, la mise sur pied de ce service d'information devrait relever de la responsabilité de l'AFMPS. La promotion du recours à ce service et la création d'un accès pourraient également être envisagées via le Portail Internet d'information proposé pour les maladies rares et Orphanet (Belgique).

### ***Impact escompté:***

7.1.3. Impact principal:

Davantage de patients participeront à des essais cliniques, ce qui mènera à un accès plus rapide à un traitement potentiel.

7.1.4. Impacts supplémentaires:

Des décisions fondées sur une meilleure information des patients lorsqu'ils décident de participer à des essais cliniques.

- Un meilleur service d'information par les professionnels de la santé de première ligne;
- Davantage de transparence pour les patients: même si un Centre d'expertise, ou un professionnel de la santé de deuxième/troisième ligne n'informe pas le patient, tant ce dernier que son médecin généraliste de première ligne peuvent avoir accès à l'information.

### ***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

7.1.5. La mise en place d'un service est synonyme d'investissement important dont le montage prendra du temps. Le but pourrait être de disposer d'une version pilote de ce service d'information après 18 mois, par exemple. Cette version ne couvrirait que les essais cliniques en Belgique et un service d'information complet pour les deux groupes cibles à la fin de la troisième année. Afin que ce second niveau soit pleinement opé-

66 EU Clinical Trial Register, European Medicines Agency, <https://www.clinicaltrialsregister.eu/>

rationnel, il faudra modifier la législation afin de garantir que les données rassemblées puissent être utilisées et que les informations concernant des programmes médicaux d'urgence ou compassionnels en cours soient mises à disposition.

7.1.6. Le lien de ces informations au Registre national des Maladies Rares devrait être analysé. L'ensemble de données standards pour toutes les maladies rares pourrait inclure des informations sur et des liens vers les essais cliniques, les programmes d'usage compassionnel et les programmes médicaux d'urgence.

**Aspects liés aux coûts:**

7.1.7 On n'attend de cette mesure aucun impact direct, négatif ou positif, sur le budget de l'assurance maladie. Néanmoins, la mise en œuvre de cette mesure doit relever du mandat de l'AFMPS. Dès lors, l'investissement lié à cette mesure étant important, il induira probablement des modifications quant à la manière dont les ressources sont utilisées au sein de l'AFMPS.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.2. Adapter la législation pour accroître la transparence et la disponibilité en informations émanant des programmes d'usage compassionnel et des programmes médicaux d'urgence**

**Problème ciblé:**

7.2.1. Une adaptation de la législation existante est nécessaire pour permettre la mise à disposition du public des informations relatives aux programmes d'usage compassionnel et aux programmes médicaux d'urgence approuvés et en cours, comme le prévoit la mesure 7.1. L'adaptation de la législation pourrait également entraîner une indispensable amélioration:

- Pour inclure le suivi systématique des patients inclus dans ces programmes;
- Pour enregistrer les données de suivi, de façon qu'aussi bien les issues positives que négatives soient disponibles, que l'on utilise au mieux les rares données, et que l'accroissement des connaissances à propos de l'efficacité du traitement soit transparent.

Pour ne pas décourager les entreprises à mettre en place de tels programmes, il convient de définir clairement qui détient les données de suivi des résultats et qui y a accès. Comme c'est le cas pour les essais cliniques, il est logique que ces données soient la propriété du sponsor du programme. En même temps, il est tout aussi logique que ces données soient utilisées sous la supervision de l'Agence du Médicament.

**Description de la mesure:**

7.2.2. **Adapter la législation existante dans le but d'accroître la transparence et la disponibilité d'informations émanant des programmes d'usage compassionnel et des programmes médicaux d'urgence.**

**Impact escompté:**

7.2.3. Impact principal:

Davantage de transparence pour toutes les parties prenantes (patients, cliniciens, autorités, entreprises,...) à propos de l'efficacité et de la valeur scientifique (y compris les effets secondaires et la toxicité) des traitements.

Un meilleur accès à ces programmes pour les patients.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.2.4. La mise en œuvre pourrait être rapide et un délai d'installation de 12 mois est estimé réaliste.

**Aspects liés aux coûts:**

7.2.5. Cette proposition de mesure n'entraînerait aucun coût et n'aurait aucun impact sur le budget des soins de santé.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.3. Dans l'attente d'une adaptation de la Directive européenne sur les essais cliniques, la Belgique doit appliquer de manière proactive ce que l'on appelle la 'procédure volontaire harmonisée' (PVH), à chaque fois qu'une demande d'organisation d'un essai clinique en Belgique pour un médicament orphelin est déposée.**

**Problème ciblé:**

7.3.1. La décision d'octroyer une désignation orpheline à un médicament est prise à l'échelon de l'UE. Lorsque le sponsor obtient cette désignation et investit davantage dans des essais cliniques pour préparer la mise sur le marché, il doit s'adresser individuellement au 27 Etats membres puisque cette question relève de la responsabilité nationale. Dans le cas des maladies rares, compte tenu du faible nombre de patients, il est impératif de répartir les essais cliniques sur plus d'un pays. Cette exigence crée une entrave supplémentaire pour l'industrie et place potentiellement les patients belges dans une situation désavantageuse. En effet, en raison de sa taille, la Belgique pourrait être moins attrayante aux yeux du sponsor pour y organiser des essais cliniques.

7.3.2. Cette problématique est actuellement en cours d'examen au niveau de l'UE, mais il faudra des années avant qu'une solution soit définie et opérationnelle à l'échelon européen (voir la révision de la Directive sur les essais cliniques qui est prévue, dans le meilleur des scénarios, pour 2013-2014).

**Dans l'intervalle, une procédure appelée 'procédure volontaire harmonisée' (PVH) a été mise en place. En vertu de celle-ci, une demande unique peut être adressée à plusieurs Etats membres en même temps. Cette soumission est déclenchée à l'initiative du sponsor et constitue une coopération informelle entre les Etats membres.**

**Description de la mesure:**

7.3.3. **La mesure proposée consiste à ne pas attendre un consensus au niveau de l'UE et à encourager le recours à la PVH au niveau belge.**

En d'autres termes, **lorsque la Belgique reçoit une demande d'essais cliniques en Belgique pour un médicament avec une désignation orpheline ou un essai clinique pour des maladies rares, elle activerait systématiquement le débat scientifique prévu dans la PVH avec les autres Etats membres concernés** (et pas nécessairement la procédure PVH en tant que telle, afin de profiter des délais courts, propres à la Belgique).

**Impact escompté:**

**7.3.4. Meilleure conception et efficacité accrue de l'organisation des essais cliniques. Avec, à la clé, une accélération et une facilitation de la prise de décision et, partant, de l'accès au traitement pour les patients.**

On s'attend aussi à ce que davantage de patients (belges) aient accès à ces essais cliniques.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.3.5. Cette mesure pourrait être élaborée dès le début du futur Plan.

**Aspects liés aux coûts:**

7.3.6 Il n'y a pas de coût direct lié à cette mesure et également pas d'impact à prévoir sur le budget de l'assurance maladie.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 7.4. Amélioration de la manière dont les comités d'éthique aboutissent à un avis unique dans le cas des maladies rares**

**Problème ciblé:**

7.4.1. Dans la mesure où le nombre de patients concernés est faible, il est essentiel que les études cliniques soient menées conjointement dans plusieurs centres et dans plusieurs pays. Cette situation implique que l'avis de plusieurs comités d'éthique est indispensable. Cette exigence risque de ralentir le lancement des études cliniques.

**Description de la mesure:**

**7.4.2. S'efforcer de parvenir à un avis unique mieux fondé en encourageant l'interaction entre les comités d'éthique. Une solution potentielle pourrait résider dans l'établissement d'une plateforme dans le cadre de laquelle les comités d'éthique belges débattront des protocoles délicats.**

**A plus long terme, et dans le contexte de la révision de la Directive européenne sur les Essais Cliniques, il faudrait tenter d'appliquer un système similaire au niveau de l'UE.**

**Impact escompté:**

7.4.3. Une meilleure qualité du processus de prise de décisions pour les essais cliniques et une protection accrue des patients si et quand les essais cliniques sont suspendus.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.4.4. Cette mesure devrait être élaborée dès le début du futur Plan belge pour les Maladies Rares. Un délai de 12 mois paraît réaliste. L'AFMPS pourrait être chargée de la mise en œuvre et de la supervision des comités d'éthique.

**Aspects liés aux coûts:**

7.4.5 Il n'y a pas de coût direct lié à cette mesure et également pas d'impact à prévoir sur le budget de l'assurance maladie.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 7.5. Tous les essais cliniques universitaires (non commerciaux) pour les maladies rares doivent être encouragés financièrement et rendus plus visibles**

### **Problème ciblé:**

7.5.1. Il est difficile de trouver les fonds et l'infrastructure nécessaires pour des études cliniques non-commerciales. En outre, tous les essais cliniques universitaires (non commerciaux) ne sont pas rapportés et enregistrés.

Il s'agit là d'un phénomène général en Belgique et non spécifique aux seules maladies rares. Dans le cas des maladies rares, l'impact est cependant plus important en raison du nombre limité des patients, de l'aspect 'mise en péril du pronostic vital' et de l'absence de traitement. En conséquence, la transparence sur les essais cliniques peut avoir des retombées importantes et doit être recherchée.

Plusieurs obstacles expliquent la présente situation:

Le coût accru des essais cliniques, ces derniers devant respecter les bonnes pratiques cliniques (BPC) de même que les bonnes pratiques de fabrication et de laboratoire (BPF/BPL, respectivement).

- De nombreux chercheurs ne savent pas quand leurs travaux tombent sous le coup de la Directive sur les essais cliniques ou de la Loi belge du 7 mai 2004 (expériences sur l'être humain).
- De nombreux chercheurs ne sont pas bien informés de la régulation des produits de thérapie médicamenteuse avancée (ERMP) en Europe, un point important lorsque sont développées des thérapies potentielles basées sur l'ingénierie des tissus, la thérapie des cellules ou la thérapie génique.<sup>67</sup>

Les essais cliniques universitaires peuvent constituer une source de création de nouvelles connaissances et de découverte de nouveaux traitements. Le fait d'être au courant des essais en cours et des résultats obtenus, positifs ou négatifs, peut aider d'autres équipes, dans d'autres pays, à progresser vers un traitement. Un grand nombre des essais se fondent sur l'utilisation de médicaments 'hors notice'.

### **Description de la mesure:**

7.5.2. **Il s'agit de la combinaison de trois actions:**

- **Sensibilisation au niveau des chercheurs/experts cliniques;**
- **Approche adaptée pour respecter les normes GXP (de manière rentable);**
- **Mettre les informations relatives aux essais cliniques en cours à la disposition des différentes parties prenantes (lien avec la mesure 7.1 ci-dessus).**

Mesure de rechange et complémentaire:

**Un Fonds pour cofinancer les chercheurs universitaires qui investissent dans des essais cliniques sur les maladies rares ou, plus généralement, pour couvrir les besoins médicaux non satisfaits devrait être créé.**

**Il pourrait s'agir d'un Fonds public ou d'un PPP.<sup>68</sup>**

### **Impact escompté:**

7.5.3. Davantage de transparence devrait aboutir à de meilleures décisions à différents niveaux (des autorités de réglementation jusqu'au patient) et à une réduction des obstacles à l'organisation d'essais cliniques par des sponsors universitaires, ce qui, à terme, permettrait à un nombre plus élevé de médicaments/traitements d'être mis sur le marché.

<sup>67</sup> [http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/oj/2007/l\\_324/l\\_32420071210en01210137.pdf](http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/site/en/oj/2007/l_324/l_32420071210en01210137.pdf)

<sup>68</sup> Partenariat public/privé

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.5.4. Cette mesure pourrait être mise en œuvre dès le début du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

**Aspects liés aux coûts:**

7.5.5 Cette mesure n'aurait pas d'impact budgétaire sur le régime d'assurance maladie. Les coûts sont liés au plan de communication et à l'action de formation et d'éducation dans le secteur universitaire. Le coût pour la réalisation d'un programme de soutien pour des études cliniques académiques a été repris dans les propositions du Domaine 9.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.6. Le rôle du Fonds spécial de solidarité doit être mieux précisé****Problème ciblé:**

7.6.1. Le Fonds spécial de solidarité (FSS) représente un dernier recours pour les patients afin d'obtenir le remboursement des traitements médicaux dans le cas où leur vie se trouve en danger et qu'il n'existe pas de traitement de rechange disponible dans les dispositions de l'assurance maladie. Le fonctionnement et l'efficacité réelle du Fonds spécial de solidarité ont fait l'objet d'une évaluation récente du Centre belge d'expertise des soins de santé (KCE).<sup>69</sup>

Même si la situation peut varier énormément d'une année à l'autre, plus de la moitié des ressources financières du FSS est utilisée pour le remboursement de médicaments prescrits pour le traitement de maladies rares. Des initiatives du type de celle proposée ci-dessous pour un accès temporaire anticipé aux médicaments orphelins devraient réduire cette charge, en créant un mécanisme qui fasse partie de la procédure normale et qui garantirait un traitement plus équitable des patients.

D'autres questions relatives au rôle du FSS doivent être précisées si l'on veut que ce Fonds remplisse le rôle voulu par le législateur. Voici ces problèmes:

- Le FSS est parfois utilisé pour rembourser certains patients qui participent à des programmes d'usage compassionnel ou à des programmes médicaux d'urgence;
- La législation actuelle est ambiguë à propos des médicaments orphelins pour lesquels il existe un Collège<sup>70</sup>: un patient donné peut-il demander un remboursement par le Fonds s'il ne remplit pas les critères tels que définis et appliqués par le Collège?
- Peut-on utiliser le FSS pour rembourser des cohortes de patients souffrant d'une maladie rare et pas uniquement des patients à titre individuel?
- Pour l'instant, les coûts imputés au patient ne font pas partie de la règle de la Facture maximale. On ne voit pas clairement s'il s'agit ici d'une politique ou de la conséquence de la nature exceptionnelle du FSS;
- Le même constat s'applique au chiffre d'affaires des entreprises pharmaceutiques: apparemment, les remboursements du FSS ne sont pas pris en compte dans le calcul des quotas.

<sup>69</sup> *Optimisation of the operational processes of the Special Solidarity Fund, KCE reports vol.133C, [http://www.kce.fgov.be/index\\_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772](http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=16772)*

<sup>70</sup> *Pour un peu plus que la moitié des médicaments orphelins qui ont obtenu un remboursement en Belgique, un collège est établi. Il est destiné à donner son avis aux organismes d'assurance sur les décisions de remboursement.*

**Description de la mesure:**

7.6.2. **Œuvrer vers une définition plus claire du mandat du FSS, notamment en ce qui concerne:**

- **La possibilité pour le FSS d'intervenir dans les décisions de remboursement de médicaments pour lesquels un collègue existe. La recommandation étant que le FSS pourrait intervenir pour des indications non couvertes par le collègue établi;**
- **Transparence et obligation pour les médecins de faire rapport sur l'efficacité des traitements.**

**Impact escompté:**

7.6.3. Davantage de transparence devrait aboutir à de meilleures décisions et à plus d'équité pour les patients à titre individuel.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.6.4. Cette mesure étant très technique, elle peut nécessiter des changements au niveau de la législation. Les précisions à apporter peuvent probablement l'être dans un délai de 12 mois.

**Aspects liés aux coûts:**

7.6.5 Cette mesure aura un impact sur le budget de l'assurance maladie si la recommandation sur l'interprétation de la législation est suivie. Cet impact est particulièrement difficile à estimer à ce stade, vu qu'il s'agit de cas individuels rares. Aucune estimation n'a été faite dans le cadre de l'analyse de l'impact budgétaire.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 7.7. S'assurer que les matières premières utilisées dans des formulations utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement**

**Problème ciblé:**

7.7.1. Différentes matières premières sont actuellement utilisées pour traiter les maladies rares mais, l'utilisation de certaines d'entre elles n'est pas légale en Belgique, car ces matières premières ont besoin de respecter le certificat d'analyse. Dans l'intérêt du patient, il importe d'éviter qu'une pratique *de facto* illicite perdure, sous prétexte qu'il n'existe pas de traitement de substitution disponible, avec tout ce que cela représente en termes de responsabilités et de risques pour les pharmacies hospitalières. La Plate-forme pour les Maladies rares, dont la création est suggérée, pourrait se voir confier la mission de garantir que lesdites matières premières soient identifiées et qu'elles soient transmises aux instances appropriées pour être analysées. Elles obtiendraient ainsi un certificat adéquat pour usage humain. Ces instances devraient aussi analyser la possibilité que ces matières premières figurent sur la liste des produits remboursés.

Une proposition de liste de 19 substances a été dressée par le Fonds dans le cadre de ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares (voir l'annexe 5). En collaboration avec l'AFMPS, la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares pourrait mettre au point un mécanisme de mise à jour régulière de la liste de matières premières qui seraient soumises à la procédure de certification.

**Description de la mesure:**

7.7.2. **L'AFMPS et/ou la Plate-forme de suivie proposée devra(en)t disposer de l'autorité et des moyens pour organiser le contrôle et la certification de lots des substances agréées, de façon qu'elles puissent être utilisées en toute légalité par les pharmaciens.**

**Impact escompté:**

7.7.3. Pour le patient et pour le pharmacien, l'avantage réside dans la garantie de la poursuite du traitement avec une base juridique. En outre, la sécurité du patient est garantie.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.7.4. L'AFMPS a constitué un groupe de travail sur ce sujet. Il passera en revue la liste des matières premières et élaborera également des procédures de formulations validées (Formulaire thérapeutique magistral – FTM) utilisées pour le traitement des patients souffrant d'une maladie rare.

**Aspects liés aux coûts:**

7.7.5 Si l'impact budgétaire estimé est faible, un budget devrait malgré tout être dégagé afin de s'assurer que l'analyse sera effectuée sur chaque lot, et que des certificats pourront être délivrés.

Ces dépenses pourraient être couvertes par un budget annuel estimé à 10.000 euros.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 7.8. Mise en place d'un système d'accès anticipé aux médicaments orphelins, y compris un remboursement provisoire anticipé.**

**Problème ciblé:**

7.8.1. Avant d'arriver jusqu'au patient, les médicaments orphelins, comme tous les médicaments, passent par deux procédures différentes. Lorsqu'une entreprise pharmaceutique considère qu'un médicament est prêt pour être mis sur le marché, elle introduit une autorisation de mise sur marché (AMM) via une procédure au niveau de l'UE. Une fois que cette AMM lui a été octroyée, l'entreprise doit approcher les différents Etats membres afin d'obtenir des décisions à propos du remboursement du médicament. Les patients n'ont accès au traitement que lorsque le médicament est remboursé. Cette procédure en deux phases signifie qu'il peut s'écouler des années entre le moment de la demande d'une AMM et celui où le patient belge aura accès au traitement. Compte tenu des caractéristiques des maladies rares, cela signifie très souvent aucun accès, puisque le patient peut très bien ne plus être en vie lorsque le médicament sera finalement disponible. Cette mesure potentielle n'est applicable qu'aux nouveaux médicaments qui couvrent des besoins médicaux non satisfaits.

**Description de la mesure:**

7.8.2. **La mesure proposée consiste à créer un accès anticipé pour les patients, dans le but de couvrir les besoins médicaux non satisfaits grâce à de (nouveaux) médicaments orphelins via un système d'accès provisoire anticipé (ETA) et de Remboursement provisoire anticipé (RPA).** Au moment de la soumission d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) auprès de l'Agence européenne des médicaments, l'entreprise pharmaceutique (sponsor) pourra introduire une demande d'accès provisoire anticipé (APA) /de rembourse-

ment provisoire anticipé (RPA) auprès des autorités belges<sup>71</sup>. Les autorités commenteront et traiteront la demande d'APA/RPA rapidement, en prenant en compte les besoins médicaux et les preuves disponibles. Une fois l'APA/RPA octroyé, un accord sera signé. Il contiendra les engagements de toutes les parties dans le cadre de l'APA/RPA. Ce RPA arrivera à échéance si l'autorisation de mise sur le marché est refusée ou retirée, ou si un remboursement national normal entre en vigueur ou est refusé. Un plan de partage des risques fera partie intégrante dudit accord.

Concrètement, cette proposition de mesure impliquerait:

1. La mise en place d'un Comité de travail intégrant toutes les parties prenantes, placé sous la responsabilité conjointe de l'INAMI et de l'AFMPS, avec le cas échéant, l'avis scientifique réglementaire de l'AEM pour évaluer un besoin médical fortement insatisfait afin d'autoriser le produit à certaines conditions, dans le cadre d'une autorisation provisoire anticipée (APA) et décider des conditions du remboursement provisoire anticipé (RPA), telles que décrites dans le document de travail du GT 5.
2. Qu'il faudra continuer à solliciter les conseils de ce Comité de travail à chaque jalon de l'ensemble de la procédure officielle de remboursement, qui peut débiter dès l'avis positif du Comité responsable de l'AEM (CHMP).
3. Que les médecins traitants devront remplir 'dans la vraie vie' (IRL – in real life) les données CAVOD ('clinical added value patient data'), via un registre thérapeutique dès le début de l'accès anticipé jusqu'à la révision, ces données pouvant être consultées par les parties habilitées, afin d'éviter les doublons.
4. La révision au niveau national doit tenir compte du calendrier de révision de l'AEM.

#### **Impact escompté:**

7.8.3. Les impacts pour les patients sont les suivants:

- Les patients belges auraient accès au médicament au moins 12 mois plus tôt que ce qui constitue actuellement la situation idéale et probablement de 18 à 24 mois plus rapidement que le délai moyen actuel;
- Un impact secondaire est que l'industrie sera encouragée et incitée à développer davantage de médicaments orphelins, puisque ces derniers seront remboursés plus vite. Par ailleurs, la filière sera également motivée pour mettre en place un plus grand nombre de programmes d'usage compassionnel et de programmes médicaux d'urgence en Belgique, ce qui permettra aux patients d'y accéder plus rapidement.

#### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.8.4. Une initiative est en train d'être mise en œuvre dans le cadre des mesures du Plan Cancer, tout comme sur la base des Recommandations et propositions de mesures en vue du Plan belge pour les Maladies Rares - Phase I, rédigées par le Fonds pour Maladies Rares et Médicaments Orphelins.

#### **Aspects liés aux coûts:**

7.8.5 Il est malaisé d'estimer l'impact budgétaire de la mesure car elle est tributaire de l'attitude concrète des entreprises pharmaceutiques. Le système devrait rendre la Belgique plus attrayante puisqu'il permettra une mise sur le marché plus rapide des médicaments.

Compte tenu de l'expérience engrangée jusqu'à présent avec les médicaments orphelins et du fait que l'on escompte qu'approximativement 5 à 10 nouveaux médicaments vont être mis sur le marché chaque année, cette mesure 'pourrait' générer une hausse du budget pour les médicaments orphelins de 3.5 à 7 millions

<sup>71</sup> Pendant l'application du RPA, mise à disposition, avec le soutien des entreprises, de produits UC pour les patients pour lesquels le RPA est systématiquement appliqué pour la période entière, estimée à 3 mois.

d'euros (soit 6 à 12% si l'on prend 2008 comme base et si la majorité des entreprises pharmaceutiques utilisent cette possibilité).

Pour la mise en œuvre des étapes initiales qui permettent un accès accéléré et un remboursement pour certains produits pharmaceutiques, ou des traitements innovants hors label, ou qui ne sont encore ni sur le marché ni remboursés, un budget de 3,5 millions d'euros a été provisionné dans le budget 2011 par le Comité général de gestion de l'INAMI. Ce montant est maintenu pour la durée complète du plan comme un coût additionnel comparé à une situation sans cette mesure.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

### **Mesure 7.9. Les Collèges pour les médicaments orphelins ont fait leurs preuves. Leur rôle et leur mobilisation pourraient être accrus et renforcés dans le but d'intensifier leur impact.**

#### ***Problème ciblé:***

7.9.1. Au moment de prendre une décision sur le remboursement d'un nouveau médicament orphelin, la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique peut décider de mettre sur pied un 'Collège' afin de déterminer l'indication pour laquelle le médicament remboursé est autorisée. C'est le cas pour environ la moitié des médicaments orphelins et cette pratique a fait les preuves de son utilité.

Les Collèges ont pour mission de rendre un avis au Conseiller médical de l'organisme d'assurance qui doit prendre la décision de remboursement pour un patient donné. Par conséquent, ces collèges étudient le cas de chaque patient et vérifient si la situation du patient correspond aux critères de remboursement. Dans la pratique, toutes les décisions relatives aux médicaments orphelins sont référées aux Collèges par tous les organismes d'assurance, ce qui entraîne une accumulation d'expertise.

#### ***Description de la mesure:***

7.9.2. **La mesure proposée consiste à intensifier le rôle des Collèges via un ensemble de mesures:**

- Renforcer le mandat des Collèges en ajoutant que dans son appréciation, le Collège doit également tenir compte du niveau de preuve thérapeutique en fonction de la situation individuelle de chaque patient;
- Mettre en œuvre la recommandation formulée dans le rapport du KCE sur les médicaments orphelins, à savoir de créer un seul point d'entrée pour les demandes de remboursement individuelles;
- Renforcer le soutien administratif aux Collèges, afin qu'ils puissent faire face à l'élargissement de leur mandat et à l'augmentation du nombre de médicaments;
- Envisager l'implication systématique des Collèges en tant que conseillers auprès de la CRM durant l'analyse de la demande de remboursement pour un nouveau médicament. Cette implication va également améliorer et renforcer leur rôle actuel, qui consiste à proposer des réexamens des critères définis par la CRM.

#### ***Impact escompté:***

7.9.3. Ces Collèges améliorés devraient entraîner des décisions plus rapides pour les patients à titre individuel.

#### ***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

7.9.4. La mise en œuvre peut démarrer avec le futur Plan belge pour les Maladies Rares, probablement via la constitution d'un groupe de travail destiné à conseiller l'INAMI dans la réforme des Collèges.

**Aspects liés aux coûts:**

7.9.5 Cette mesure aura un coût via les honoraires qui devront être versés aux experts participants aux Collèges, ainsi qu'en raison des coûts du soutien administratif et du point d'entrée unique. Ces coûts devraient être plus élevés avec la proposition d'intensification du rôle des Collèges, l'intensifiant davantage qu'il ne l'est actuellement. Une estimation du coût n'est à ce stade pas possible mais ces coûts feront partie du budget de l'INAMI.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

### **Mesure 7.10. Une utilisation hors notice responsable doit être possible pour traiter les patients souffrant d'une maladie rare, à des conditions particulières**

**Problème ciblé:**

7.10.1. On parle d'utilisation hors notice lorsque des patients sont traités avec un médicament pour une indication ou un état pathologique qui n'est pas repris dans les conditions de l'autorisation de mise sur le marché et qui, dès lors, ne figurent pas dans la notice. L'utilisation hors notice peut signifier un usage pour une indication différente mais, aussi, pour une catégorie d'âge différente (de manière typique, les enfants), ou pour un dosage différent.

L'utilisation hors notice des médicaments orphelins est limitée en raison du coût de ces médicaments. Néanmoins, l'utilisation hors notice de ces médicaments onéreux peut se faire via les programmes médicaux d'urgence ou, encore, au niveau du FSS, comme nous l'avons mentionné ci-dessus.

La prescription hors notice constitue un phénomène général dans le cas des médicaments, et dans certaines situations, elle peut être extrêmement intéressante pour le patient. Dans le cas des maladies rares, elle peut même représenter une solution bénéfique aux patients pour lesquels il n'existe pas de traitement de rechange.

L'utilisation hors notice pose problème pour toutes les parties intéressées:

- Les prescripteurs ont le sentiment d'être bridés dans leur liberté thérapeutique de traiter leurs patients dans le besoin et ils prennent des risques, puisqu'ils assument la responsabilité de la prescription;
- Les autorités sont inquiètes du fait qu'une utilisation en dehors des conditions approuvées pourrait induire des risques en matières de sécurité et autres;
- Les mutuelles se demandent si elles doivent rembourser des traitements qui n'ont pas d'efficacité établie;
- Les patients sont réticents à signer des formulaires complets de 'consentement éclairé'.

**Description de la mesure:**

7.10.2. **La proposition consiste à réglementer l'utilisation hors notice pour les maladies rares dans des conditions particulières:**

- Lorsque l'on ne dispose pas d'un meilleur traitement pour la maladie rare;
- A condition qu'il existe une base et un consensus scientifiques à propos de l'utilisation de ce médicament pour l'indication;
- Lorsqu'un suivi clinique complet est assuré (efficacité, sécurité,...);
- A condition que ces informations soient rapportées à une autorité centrale (par exemple l'AFMPS), qui procède à une évaluation régulière et prend des mesures. Dans le cas des Maladies Rares, ce rapport pourrait se faire via le Registre national pour les Maladies Rares.

- Le remboursement d'une telle utilisation hors notice pourrait être obtenu si toutes les conditions précitées sont remplies et sont possibles au titre du FSS. Ces organisations peuvent souhaiter faire appel à l'expertise des Collèges pour de telles décisions.
- La Belgique devrait proposer de collaborer au niveau de l'UE quant à l'utilisation hors notice des traitements pour les maladies rares.

L'existence d'un Registre et d'un réseau de Centres d'expertise, comme le proposent ces Recommandations et propositions de mesures en vue d'un Plan belge pour les Maladies Rares, permettraient la faisabilité de la mesure proposée.

***Impact escompté:***

7.10.3. Principal impact: davantage de patients auront accès à de nouveaux traitements en utilisant les médicaments hors notice. Avec la mesure proposée, les informations sur les traitements en cours, de même que sur l'efficacité, circuleront mieux entre les praticiens.

Les autorités et l'assurance maladie tireront avantage de la mesure grâce au niveau accru de transparence et à une réduction de l'incertitude présidant à la prise de décisions.

***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

7.10.4. La mise en œuvre pourrait démarrer immédiatement après le lancement du futur Plan, après élaboration des modalités de notification et des éventuelles possibilités de remboursement, en communiquant cette politique auprès du monde médical et des associations de patients.

***Aspects liés aux coûts:***

7.10.5 L'impact budgétaire de cette mesure est très difficile à estimer. Le fait que l'utilisation hors notice gagne en transparence ne signifie pas nécessairement que les coûts pour le budget du régime d'assurance maladie seront supérieurs. Un meilleur traitement devrait également, à terme, être à la source d'un gain. A court ou moyen terme on peut par contre s'attendre à un nombre accru de demandes au niveau de Fonds Spécial de Solidarité. Malgré la grande incertitude, une augmentation graduelle des coûts au niveau de ce Fonds ont été inclus dans l'impact budgétaire, jusqu'à atteindre 1 million la cinquième année du plan.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## **Mesure 7.11. Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires**

### ***Problème ciblé:***

7.11.1. Si le schéma thérapeutique des médicaments orphelins est souvent simple, il doit souvent être suivi dans la durée. L'observance thérapeutique du patient peut dès lors poser problème. A l'heure actuelle, le remboursement d'un traitement avec un médicament orphelin est pratiquement toujours lié à un traitement en milieu hospitalier (bien que pas nécessairement dispensé par le pharmacien hospitalier ayant obtenu l'autorisation). Or, à condition d'être organisé de manière adéquate, un traitement à domicile peut améliorer considérablement l'observance thérapeutique et la qualité de vie des patients. Il pourrait dès lors constituer une option sûre et acceptable en lieu et place d'un traitement hospitalier ambulatoire. Les patients éligibles pour un traitement à domicile doivent être capables de poser leur propre choix éclairé entre le traitement en milieu hospitalier et le traitement à domicile.

### ***Description de la mesure:***

7.11.2. Les mesures proposées comprennent concrètement:

- S'agissant des présentations orales des médicaments orphelins, on pourrait voir si et dans quelle mesure elles peuvent être délivrées par la pharmacie de ville pour un traitement à domicile;
- Les médicaments orphelins parentéraux ayant des propriétés cytotoxiques doivent toujours être préparés dans l'enceinte de sécurité de la pharmacie hospitalière et être administrés en milieu hospitalier;
- Les autres médicaments orphelins parentéraux (y compris les enzymes de substitution/ERT, ...) doivent être préparés et administrés dans le centre de référence/Centre de Liaison pour les Maladies Rares pour la maladie en question, à l'instauration du traitement. Les traitements de suivi peuvent être préparés dans une pharmacie hospitalière à proximité du domicile du patient et être administrés chez ce dernier par une infirmière spécialisée en soins à domicile;
- Pour le traitement à domicile avec des médicaments orphelins, les patients devraient pouvoir accéder à des services de soins à domicile pour leur administrer ledit traitement. Le médicament orphelin préparé serait cherché à la pharmacie hospitalière et livré au domicile du patient, à une heure convenue avec lui. Le pharmacien hospitalier resterait responsable du stockage, de la manipulation et de la préparation du médicament orphelin prêt à l'emploi. La pharmacie de ville pourrait fournir du matériel supplémentaire du type aiguilles stériles, seringues, solutions antiseptiques, etc.
- Tous les actes de traitement à domicile sont posés sous la responsabilité du médecin traitant du Centre d'expertise/Centre de Liaison pour les Maladies Rares. Une convention relative à ces besoins en soins à domicile devra être signée par toutes les parties intéressées (infirmière, pharmacien hospitalier, pharmacien de ville, prestataire de services reconnus, médecin traitant et patient). Cette convention doit contenir un protocole thérapeutique, de même qu'un manuel spécifique au produit, fondé sur la notice de ce dernier.

### ***Impact escompté:***

7.11.3. Les avantages concernent surtout le patient et les membres de sa famille. Ces avantages sont importants aussi bien en termes économiques (par exemple, économies en frais de déplacement, moins de pertes en temps de travail), qu'au niveau de la qualité de vie du patient. Le traitement à domicile devrait également mener à une meilleure observance thérapeutique.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.11.4. La mise en œuvre pourrait être élaborée après la reconnaissance des Centres d'expertise et des Centres de Liaison, une fois que ces derniers seront au courant de cette politique pour pouvoir l'appliquer.

**Aspects liés aux coûts:**

7.11.5 Impact budgétaire: on escompte que le traitement à domicile sera neutre au niveau des coûts, voire légèrement moins onéreux, par rapport au traitement en milieu hospitalier.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.12. Encourager l'observance thérapeutique grâce à une série d'initiatives.****Problème ciblé:**

7.12.1. Comme dans le cas des autres médicaments, la (non-)observance thérapeutique par le patient constitue également un problème majeur pour les médicaments orphelins. Les maladies rares mettant en péril le pronostic vital et/ou étant fortement invalidantes, tout en étant fréquemment onéreuses en termes de traitement, l'observance thérapeutique pour les médicaments orphelins doit être surveillée et des mesures adéquates doivent être mises en place. Le problème doit être abordé à différents niveaux: les patients, le médecin, le pharmacien, les associations de patients et l'industrie.

On attend d'une meilleure observance qu'elle aboutisse à un meilleur traitement et à des vies sauvées. Quant aux coûts, ils seront essentiellement liés à la mise en place de la mesure proprement dite.

**Description de la mesure:**

7.12.2. Les mesures concrètes proposées comprennent:

- Les données relatives à l'observance thérapeutique pourraient être collectées au niveau de la pharmacie, avec l'ambition d'améliorer l'observance thérapeutique pour les médicaments orphelins à prise orale. Les informations rassemblées doivent être transmises systématiquement au médecin traitant, patient par patient, et non pas sous la forme de statistiques générales, afin de permettre au médecin d'agir. Aux fins de la mise en œuvre de cette mesure, il convient de prendre en compte les aspects liés à la protection des données personnelles, à la sécurité et à l'utilisation optimale des outils informatiques;
- Une meilleure communication avec les médecins et les patients à propos des raisons pour lesquelles l'observance thérapeutique est importante dans le cas d'une maladie mettant en jeu le pronostic vital ou fortement invalidante. Une telle démarche pourrait également être liée, le cas échéant, avec les soins à domicile, comme cela est proposé dans la mesure 7.11;
- Les retombées sur le remboursement en cas de non-observance de longue durée doivent être investiguées et des principes doivent être définis et communiqués aux parties intéressées, étant entendu que ces principes font partie intégrante de la communication et de l'information;
- (Au niveau de l'UE): l'observance pour les médicaments orphelins peut aussi potentiellement s'améliorer grâce un conditionnement plus adapté du médicament. Le conditionnement des médicaments étant approuvé au niveau de l'UE, on propose de mener une étude européenne afin de déterminer comment encourager au mieux l'observance grâce à un conditionnement adapté, et sur le fait de savoir comment, par ailleurs, encourager sur cette base de meilleures pratiques pour l'industrie et comment intégrer de telles

informations sur l'observance thérapeutique liée au conditionnement dans l'étiquette du médicament par les autorités de réglementation;

- (Au niveau de l'UE): la surveillance post-commercialisation doit également enregistrer l'observance thérapeutique. Les registres pour les maladies rares peuvent constituer un bon outil à cette fin. Les résultats basés sur la non-observance doivent également être collectés. En conséquence, on recommande que l'AEM inclut de manière adéquate tous les aspects liés à l'observance thérapeutique dans ses exigences relatives aux essais post-commercialisation et aux registres.

**Impact escompté:**

7.12.3. On attend d'une meilleure observance qu'elle aboutisse à un meilleur traitement et à des vies sauvées.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.12.4. La mise en œuvre peut démarrer avec le Plan mais le timing peut être légèrement différent selon les diverses sous-mesures.

**Aspects liés aux coûts:**

7.12.5 Impact budgétaire: les coûts seront essentiellement liés à la mise en place de la mesure proprement dite ou ils feront partie du budget pour les mesures proposées en matière de communication du Plan. Une augmentation de l'observance induira des coûts plus élevés pour le budget de l'assurance maladie, mais ces coûts étaient prévus au moment de la décision de remboursement.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.13. La Belgique doit assumer le rôle de chef de file dans une série de questions européennes liées à l'accès au traitement pour les patients souffrant d'une maladie rare.**

**Mesure 7.13.1. Le Belgique doit promouvoir la révision de la Directive de l'UE sur les Essais Cliniques et s'assurer qu'une série d'améliorations y sont incluses.**

**Problème ciblé:**

7.13.1. Certaines des mesures mentionnées ci-dessus sont liées à l'actuelle Directive de l'UE sur les Essais Cliniques. Un processus de réexamen de la Directive étant en cours, c'est l'occasion d'améliorer cette dernière, afin de mieux répondre aux besoins spécifiques en termes d'essais cliniques pour les maladies rares ayant un nombre très restreint de patients.

Ces améliorations sont liées, par ex., à:

- Une harmonisation et une efficacité pour aboutir à des décisions. La multiplication des procédures est coûteuse et, dans le cas des maladies rares, elle peut tout simplement aboutir à la non-organisation d'un essai clinique parce que les coûts ne pourront jamais être recouverts en raison de la taille restreinte du marché. Diverses mesures mentionnées ci-dessus s'efforcent de résoudre le problème: la procédure volontaire harmonisée devrait devenir une procédure harmonisée; il est bien entendu préférable d'avoir l'avis d'un comité d'éthique unique au niveau européen plutôt qu'au niveau belge;

- L'application de la Déclaration d'Helsinki, relative aux droits des patients qui participent à des essais cliniques en cas d'arrêt de l'essai, doit être précisée et intégrée. Comme mentionnée ci-dessus, la situation actuelle n'est pas satisfaisante;
- L'enregistrement des essais cliniques en tant que source d'information pour les experts et les patients doit être obligatoire.

**Description de la mesure:**

7.13.2. **Les autorités belges doivent faire en sorte que les connaissances approfondies engrangées via la mise en œuvre du Plan belge pour les Maladies Rares soient utilisées pour améliorer la Directive de l'UE sur les Essais Cliniques, afin qu'elle réponde aux besoins spécifiques des essais cliniques pour les maladies rares.**

**Impact escompté:**

7.13.3. Davantage de transparence devrait aboutir à des meilleures décisions à différents niveaux (des autorités de réglementation jusqu'au patient) et à une meilleure protection des patients.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

7.13.4. Cette mesure est liée au calendrier de révision de la Directive. La mise en œuvre devrait débuter avec le lancement du futur Plan belge pour les Maladies Rares et prendre la forme d'un groupe de travail ad hoc sous l'égide de la Plate-forme dont la création est proposée, et sous la présidence de l'AFMPS.

**Aspects liés aux coûts:**

7.13.5 Cette mesure n'aurait pas d'impact budgétaire sur le régime d'assurance maladie.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.13.2. La Belgique devrait proposer de modifier les critères d'octroi de la désignation orpheline dans le cas où des matières premières adéquates sont disponibles et utilisées pour la formulation.**

**Problème ciblé:**

7.13.6. Le COMP a octroyé la désignation orpheline à des produits, alors que du matériel de formulation (ce que l'on appelle les 'matières premières') peut être directement disponible sur le marché européen et pourrait être utilisé pour le traitement d'une maladie rare spécifique. Lorsque de tels produits désignés arrivent sur le marché en qualité de médicaments orphelins, ils se heurtent à des difficultés pour obtenir un remboursement, puisqu'une solution de rechange nettement moins onéreuse existe sous la forme d'un matériel de formulation.

**Description de la mesure:**

7.13.7. En conséquence, on recommande que la **Commission européenne évite que des efforts soient déployés pour développer des médicaments orphelins qui risqueront de ne pas être remboursés en raison du différentiel de prix avec le matériel de formulation, en tenant compte des avantages du médicament orphelin par rapport au matériel de formulation.** Il est demandé de manière spécifique au COMP de réexaminer l'article 3.2 du Règlement CE 141/2000 afin de voir si ce matériel devrait être inclus dans la définition de 'traitement existant'.

**Mesure 7.13.3. Au niveau de l'UE, la Belgique doit jouer le rôle de chef de file pour stimuler des initiatives relatives à un accès anticipé, à un remboursement anticipé et à davantage d'efficacité après l'octroi d'une autorisation de mise sur le marché.**

**Problème ciblé:**

7.13.8. Idéalement, le système proposé de remboursement provisoire anticipé doit être mis en place au niveau de l'UE. Cela peut entraîner des processus parallèles d'examen et de décision d'autorisation de mise sur le marché (au niveau de l'UE) et de remboursement (au niveau de l'Etat membre). Dans le cadre de ces recommandations, on propose que la Commission Européenne élabore une proposition pour l'ensemble de l'UE concernant l'accès (et le remboursement) provisoire anticipé pour les médicaments orphelins, et de lier la collecte de données sur le traitement à cet accès.

Tant le niveau européen, au moment de l'autorisation de mise sur le marché, que le niveau national, au moment des décisions de remboursement, prennent l'initiative d'organiser ou d'imposer une collecte de données dans le but de surveiller l'efficacité clinique du médicament. C'est pratiquement toujours le cas pour les médicaments orphelins, puisque les décisions sont le plus souvent prises sur la base d'informations cliniques limitées en raison du manque de patients.

Pour l'heure, ces initiatives ne sont pas normalisées et coordonnées, ce qui entraîne une charge anormale pour l'industrie et les cliniciens. Ces initiatives pourraient être organisées de manière plus efficace.

Les débats actuellement en cours à propos de la collecte au niveau européen de données cliniques sur la valeur ajoutée clinique à propos des médicaments orphelins<sup>72</sup> sont également liés à l'accès anticipé.

**Description de la mesure:**

**7.13.9. La Belgique pourrait jouer le rôle de chef de file pour améliorer l'efficacité de l'ensemble du processus de prise de décision. Les initiatives actuelles au niveau d'un échange coordonné d'informations cliniques, comme mentionné plus haut, doivent se poursuivre car elles pourraient aboutir à des décisions de remboursement plus rapides et éviteraient les doublons actuels.**

Cela étant, davantage d'initiatives sont possibles et nécessaires pour prévenir des coûts et des retards inutiles. Comme suggéré ci-dessus, le système proposé pour la Belgique, à savoir une décision parallèle sur l'accès et le remboursement, pourrait être européenisé.

La coordination au niveau de la création des registres et du timing des réexamens des décisions entre l'échelon européen (accès au marché) et l'échelon national (remboursement) est moins évidente.

**Impact escompté:**

7.13.10. Une coopération et une harmonisation au niveau de l'UE aboutiront à un meilleur accès anticipé pour les patients, de même qu'à des décisions et à des économies significatives grâce à une efficacité accrue et à un partage des coûts.

72 Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens, Final Conclusions and Recommendations of the Pharmaceutical Forum, page 4, point: 'Exchange of knowledge amongst Member States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value of orphan medicines.', [http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing\\_orphans\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/pharmaforum/docs/pricing_orphans_en.pdf) et EAHC-tender 'The creation of a mechanism for the exchange of knowledge between the Members States and European authorities on the scientific assessment of the clinical added value for orphan medicines', [http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders\\_H05\\_2010.html](http://ec.europa.eu/eahc/health/tenders_H05_2010.html)

**Aspects liés aux coûts:**

7.13.11. Cette mesure ne devrait pas avoir d'impacts budgétaires directs et, à plus long terme, elle ne produira que des économies nettes. Néanmoins, elle exige une attention permanente au niveau politique, de même que des ressources afin de participer activement à des initiatives et, éventuellement, de diriger celles-ci au niveau européen.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

**Mesure 7.13.4. Il faut une transparence accrue en ce qui concerne le recours aux dispositifs médicaux pour traiter les patients souffrant d'une maladie rare.****Problème ciblé:**

7.13.12. Il est impératif de mieux comprendre et de rassembler des documents sur l'utilisation des dispositifs médicaux tels que les implants, les procédures chirurgicales et d'autres actes médicaux et paramédicaux pour traiter les maladies rares. Sur la base de cette meilleure compréhension, on pourra élaborer de meilleures règles relatives à l'utilisation, au contrôle et au remboursement de ces dispositifs.

Cette question est particulièrement pertinente pour les dispositifs qui sont implantés dans le corps des patients. Ces implants sont souvent qualifiés 'd'expérimentaux'. Or, une telle situation risque d'induire une perte de transparence ou un manque de notification aux autorités et à un contournement de l'utilisation du label CE. Cette situation suscite des interrogations quant aux responsabilités du prescripteur, du pharmacien et des autorités envers le patient.

Les implants se trouvent également au centre de débats éthiques, notamment pour ce qui concerne l'égalité d'accès qui est dépendante de la capacité du malade à payer pour les implants.

**Description de la mesure:**

7.13.13. Les mesures concrètes proposées sont les suivantes:

- L'accès remboursable aux dispositifs médicaux, implants chirurgicaux et procédures chirurgicales, ainsi que tous les autres actes médicaux et paramédicaux importants pour traiter ou prendre en charge les patients souffrant d'une maladie rare, doivent faire l'objet d'une recherche de documents. On propose que le Centre d'expertise des soins de santé (KCE) évalue la manière dont on pourrait dresser un inventaire des dispositifs et implants sans marque CE, avec obligation de notification de leur utilisation par les pharmaciens hospitaliers. Sur la base de cet inventaire, d'autres mesures devraient être proposées afin d'optimiser l'utilisation et le remboursement de ces dispositifs.
- (Niveau européen) Il convient de comparer ces questions au niveau européen et la Belgique devrait être impliquée dans la prise d'initiatives, ou les prendre elle-même, pour élaborer des recommandations en la matière.

**Impact escompté:**

7.13.14. On attend une amélioration de la sécurité du patient de même qu'une utilisation plus rentable de ces dispositifs.

***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

7.13.15. La mise en œuvre peut démarrer avec le Plan. Des mesures plus concrètes pourraient être prévues lors d'une évaluation du Plan à mi-parcours.

***Aspects liés aux coûts:***

7.13.16. Il n'y a pas d'impact direct estimé sur le budget de l'assurance maladie.

Plus de détails sur les aspects budgétaires se trouvent dans l'Annexe 8.

## Domaine 8. Prise en charge complète du patient

### *Témoignages de patients*

*"Pour éviter des risques d'infections, les médecins avaient conseillé d'attendre avant de placer l'enfant en crèche. J'ai dû abandonner toute idée de travailler. Cela a été une période très dure, avec une solitude sociale et intellectuelle très lourde".*

*"M. est atteinte de leucodystrophie métachromatique. Chez elle, une pneumonie peut entraîner un risque de décès. Par crainte d'une infection, nous l'avons déscolarisée depuis la rentrée 2010. Une procédure légale est en cours pour valider cette décision. Mais, en attendant, nous avons perdu les allocations familiales. Impossible d'avoir une puéricultrice ou une aide à domicile par la Mutuelle: on nous a seulement proposé une garde-malade pour une durée de 10 jours par an au maximum !"*

*"Pour adapter le domicile à l'état de l'enfant, cela nous a coûté 80.000 euros. L'AWIPH (Agence wallonne de l'intégration des personnes handicapées) est intervenue pour 16.000 euros."*

*"Dans ce genre de maladie (une leucodystrophie métachromatique), il y a plein de paperasseries à remplir sans arrêt (dernier exemple en date: les produits absorbants destinés à l'incontinence). Personne ne vous informe des renouvellements de demandes à effectuer. Il faut le savoir et y penser seul. A la Mutuelle, la règle, c'est la règle, quelle que soit la situation exceptionnelle entraînée par une maladie rare."*

*"Ma mère a finalement dû arrêter de travailler pour s'occuper de mon père. Elle y a laissé sa santé! Il demandait beaucoup d'attention. Il fallait, par exemple, lui donner à manger en lui évitant de s'étouffer ou de vomir. A un certain moment, les soins nous coûtaient jusqu'à 11.000 FB par mois (environ 285 euros), ce qui était beaucoup. Même des produits spéciaux destinés à le nourrir, et assez coûteux, étaient à notre charge."*

*"Tous les 5 ans, le passage devant les médecins conseils est un moment angoissant, difficile, humiliant, inhumain, qui peut vous détruire psychologiquement. Certains malades vont jusqu'à cesser leur traitement, 8 jours avant, pour prouver qu'ils sont bel et bien malades..."*

### **Introduction**

8.1. Des services adaptés jouent un rôle clé dans la responsabilisation (empowerment) des patients souffrant d'une maladie rare et améliorent leur bien-être et leur état de santé. Pour les personnes atteintes d'une maladie rare, chronique ou invalidante, la prise en charge ne devrait pas se limiter seulement aux aspects médicaux et paramédicaux, mais devrait aussi tenir compte de l'inclusion sociale de même que de l'épanouissement psychologique et de l'éducation des patients.

A cet égard, de nombreux patients atteints d'une maladie rare peuvent bénéficier de mesures qui sont prises dans le cadre du Programme pour les Maladies Chroniques.

**Documents de support:**

Les mesures proposées dans ce domaine ont été élaborées par le Groupe de travail responsable pour le 'Work-package 2: Identifying hidden non-medical costs for patients/towards a roadmap for patients'. Ce groupe de travail a rédigé un document qui fournit des informations plus détaillées sur ces propositions de mesures. (Ce document est à consulter via la page web du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins sur le site web [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be))

En outre, l'Annexe 6 propose un certain nombre de 'guidelines' qui pourraient faciliter la mise en œuvre éventuelle de ces mesures proposées.

Ce document de support est un document de travail d'un Groupe de travail. Tout comme les autres documents de support, il n'a pas été validé par le Comité de gestion.

**Mesure 8.1 Simplifier l'accès aux mesures relatives au diagnostic et aux traitements coordonnés, et proposer l'assistance d'un 'coordinateur des soins'****Problème ciblé:**

8.1.1. Pendant longtemps, en Belgique, la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare était aléatoire et n'était pas garantie à 100% pour chaque personne. Une simplification de l'accès aux mesures de diagnostic et l'accès à des traitements coordonnés doivent réduire la discrimination qui existe actuellement entre les personnes atteintes d'une maladie. Actuellement, tout le monde ne reçoit pas la somme adéquate de traitements, de matériel et d'aide. Bien que certains droits existent déjà, leurs bénéficiaires potentiels n'en ont pas toujours connaissance.

Le but de cette mesure (et de la mesure 8.2) consiste à permettre aux personnes souffrant d'une maladie rare de recevoir, comme tous les autres malades, une réponse globale adaptée à leurs besoins. Cette mesure contribuerait également à optimiser la gestion de ces besoins (voir également l'Annexe 6).

**Description de la mesure:**

8.1.2. Le passage par un Centre d'expertise est vivement recommandé aux patients souffrant d'une maladie rare. Cette recommandation vaut également pour le recours à d'autres infrastructures de soins spécialisés: un Centre de génétique humaine, un Centre de liaison ou d'autres 'consultants' spécialisés (par ex., des experts externes, spécialisés dans ces maladies et qui peuvent appartenir à un réseau avec le Centre). Le suivi du patient peut également être assuré par un praticien spécialisé, en maillage avec un Centre. (Voir les mesures du Domaine 1).

**8.1.3. Cette mesure a pour but que le Centre d'expertise propose pour certaines maladies ou groupes de maladies, une 'feuille de route' de prise en charge médicale, paramédicale et sociale des patients. Pour le patient, cette feuille de route devrait simplifier la situation actuelle.**

**8.1.4. Dans chaque Centre, les patients doivent avoir la possibilité de bénéficier des conseils et du soutien d'un coordinateur des soins.** Ce coordinateur simplifie et facilite le parcours du patient, y compris les procédures administratives que doivent traverser les patients pour faire valoir leurs droits. Le coordinateur des soins leur dispense les informations nécessaires. Il représente la charnière entre les patients et toutes les parties prenantes médicales, paramédicales ou psychosociales. Le coordinateur favorise également les liens entre le Centre et le réseau développé par le Centre, de même que les liens avec les services locaux de prise en charge, les spécialistes périphériques, les MG, les associations de patients, les caisses maladies, d'autres

Centres et toutes les administrations impliquées dans le statut médical et social du patient.  
Le coordinateur des soins est aussi responsable de la mobilisation des droits des patients (voir la mesure 8.2).

**8.1.5. Le Centre prend en compte les besoins globaux de l'individu. Il enregistre les patients et détermine leurs besoins individuels grâce à un check-up complet, qui comprend le diagnostic et la détermination du stade de la maladie, mais également un diagnostic fonctionnel (CIF).**

Le Centre élabore un parcours thérapeutique et propose l'éventuelle ouverture des droits (sociaux) indispensables au patient (voir la mesure 8.2).

Le Centre veillera à informer les patients de nouvelles évolutions thérapeutiques ou de nouveaux essais cliniques qui peuvent les concerner.

Le Centre propose une aide organisationnelle adaptée à chacun. Le but de ce service offert par le Centre est de mieux répondre aux besoins spécifiques de chaque patient.

Si l'expertise n'est pas disponible dans un CE belge, le Centre réfère le patient à un Centre de Liaison, un expert ou à un Centre à l'étranger, avec l'aide du coordinateur des soins.

***Impact escompté:***

8.1.6. Avec l'aide du coordinateur des soins, les patients seront mieux informés à propos de leur maladie, de son évolution, de sa transmission, de ses traitements, avec une ouverture par rapport à leurs autres besoins et aux retombées sociales de leur maladie. Ils auront accès au réseau créé par le Centre ou lié à ce dernier (associations de patients, réseau local, ...). Si nécessaire, ils seront orientés vers un Centre de référence à l'étranger. Le système prévu permet une prise en charge globale du patient, y compris des besoins qui ne sont pas strictement médicaux. La feuille de route du patient et toutes les informations nécessaires pour mieux gérer sa maladie seront facilement accessibles: le coordinateur des soins jouera un rôle de guide essentiel.

8.1.7. Une intégration des réseaux médicaux et non médicaux entre les diverses parties prenantes fournira un service complet et intégré aux patients.

***Aspect lié à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

8.1.8. La gestion globale et le parcours de soins devraient démarrer progressivement avec l'installation des Centres, maladie par maladie au début.

***Aspects liés aux coûts:***

8.1.9. La majorité des tâches de cette fonction étant liées au nombre de patients, on propose de calculer le financement de ce poste de 'coordinateur de soins' en se fondant sur le nombre de patients traités dans le Centre. Si ce principe est celui qui sera utilisé pour définir le financement, la recommandation aux hôpitaux serait de répartir la fonction sur plusieurs CE de l'institution. En conséquence, les hôpitaux qui n'ont qu'un seul CE devraient envisager une collaboration avec les hôpitaux proches afin de garantir que cette fonction soit assurée en coopération.

8.1.10. Tous CE confondus, y compris les patients suivis dans des CE en dehors de la Belgique, l'estimation pour l'année 5 serait de 8,8 millions d'euros. Le remboursement réel sera surveillé en utilisant des feuilles de temps, des comparaisons entre les CE et un étalonnage. Le montant serait revu chaque année sur la base de cette surveillance et de la bonne pratique.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Mesure 8.2. Faciliter l'accès à une aide spécialisée, simplifier les procédures administratives

### **Problème ciblé:**

8.2.1. L'existence d'une maladie rare n'entraîne pas inévitablement la présence de symptômes, de traitements, de matériel requis ou de retombées sociales spécifiques et uniques. Néanmoins, ces symptômes, traitements et besoins très souvent plus généraux, frappent l'attention en raison de leur caractère aigu, de leur intensité, des difficultés à les gérer au quotidien et de leur impact sur la qualité de vie et l'espérance de vie.

8.2.2. Des enquêtes réalisées auprès des associations de patients, de même que les témoignages des patients inclus dans ce document, soulignent à l'envi les carences existantes dans la gestion des patients souffrant d'une maladie rare, de même que les besoins en matériel ou autres, et liés à cette maladie spéciale, très souvent 'inconnue'. Pour certains patients, leur maladie entraîne effectivement des besoins particuliers liés à la rareté de la pathologie.

8.2.3. Il est possible et souhaitable de satisfaire un certain nombre des besoins qui ne sont actuellement pas couverts par une législation. Il arrive aussi que le patient n'est pas au courant de l'existence de certaines aides ou solutions légales qui pourraient résoudre son problème. Le but de cette mesure est de doter ces 'utilisateurs vulnérables' des mêmes droits que tous les autres, et de leur fournir une réponse correspondant à leurs besoins spécifiques.

Il faut aux patients une énorme dose d'énergie et de temps pour obtenir une reconnaissance et faire valoir leurs droits. Tous ne sont pas capables de relever de tels défis, avec pour conséquence le fait qu'une injustice sociale vient s'ajouter au fardeau de la maladie.

Cette mesure (de même que la mesure 8.1) doit permettre d'améliorer l'accès à des droits existants, et de mieux répondre aux besoins individuels spécifiques, en simplifiant les procédures administratives lourdes (Annexe 6).

### **Description de la mesure:**

**8.2.4. La proposition consiste à simplifier la vie aux patients souffrant d'une maladie rare, en identifiant et en facilitant leurs droits spécifiques à un traitement médical et/ou paramédical, à des matériaux, des produits, des dispositifs, des subventions, des soins et une aide,... Soit ces droits existent déjà, soit ils pourraient être inclus dans de nouveaux listings spécifiques afin de répondre à des besoins particuliers qui ne sont pas couverts pour l'instant. Ces listings devraient être élaborés pour une seule maladie rare et grave ou pour un groupe de maladies.**

Cette mesure se divise, grosso modo, en trois sous-domaines:

1. Identifier les besoins spécifiques d'un patient en fonction d'une maladie rare spécifique (ou d'un groupe de maladies rares) et relier ces besoins aux interventions, allocations et autres aides existantes auxquelles le patient a droit. Cette identification permet aux coordinateurs de soins de fournir à leurs patients des informations correctes et actualisées sur les interventions et allocations prévues pour eux (quels droits? comment obtenir ces aides? à qui s'adresser?...). Une meilleure information aux patients leur permet de mieux faire valoir leurs droits.

L'identification de ces besoins spécifiques peut se faire avec le soutien de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares et/ou le Comité consultatif de l'Observatoire pour les Maladies Chroniques, en collaboration avec les autres parties prenantes (CE, associations de patients...).

2. Identifier les besoins spécifiques d'un patient en fonction d'une maladie rare spécifique (ou d'un groupe de maladies rares) pour lesquels il n'y a pas d'interventions ou d'allocations prévues déjà pour ce patient: ou bien les droits existent et sont accordés à des patients souffrant d'une autre pathologie (avec des besoins ou symptômes semblables); ou bien les droits n'existent pas dans le cadre législatif et administratif actuel. L'identification de ces besoins spécifiques peut se faire avec le soutien de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares et/ou le Comité consultatif de l'Observatoire pour les Maladies Chroniques, en collaboration avec les autres parties prenantes (CE, associations de patients...).

La liste des besoins identifiés devra être transmise aux instances compétentes (par exemple le Comité scientifique de l'Observatoire pour les Maladies Chroniques et autres), pour qu'une analyse objective de ces besoins puisse être faite et que des solutions éventuelles puissent être apportées, par exemple en accordant des droits supplémentaires (élargissement du groupe cible pour certains droits, adaptations des conditions, création de nouvelles interventions ou de nouveaux droits...). Une analyse de l'impact budgétaire sera également nécessaire. En outre, une distinction devra être faite entre les droits qui relèvent de l'assurance maladie (prestations médicales, médicaments...) et tombent donc sous la responsabilité de l'INAMI, et les besoins/droits qui relèvent de la compétence d'autres instances et ministères. Dans ce dernier cas, l'INAMI peut transmettre des questions et propositions à ce sujet à la ministre de la Santé publique, qui peut en discuter avec ses collègues-ministres.

3. Identifier les interventions et droits existants pour lesquels une simplification administrative est possible (par exemple via une note argumentée d'un médecin-spécialiste lié à un Centre d'Expertise ou un centre de Liaison, sans que l'intervention d'un médecin conseil ou d'un médecin de contrôle soit nécessaire).

De telle manière, il devrait être possible de répondre graduellement aux besoins spécifiques des personnes souffrant d'une maladie rare, tout en tenant compte des implications budgétaires, de l'objectivisation de ces besoins, et de la priorisation de ces besoins par rapport à d'autres demandes d'autres patients (voir également l'Annexe 6).

8.2.5. Ces listings ne seront pas 'gravés dans le marbre': ils seront actualisés et complétés régulièrement, en suivant la même procédure que pour leur élaboration.

8.2.6. La décision finale sur ces listings devrait être prise par l'INAMI, en collaboration avec les CE, après consensus et en tenant compte du principe de l'équité et des avis des autres instances concernées. L'INAMI devrait tenir compte des critères existants ou créer des droits tout à fait particuliers pour ces groupes cibles. En outre, les structures politiques (fédérales, régionales ou communautaires) qui sont intéressées par les mesures proposées dans les listings, devront donner leur aval. Enfin, si nécessaire, elles devront adapter leur réglementation afin de permettre l'exécution de ces nouveaux droits.

L'INAMI et les structures compétentes pourraient collaborer et coopérer dans un groupe de travail conjoint. Il convient de tenir compte du fait que les décisions ou les réponses aux autorités concernées devront être prises ou apportées dans un délai raisonnable.

## 8.2.7. Pour le patient:

- D'un point de vue pratique, le Centre notifie directement le diagnostic (catégorique et fonctionnel) de même que le plan de traitement du patient;
- Le médecin conseil 'marque' ('flag') le patient;
- Si le patient répond aux critères requis, ce 'marquage' pourrait lui ouvrir plus facilement l'accès aux droits existants repris dans le listing correspondant à sa maladie, sans autre procédure administrative. Le patient est informé par sa mutuelle du fait qu'il aura la possibilité de bénéficier de ces droits, en fonction de ses propres besoins et des critères établis.

## 8.2.8. Pour les Centres:

- A l'aide des évaluations effectuées par le Centre, ce dernier ne proposera d'accorder des droits que pour les patients dont la situation justifie une telle possibilité (stade de la maladie, respect des critères du Chapitre IV, etc.);
- Le Centre collaborera de manière systématique et étroite avec le réseau du patient (MG, kinésithérapeute, infirmière, spécialiste de référence, etc.), et encouragera les soins partagés.

## 8.2.9. Pour les mutuelles, l'INAMI et les autres parties prenantes:

- La mutuelle assume une mission de contrôle a posteriori pour vérifier si l'octroi des droits INAMI a été octroyé sur la base des besoins de la personne et dans le respect des critères spécifiques correspondant aux besoins repris dans le listing de la maladie;
- L'INAMI et l'Agence Intermutualiste surveilleront les dépenses globales, par pathologie et par Centre;
- On prévoit une transmission électronique des données et la création d'un dossier unique normalisé pour la fourniture des différents types d'assistance;
- Le système sera évalué grâce aux données fournies par le Centre aux registres, aux mutuelles, à l'Agence Intermutualiste, aux associations de patients, à l'Observatoire pour les Maladies Chroniques et à la Plateforme de suivi dont la création est suggérée. Une analyse globale de ces données, réalisée, par exemple, par l'Institut de Santé publique, se concentrerait sur le coût/ratio de santé, le fonctionnement des Centres, la collaboration et le fonctionnement entre les réseaux. Des adaptations peuvent être apportées en fonction de ces évaluations;
- Avec l'aide de l'Observatoire pour les Maladies Chroniques, on veillera à ce que chaque structure administrative impliquée dans la feuille de route du patient simplifie ses procédures, par exemple, en évitant des demandes superflues ou des renouvellements inutiles.

**Impact escompté:**

8.2.10. Pour le patient, ce système devient simple, sans obstacles administratifs. L'établissement de listings permet d'octroyer la jouissance des droits en fonction des besoins individuels et en tenant compte de l'évolution de chaque patient.

Le système devient transparent et plus équitable.

8.2.11. Les Centres et les prestataires sont responsabilisés. Le contrôle de cette responsabilité est effectué 'a posteriori'.

8.2.12. Toutes les autorités intéressées par la maladie et son impact doivent collaborer.

8.2.13. La feuille de route de prise en charge des patients permet l'ajout progressif de nouvelles approches, découvertes et réponses aux besoins.

***Aspect lié à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

8.2.14. L'identification des besoins peut démarrer dès l'installation des Centres.

***Aspect lié aux coûts:***

8.2.15. On escompte quelques économies administratives au niveau des mutuelles. Cependant, la gestion et l'intégration ou élargissement de besoins spécifiques ou non satisfaits jusqu'à présent aura un certain coût. Dans certains cas, les mesures et les droits offerts par les listings n'intéresseront qu'un nombre (très) limité de personnes. Vu la grande diversité des maladies rares et la variété des besoins spécifiques, chaque élargissement des droits devra être soutenue par une analyse budgétaire minutieuse et devra tenir compte de la marge budgétaire limitée.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Domaine 9. Encourager la recherche et le transfert des résultats de la recherche vers les diagnostics et le traitement

### *Témoignages de patients*

*"Il y a eu des évolutions. Certains traitements sont bien plus performants. Un couple, qui avait perdu leur fille de 18 ans, m'a dit il y a quelques années: 'Vous êtes dans la bonne génération'. Pourtant, les immenses espoirs que nous avons placés dans la recherche n'ont pas encore eu de réponse. Or le temps passe, et la qualité de vie des malades diminue en raison de la maladie..."*

*"Tous les jours, ma fille perdait quelques-unes de ses capacités: marche, parole... J'avais peur de la vitesse à laquelle cela se déroulait. Mais aucun traitement – sauf de confort – ne pouvait être proposé pour cette maladie."*

### **Introduction**

9.1. La recherche, fondamentale et clinique, constitue la meilleure manière d'accroître nos connaissances sur les maladies rares en général. Les recherches sur les maladies rares sont dispersées dans toute l'UE et sont comparativement limitées par rapport au nombre élevé et à l'hétérogénéité des maladies rares. Les récentes avancées méthodologiques et scientifiques offrent de nouvelles approches efficaces pouvant être utilisées pour percer les mécanismes qui sous-tendent de nombreux troubles. Cependant, les recherches sur les maladies rares sont difficiles à mener, pour diverses raisons.<sup>73</sup>

9.2. La recherche sur les maladies rares peut être profitable à la société dans son ensemble. La plupart des maladies rares étant le résultat d'un dysfonctionnement d'une voie à cause d'un gène défectueux, le fait d'appréhender l'impact de ce défaut peut générer des éclairages sur des voies plus complexes et multifactorielles dans les maladies courantes. En conséquence, une stimulation de la recherche sur les maladies rares abouti à des percées scientifiques dans le cas des troubles fréquents (par exemple, les recherches sur l'hypercholestérolémie familiale homozygote ont mené au développement des statines; de même, la recherche sur les formes héréditaires de la maladie d'Alzheimer et de la maladie de Parkinson a débouché sur le déchiffrement, respectivement, des voies des présénilines/APP et des voies parkin, qui font actuellement l'objet de recherches complémentaires aux fins du développement d'un médicament,...).

9.3. La recherche sur les maladies rares a également été un moteur de l'innovation. Les maladies rares ont joué un rôle clé dans la cartographie du génome humain et du clonage génique durant les années 90 et au début de ce siècle. A l'heure actuelle, des projets de grande envergure sur le séquençage de l'exome et du génome complet réalisés sur l'ADN de patients souffrant d'une maladie rare sont couronnés de succès. Par ailleurs, on assiste à une augmentation en flèche de l'engagement de l'industrie pharmaceutique et des biotechnologies dans le développement de nouveaux traitements pour les maladies rares. A l'heure actuelle, quelque 20% de tous les produits innovants qui obtiennent une l'autorisation de mise sur le marché en Europe sont mis au point pour une maladie rare.

<sup>73</sup> Recommendations for the development of National Plans for Rare Diseases, Guidance document, EUROPLAN, p. 36, [http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance\\_Doc\\_EUROPLAN\\_20100601\\_final.pdf](http://www.euoplanproject.eu/public/content/files/Guidance_Doc_EUROPLAN_20100601_final.pdf)

9.4. Cela étant, avec 63 médicaments orphelins approuvés au niveau de l'UE et approximativement 800 désignations orphelines, pour la plupart des maladies rares, aucun traitement spécifique n'est encore disponible. En conséquence, la situation insatisfaisante en matière de traitements des maladies rares est manifeste. Des initiatives nationales et européennes dans le domaine des maladies rares sont dès lors indispensables pour aiguillonner la recherche biomédicale fondamentale et la recherche translationnelle visant à développer des médicaments orphelins et d'autres traitements efficaces pour les maladies rares. Il importe également de déployer des recherches dans les traitements non pharmacologiques, par ex., la revalidation, les traitements chirurgicaux et les dispositifs médicaux.

9.5. Un certain nombre de mesures proposées dans d'autres domaines ont un impact direct sur l'incitation à la recherche sur les maladies rares. Parmi ces mesures, citons l'exemple de l'obligation pour les Centres d'expertise et les Centres de Liaison de participer à la recherche fondamentale, translationnelle et clinique sur les maladies rares. En outre, le Domaine 7 comprend un certain nombre de mesures visant à encourager les recherches cliniques et les essais cliniques sur les patients souffrant d'une maladie rare.

9.6. Les mesures proposées sur la recherche fondamentale et translationnelle dans ce document trouvent leur origine dans un Forum sur la recherche. Organisé par le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, il a eu lieu à Bruxelles, le 28 janvier 2011. Des scientifiques, des médecins, des représentants du ministère de la Santé, de l'administration chargée de la Santé de même que des organisations de sponsoring de la recherche (comme le SPF Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement, l'INAMI, le FWO, le FNRS) ainsi que des associations de patients ont participé à ce Forum. D'autres mesures émanent des groupes de travail.

**Documents de support:**

Pour plus d'informations, consultez le rapport du 'Forum sur la Recherche relative aux maladies rares en Belgique – Bruxelles, le 28 janvier 2011'. (Ce document est à consulter via la page web du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins sur le site web [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be))

Ce document de support est un document de travail du Groupe de travail qui a organisé le Forum. Tout comme les autres documents de support, il n'a pas été validé par le Comité de gestion.

## **Mesure 9.1. Les projets de recherche sur les maladies rares doivent être rendus identifiables et traçables dans le cadre des programmes (nationaux) d'appui à la recherche**

### ***Problème ciblé:***

9.1.1. De multiples chercheurs universitaires et non universitaires se consacrent à la recherche fondamentale sur les maladies rares. Mais le plus souvent, ces travaux ne sont pas 'étiquetés' comme étant de la recherche sur les maladies rares, parce qu'ils sont soutenus via des canaux de financement généraux pour la recherche biomédicale. Cette situation rend difficile toute inventaire des recherches sur les maladies rares et elle entraîne une perte de visibilité pour ces travaux.

### ***Description de la mesure:***

9.1.2. **Il est demandé à toutes les agences belges de financement de la recherche, comme le FWO, le FNRS, l'IWT, les universités, les Fondations..., 'd'étiqueter' à l'avenir tous les projets de recherche sur les maladies rares, afin qu'ils puissent être facilement inclus dans les bases de données adéquates (comme Orphanet).**

Etant donné qu'à l'heure actuelle, la plupart des demandes de subventions à la recherche se font par voie électronique, on propose d'ajouter une case à cocher supplémentaire sur les formulaires de demande indiquant si une proposition de projet de recherche ou un mandat de recherche s'applique à une maladie rare ou a un impact sur une maladie rare.

Une telle approche implique que les agences doivent disposer d'une bonne définition ad hoc de ce qu'est une maladie rare. Autre option, elles devraient pouvoir se référer à une liste de toutes les maladies rares reconnues (il pourrait s'agir de la liste Orphanet et, à l'avenir, de la liste de la CIM 11).

### ***Impact escompté:***

9.1.3. Le fait de rendre les projets de recherche sur les maladies rares identifiables et traçables, de même que d'inclure les informations à leur propos dans les bases de données adéquates (comme Orphanet), accroîtrait la visibilité de la recherche sur les maladies rares, ainsi que des groupes de recherche impliqués.

Cette mesure pourrait constituer un instrument d'information pour les patients et aboutir à un meilleur accès au diagnostic et à l'expertise thérapeutique, de même qu'à une participation aux projets de recherche (fondamentale, translationnelle et clinique).

### ***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

9.1.4. Le FWO et le FNRS se sont déjà mis d'accord pour étudier cette possibilité pour leurs futurs appels à des projets de recherche. Les infos seraient ainsi mises à la disposition de l'entité adéquate. Il pourrait s'agir de l'équipe d'Orphanet Belgique à l'ISP ou de la Plate-forme dont la création est suggérée. Dans ce schéma, l'équipe d'Orphanet Belgique et/ou la Plate-forme devraient prendre contact avec d'autres organisations de parrainage de la recherche en leur demandant de mettre en œuvre cette mesure.

### ***Aspects liés aux coûts:***

9.1.5. Cette mesure n'entraînerait aucun coût direct. Les coûts de suivi de cette mesure relèveraient de la responsabilité de la Plate-forme et d'Orphanet Belgique (pour l'extraction des données et leur encodage dans Orphanet).

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Mesure 9.2. Accroître le soutien national à E-rare

### **Problème ciblé:**

9.2.1. E-Rare est un programme soutenu par ERA-NET, un programme de la Commission européenne qui a vu le jour dans le Sixième programme-cadre (2006-2010) et se poursuit actuellement dans le 7ème programme-cadre sous le nom d'E-Rare-2 (2010-2014). E-Rare-2 (ERA-Net sur les maladies rares) est un réseau constitué de seize partenaires – organismes publics, ministères et organisations de financement de la recherche – de douze pays. Ce réseau est responsable de l'élaboration et du financement des programmes nationaux et régionaux de recherche sur les maladies rares. E-Rare encourage la recherche sur les maladies rares en Europe et dans les pays associés. Les partenaires d'E-Rare échangent systématiquement des informations à propos de la recherche sur les maladies rares et organisent des initiatives conjointes de financement.

Le FNRS et le FWO sont tous deux partenaires d'E-Rare et ils ont mis des budgets à disposition pour soutenir des programmes de recherche de scientifiques belges qui ont été soumis dans le cadre de l'appel à propositions d'E-Rare-2 2011 sur des 'Projets de recherche transnationaux sur les maladies rares'. Cet appel a été clôturé le 31 janvier 2011.

Dans tout le pays, l'intérêt par rapport à une participation au programme E-Rare-2 a été très élevé de la part d'excellents – groupes de recherche sur les maladies rares. Il convient toutefois de se rendre compte du fait que tant le FNRS que le FWO ne soutiendront qu'un seul projet dans chaque appel, avec un budget d'approximativement 200.000 euros. Les projets retenus seront, respectivement, les mieux classés en Flandre et en Fédération Wallonie/Bruxelles.

9.2.2. Bien qu'E-Rare soit soutenu par un financement national, il encourage un maillage au niveau de l'UE. Le maillage international représente un facteur de réussite important pour la recherche sur les maladies rares. De surcroît, les projets étant évalués à l'aune de normes européennes, par des spécialistes internationaux dans le domaine des maladies rares, la sélection sera rigoureuse et seuls les meilleurs projets de recherche seront bien classés.

### **Description de la mesure:**

9.2.3. Les participants au Forum sur la Recherche et les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins préconisent qu'une **part plus importante des budgets de recherche régionaux soit affectée à E-Rare, ce qui aurait pour résultat que plus de deux projets bénéficieraient d'un soutien au niveau belge.**

### **Impact escompté:**

9.2.4. Le soutien à la recherche collaborative de qualité supérieure sur les maladies rares sera accru. A long terme, cela devrait être à l'avantage des patients pour lesquels il n'existe actuellement pas de traitement adéquat.

### **Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

9.2.5. Cette mesure devra de préférence être mise en œuvre dans le prochain appel à projets d'E-Rare.

### **Aspects liés aux coûts:**

9.2.6. Cette mesure n'entraîne pas de coûts directs pour le budget des soins de santé, puisque le financement consiste en un transfert de fonds de recherche existants vers E-Rare.

### Mesure 9.3. Un programme de dynamisation de la recherche sur les maladies rares

#### **Problème ciblé:**

9.3.1. Les recherches sur les maladies rares sont difficiles à organiser. Cette situation s'explique, notamment, en raison du nombre important et de la diversité des pathologies, de l'absence de modèles expérimentaux adéquats pour la plupart des maladies rares, des événements cibles mal définis, du faible nombre de patients et, surtout, des moyens financiers limités. Ces écueils sont particulièrement prégnants pour la recherche translationnelle, qui est indispensable pour jeter un pont entre la recherche fondamentale et la mise au point d'une thérapie. Par ailleurs, les études cliniques sur les maladies rares – dont la valeur ajoutée élevée est incontestable – peuvent nécessiter une collaboration complexe entre les pays de l'UE, puisque les patients enrôlés et les données rassemblées dans un pays donné n'ont peut-être pas d'efficacité statistique suffisante pour en tirer des conclusions sur l'efficacité du traitement à l'étude.

Enfin, l'intérêt pour ces aspects étant tout récent, les études de santé publique et sociale sur les maladies rares et les besoins des patients sont limitées.

9.3.2. Il est fréquent que les experts qui siègent dans les Comités de sélection des agences de financement accordent une priorité moindre aux propositions de projets de recherche sur les maladies rares, car ils considèrent que les résultats de ces recherches ne sont bénéfiques que pour un nombre restreint de patients.

Une telle discrimination n'est pas justifiée car elle repose sur des idées fausses. En fait, de nouvelles données scientifiques issues de la recherche sur les maladies rares chez l'homme sont souvent pertinentes pour comprendre la biologie humaine, ce qui est bénéfique à long terme aussi bien pour les maladies rares que pour les maladies courantes. De surcroît, la recherche fondamentale sur les maladies rares peut apporter des entrées directes pour la recherche translationnelle et le développement de nouveaux outils diagnostiques et thérapeutiques, qui ont un impact énorme sur la qualité de vie des patients (par ex., l'enzymothérapie substitutive). Les agences de financement et leurs experts doivent être mis au courant de ces retombées importantes de la recherche sur les maladies rares sur les soins de santé humaine.

#### **Description de la mesure:**

9.3.3. Pour toutes ces raisons, on demande à la **ministre fédérale des Affaires sociales et de la Santé publique le lancement d'un programme fédéral de dynamisation pour stimuler la recherche sur les maladies rares, qui sera comparable au programme de recherche qui avait été lancé à l'initiative du Plan Cancer. Un tel programme de dynamisation aurait une durée limitée.**

#### **Impact escompté:**

9.3.4. Un programme de dynamisation augmenterait la visibilité de la recherche sur les maladies rares, donnerait aux chercheurs sur les maladies rares l'opportunité d'intensifier leurs travaux et de les amener au niveau requis pour postuler auprès d'autres programmes de financement nationaux ou européens, inciterait les groupes de recherche de haut niveau à s'intéresser au domaine des maladies rares.

A long terme, cette intensification des recherches sera bénéfique au patient.

9.3.5. Un programme de dynamisation similaire de la recherche sur les maladies rares faisait partie du premier Plan français pour les maladies rares. Ce programme a été une belle réussite: il a donné une vive impulsion à la recherche française sur les maladies rares, il a contraint des groupes individuels à constituer des réseaux de

recherche nationaux, et par la suite, il a considérablement augmenté le taux de réussite de ces réseaux dans les appels à financement généraux au niveau national et européen.

**Aspects liés aux coûts:**

9.3.6. On préconise un investissement estimé à 9 millions d'euros dans la recherche pour un programme mis en œuvre sur la période de durée du futur Plan.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Mesure 9.4. Identification des besoins médicaux non couverts

**Problème ciblé:**

9.4.1. Les décideurs politiques ne disposent pas d'informations objectives à propos des besoins médicaux non couverts des patients atteints d'une maladie rare. Un tel inventaire, de même que l'ordre des priorités dans celui-ci, n'est pas immédiatement disponible, alors qu'il serait nécessaire pour orienter les politiques et le processus décisionnel.

Une des initiatives potentielles, annoncées lors de la Conférence ministérielle sur les nouveaux médicaments organisée par la présidence européenne belge en octobre 2010, était précisément la création d'un tel inventaire.

**Description de la mesure:**

9.4.2. La mesure proposée veut que la Belgique encourage et participe activement à la réalisation d'une étude visant à dresser l'inventaire des besoins médicaux non couverts, en veillant à ce que les maladies rares en fassent partie intégrante et à ce que les spécificités des maladies rares soient prises en compte afin de garantir qu'elles bénéficient de l'attention adéquate. Sans une telle garantie, ces pathologies risquent d'être oubliées, précisément en raison de la rareté de la maladie et de son faible impact en termes de nombre de patients.

**Impact escompté:**

9.4.3. Un inventaire objectif des besoins médicaux non couverts permettrait d'identifier des priorités en termes de santé et de soins sociaux, avec à la clé une adaptation des politiques, cette dernière étant tout bénéfique pour les patients ayant les besoins les plus importants.

L'identification objective des besoins médicaux non couverts permettra une répartition plus équitable des maigres ressources.

**Aspects liés aux coûts:**

9.4.4. Cette mesure n'entraînerait aucun coût direct.

## **Mesure 9.5. Fonds publics disponibles pour la recherche translationnelle sur les maladies rares**

### ***Problème ciblé:***

9.5.1. A l'heure actuelle, des fonds publics sont disponibles pour la recherche translationnelle, mais le développement de traitements pour les maladies rares se trouvent en concurrence avec les pathologies plus courantes. Les maladies rares ont peu de chance d'obtenir des fonds en raison des critères de sélection utilisés (c'est-à-dire, la manière dont l'impact est calculé).

### ***Description de la mesure:***

9.5.2. Une solution pour résoudre l'accès difficile auquel sont confrontés les chercheurs translationnels sur les maladies rares pourrait consister à affecter une partie du financement actuel spécifiquement aux maladies rares. Autre solution: la mise sur pied d'un partenariat public privé (PPP), qui investirait dans le développement de nouveaux traitements.

### ***Impact escompté:***

9.5.3. La recherche translationnelle a pour vocation d'accélérer la procédure de développement d'un traitement et de réduire les entraves à l'organisation d'essais cliniques. En particulier dans les maladies rares, cette approche pourrait, à long terme, aboutir à un nombre plus élevé de médicaments/traitements qui parviendraient sur le marché.

### ***Aspects liés aux coûts:***

9.5.4. Un investissement de 3 millions d'euros est proposé comme un minimum.  
Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Domaine 10. Gestion du futur Plan belge pour les Maladies Rares

### Introduction

10.1. Les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins recommandent que le futur Plan belge pour les Maladies Rares soit mis en œuvre de manière durable dans le système général de soins de santé et de soins sociaux. Les diverses mesures proposées doivent, dans la mesure du possible, être imputées à des structures existantes dans le cadre du système actuel de soins de santé et de soins sociaux.

10.2. Néanmoins, compte tenu du processus global de mise en œuvre de soins optimisés pour les patients souffrant d'une maladie rare, ainsi que la coordination de l'enregistrement, de la fourniture d'informations, du maillage et de la recherche sur les maladies rares, une structure organisationnelle consacrée de manière spécifique aux maladies rares est indispensable.

10.3. L'absence d'une organisation de gestion unique s'est révélée constituer l'un des points les plus faibles du Plan français pour les maladies rares 2005-2008.<sup>74</sup> L'éparpillement des tâches et des responsabilités sur diverses autorités, ainsi que la présidence en alternance des deux agences gouvernementales au-dessus du 'Comité de pilotage' – entraînant l'absence d'une vision commune – ont eu un impact négatif sur la dynamique du Plan français.

Pour le nouveau mandat du Plan français, il a été recommandé de le doter d'une structure de contrôle efficace<sup>75</sup> possédant la légitimité politique de même que le pouvoir d'assurer une surveillance, une évaluation, une coordination et une adaptation permanentes.

### Documents de support

Le document 'Évaluation du Plan national Maladies Rares 2005-2008', publié en avril 2009, a été une source d'inspiration importante pour les membres du Fonds qui ont collaboré à la rédaction des propositions de mesures faites dans ce Domaine 10. (Ce document est à consulter via la page web du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins sur le site web [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be))

### Mesure 10.1. Création d'une Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares

#### Problème ciblé:

10.1.1. Au vu des multiples parties prenantes et agences gouvernementales qui sont impliquées, la mise en œuvre des mesures proposées doit se faire de façon coordonnée.

#### Description de la mesure:

10.1.2. On propose de créer une **Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares chargée de soutenir la mise en œuvre des futures mesures qui seront décidées et sélectionnées par le/la ministre de la Santé, dans le cadre du futur Plan belge pour les Maladies Rares. La Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares pourrait opérer d'une manière similaire au Centre du Cancer, qui a été installé comme une organe autonome en septembre 2008, après une Convention entre l'INAMI et l'ISP.**

<sup>74</sup> Haut Conseil de la santé publique, Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008, Avril 2009, p.60.

<sup>75</sup> Haut Conseil de la santé publique, Évaluation du Plan national maladies rares 2005-2008, Avril 2009, p.65.

10.1.3. Le rôle principal du Centre du Cancer consiste à inventorier, à conseiller et à évaluer. Le Centre facilite la collaboration entre les acteurs, évalue les efforts déployés dans la bataille livrée contre le cancer et dispense des conseils sur la base de l'expertise rassemblée sur le terrain et d'après des données scientifiques.<sup>76</sup>

Les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins préconisent que, de la même manière, la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares, pourrait fonctionner comme:

- un organe consultatif, en dispensant des conseils aux autorités concernées: la ministre; les diverses administrations (INAMI, SPF,...); les instituts concernés (ISP...) et autres structures et instances (Collèges,...). Ces avis pourraient porter sur la manière optimale de mettre en œuvre les mesures qui seront sélectionnées et décidées par la ministre dans le cadre d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares;
- un organe d'évaluation, en assurant la coordination de l'évaluation à mi-parcours (après 3 ans) et celle de l'évaluation finale (après 5 ans) des résultats du futur Plan belge pour les Maladies Rares;
- un organe de facilitation, qui serait le moteur des diverses initiatives de maillage et de collaboration qui sont indispensables pour faire réussir le futur Plan belge pour les Maladies Rares.

10.1.4. La Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares serait investie d'un certain nombre de missions. Celles-ci sont résumées ci-dessous, mais la liste n'est pas exhaustive:

- Conseiller les organisations gouvernementales chargées de l'élaboration et la procédure de sélection des nouveaux Centres d'expertise quant aux critères de reconnaissance spécifique de ces Centres (mesures 1.1 et 1.3.);
- Participer au réexamen annuel du fonctionnement des CE et des activités des Centres de Liaison pour les Maladies Rares. Ceci concerne essentiellement le processus de facilitation au sein des CE et des Centres de liaison, y compris pour relayer des bonnes pratiques et suggérer des améliorations (mesures 1.1, 1.3., 1.4.);
- Suivre le fonctionnement des Centres de Liaison dans les hôpitaux universitaires et leurs partenariats avec les CE et les CGH (mesure 1.3.);
- Suivre et gérer les activités de maillage entre les CE et les services périphériques de prise en charge (mesure 1.5.);
- Suivre les évaluations régulières de la satisfaction des consommateurs réalisées au niveau des CE et soutenir la coopération des CE avec les associations de patients (mesure 4.2.);

Gérer le fonctionnement des différents groupes de travail et leur faire office de secrétariat, par ex., organiser des ateliers pour soutenir la concertation avec les acteurs concernés sur les mesures suivantes (liste non-exhaustive):

- ◇ 1.3. Développement de parcours de soins et de parcours thérapeutiques;
- ◇ 4.3. Collaboration entre les associations de patients;
- ◇ 5.1. Dispense d'un enseignement aux professionnels;
- ◇ 6.2. Accès et remboursement pour les tests non fondés sur l'ADN;
- ◇ 7.7. Matières premières pour la formulation;
- ◇ 7.10. Usage hors notice;
- ◇ 7.11. Traitement à domicile;
- Faciliter la mise en œuvre de la mesure 8.2 (ce qui pourrait mener à la création de groupes de travail ad hoc, mais pas nécessairement);
- Assurer la liaison avec les diverses parties prenantes, y compris la préparation du processus de prise de décision et la surveillance de la mise en œuvre des décisions prises. Ceci comprend les décisions liées aux

<sup>76</sup> Plan cancer: Stand van zaken, maart 2011, p. 67, [http://www.laurette-onkelinx.be/articles\\_docs/20110323\\_-\\_SVZ\\_Kankerplan.pdf](http://www.laurette-onkelinx.be/articles_docs/20110323_-_SVZ_Kankerplan.pdf)

appels pour de nouveaux CE et la définition des parcours de soins et des parcours thérapeutiques (mesures 1.1. et 1.3.);

- Soutenir le personnel chargé de la communication, de même que soutenir le plan de communication, y compris la concertation des quatre principales composantes et des parties prenantes, en particulier les associations de patients (Domaine 3);
- Soutenir les évaluations;
- Gérer le maillage national et international;
- Collaborer avec les instances gouvernementales concernées (incluant le/la ministre, l'Administration et les experts adéquats dans les organisations de l'UE) afin de faciliter la mise en œuvre des mesures proposées (7.13);
- Interagir avec les divers organismes subventionnaires au niveau national et international afin de donner un gros élan à la recherche (fondamentale, translationnelle, clinique) sur les maladies rares (mesures dans les Domaines 7 et 9);
- Assurer une concertation entre les centres de dépistage néonatal, puisque ces centres constituent la pierre angulaire du dépistage précoce et de la détection de nombreux patients souffrant d'une maladie rare;
- Suivre le développement (et si nécessaire, la mise en œuvre) d'un passeport médical pour les patients souffrant d'une maladie rare (mesure 4.4.);
- Organiser des échanges réguliers sur les bonnes pratiques, y compris des sessions de formation pour le personnel des Centres d'Expertise. Ceci est particulièrement important pour les coordinateurs des soins (mesure 8.1.) et pour les Officiers de Liaison (mesure 1.3.), ces deux fonctions étant nouvelles;
- ...
- ...
- ...

#### 10.1.5. Le Conseil d'administration de la Plate-forme de suivi.

La Plate-forme serait dirigée par un Conseil d'administration composé de représentants de toutes les parties prenantes et organisations gouvernementales impliquées dans les maladies rares, en fonction de la mission donnée à la Plate-forme. En tout cas, les membres du Conseil d'administration de la Plate-forme seront nommés par le/la Ministre.

10.1.6. Afin qu'elle puisse assumer les fonctions mentionnées ci-dessus, on propose que la Plate-forme soit dotée d'effectifs constitués d'au moins quatre ETP (directeur/directrice, professionnel expérimenté, jeune professionnel, assistant chargé de l'organisation)

- L'une de ces personnes serait le secrétaire-général. Cette personne agirait en tant que 'manager' du futur Plan belge pour les Maladies Rares.
- Un autre membre de l'équipe devrait être un spécialiste en communication pour gérer le plan de communication, le portail du site web et les conventions de coopération avec les parties prenantes associées aux objectifs en matière de communication.
- Les trois membres du personnel qui assisteraient le secrétaire général:
  - Doivent pouvoir être embauchés (à temps plein ou à temps partiel);
  - Doivent également pouvoir être détachés d'autorités/institutions existantes (c'est le cas pour le nouveau mandat du Plan français);
  - Pourraient voir leurs tâches menées à bien via des contrats de service avec des tiers.

Indépendamment de ce choix, le coût économique sera similaire. Ce coût a été inclus dans le budget du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

10.1.7. Afin de mener à bien ses diverses tâches, la direction de la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares peut être assistée par des groupes de travail ad hoc, ainsi que par les parties prenantes chargées de missions traitant de questions spécifiques.

***Impact escompté:***

10.1.8. L'impact le plus important de cette mesure sur les patients et les autres parties prenantes se trouve dans le fait qu'il y aurait une Plate-forme de suivi qui s'occuperait des Maladies Rares dans tous leurs aspects.

***Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:***

10.1.9. La Plate-forme de suivi devrait être créée au début du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

***Aspects liés aux coûts:***

10.1.10. Pour cette Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares, quatre types de coûts doivent être pris en considération:

- Salaires du personnel – estimé à 400.000 euros/an;
- Coûts opérationnels du personnel et des groupes de travail – estimé à 170.000 à 270.000 euros/an; Ce budget comprend divers coûts liés à des réunions, à la mise en œuvre de mesures dont, entre autres, la définition de trajets de soin par maladie et les évaluations (médicale et économique) régulières de ces trajets de soin.
- Évaluation du Plan à mid-term et à la fin – estimé à 500.000 euros par évaluation;
- Un budget de 30.000 euros/an est proposé pour le développement et la mise à disposition de programmes de formation pour le personnel du réseau de CE, de CGH et les Centres de Liaison pour les Maladies Rares.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## Domaine 11. Ethique et gouvernance

11.1. Le 22 février 2011, le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins a organisé, en collaboration avec le Comité consultatif belge de bioéthique et l'alliance des patients RaDiOrg.be, un colloque intitulé 'Soins relatifs aux maladies rares: aspects sociétaux et éthiques'.

Outre une discussion sur les initiatives européennes et belges concernant la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare, les besoins spécifiques des patients et les procédures de développement et d'accès aux médicaments orphelins, le colloque a mis l'accent sur la contribution de la société aux coûts des maladies rares, ainsi que sur la solidarité sociétale. Des questions se posent, dont, par exemple, celles-ci: A quel moment peut-on parler de conflit entre la solidarité et les ressources limitées de notre système de soins de santé? Quand un traitement spécifique devient-il trop onéreux pour être intégré par les systèmes de soins de santé qui se fondent sur le principe de solidarité? Comment les décideurs politiques peuvent-ils/devraient-ils poser des choix difficiles dans l'affectation des maigres ressources et budgets en faveur de patients souffrant de pathologies spécifiques?

Ces questions se posent au niveau des soins de santé en général, mais sont encore plus pertinentes dans le cas des maladies rares. Les traitements pour les maladies rares (médicaments et autres) sont souvent onéreux et la part du budget des soins de santé consacré aux maladies rares est en augmentation. Y-a-t-il une limite à cette progression? La rareté en soi peut-elle constituer une raison de revendiquer une part plus importante de la solidarité sociétale? Peut-on, ou devrait-on, appliquer d'autres critères?

Ce colloque a généré deux propositions de mesures relatives au futur Plan belge pour les Maladies Rares.

### **Documents de support:**

Pour les mesures proposées dans ce domaine, les auteurs se sont inspirés du symposium: 'Soins relatifs aux maladies rares; aspects sociétaux et éthiques', qui a eu lieu le 22 février 2011 à Bruxelles. Le rapport de symposium se trouve sur la page web du Fonds maladies Rares et Médicaments Orphelins, à consulter via le site [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

### **Mesure 11.1. Transparence au niveau de la tarification des médicaments orphelins**

#### **Problème ciblé:**

11.1.1. Face à la mise à disposition croissante des médicaments orphelins et compte tenu de leur prix souvent élevé, les décideurs se trouvent confrontés à une proportion grandissante de la part des dépenses pharmaceutiques consacrées aux médicaments orphelins. A ce jour, on sait peu de choses à propos des éléments qui déterminent la tarification des médicaments orphelins. Même si ce processus de tarification suit la même logique économique que pour la tarification des médicaments en général, certains éléments sont spécifiques aux médicaments orphelins:

- Des coûts élevés de R&D, et liés au processus de fabrication, doivent être récupérés alors que le nombre de patients traités est restreint;
- Les médicaments orphelins bénéficient d'une période d'exclusivité de commercialisation après l'autorisation de mise sur le marché;
- Peu de technologies de la santé de rechange ciblent la même maladie rare;

- Dans la majorité des États membres de l'UE, les médicaments orphelins sont exonérés de la présentation de données relatives au rapport coût-efficacité pour le remboursement;
- Les tiers payeurs et les patients ont un pouvoir de négociation limité;
- Les médicaments orphelins sont souvent parmi les plus innovants;
- Souvent, il n'existe pas d'autre traitement pouvant faire office de comparaison.

Si ces conditions s'appliquent à certains médicaments orphelins, il convient de souligner le fait qu'elles ne valent pas pour tous les médicaments orphelins approuvés.

11.1.2. La question est essentiellement liée au coût pour la société: alors que le nombre de patients est limité, le coût moyen élevé du traitement fait qu'une part substantielle des ressources disponibles est consacrée à ce type de médicaments. Ce problème est apparu comme important lors du colloque du 22 février 2011.

#### **Description de la mesure:**

11.1.3. La tarification des médicaments orphelins par les entreprises pharmaceutiques est une question nationale, avec une dimension européenne, voire mondiale. La littérature scientifique actuelle sur la question n'apporte pas de solutions immédiates.

Idéalement, une organisation indépendante d'évaluation des technologies de la santé au niveau de l'UE (c'est-à-dire un ou plusieurs membres du réseau EUnetHTA)<sup>77</sup> devrait étudier dans quelle mesure les règles de tarification s'appliquent (ou pas) aux médicaments orphelins; déterminer quels sont les coûts et les risques supportés par les développeurs; identifier le point de vue officiel de chacune des principales parties prenantes par rapport à la tarification de médicaments orphelins; voir dans quelle mesure le prix des médicaments orphelins diffère entre les États membres de l'UE; et définir quels mécanismes pourraient accroître la transparence s'agissant de la tarification des médicaments orphelins.

Si une étude au niveau européen n'est pas réalisable, une étude similaire pourrait être réalisée par le Centre belge d'expertise des soins de santé (KCE)<sup>78</sup>.

11.1.4. L'objectif de l'étude serait d'identifier des pistes permettant d'accroître la transparence de la tarification. Ce gain de transparence ouvrirait une voie qui faciliterait le processus décisionnel de l'autorisation de mise sur le marché jusqu'au remboursement. De même, au niveau de l'UE, des études sont en cours dans le cadre du projet CAVOD (Clinical Added Value of Orphan drugs), et portent sur l'amélioration des processus de prise de décisions entre les autorités nationales et européennes, en se fondant sur la valeur ajoutée clinique des médicaments orphelins.

#### **Impact escompté:**

11.1.5. Pour le patient

Les médicaments orphelins présents sur le marché belge étant totalement remboursés, l'impact direct pour le patient est limité. Néanmoins, on peut escompter qu'avec une procédure allégée pour les décisions de remboursement, un nombre accru de médicaments orphelins seront disponibles plus rapidement pour les patients.

11.1.6. Pour les autres parties prenantes

Davantage d'ouverture et de transparence à propos de la tarification des médicaments orphelins pourrait

<sup>77</sup> European network for Health Technology Assessment, EUnetHTA, [www.eunetha.net/](http://www.eunetha.net/)

<sup>78</sup> Belgian Health Care Knowledge Centre, [www.kce.fgov.be](http://www.kce.fgov.be)

faciliter le processus décisionnel au niveau des autorités nationales et de l'UE, garantirait une tarification raisonnable, sans pour autant éteindre le désir des partenaires industriels d'investir dans le développement de nouveaux traitements innovants pour les patients souffrant d'une maladie rare.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

11.1.7. Les dates buttoirs pour les propositions d'études soumises au KCE se situent habituellement fin avril, afin de figurer au programme de l'année suivante.

**Aspects liés aux coûts:**

11.1.8. Cette mesure n'entraînerait aucun coût direct lorsque la proposition d'étude est prise en main par le KCE ou la Commission européenne.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

## **Mesure 11.2. Consultations citoyennes sur les maladies rares et les médicaments orphelins**

**Problème ciblé:**

11.2.1. La prise des décisions difficiles en termes de politique sur les soins de santé, par exemple, sur le rapport coût-efficacité des interventions relatives aux soins de santé, exige une évaluation fondée sur des arguments scientifiques (jugement de la valeur scientifique) et sur ce qui est bon pour la société (jugement de la valeur sociale). Si l'évaluation scientifique du rapport coût-efficacité est déjà, en soi, extrêmement malaisée, elle peut malgré tout faire l'objet d'une approximation, via la méthodologie actuellement acceptée. En revanche, s'agissant du jugement de la valeur sociale, beaucoup reste à faire, par ex., en ce qui concerne la question de savoir qui doit conseiller les décideurs politiques.

Pour résoudre ce problème, le UK National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) organise des consultations citoyennes ('Citizens Councils') destinées à offrir au NICE un éclairage à propos des valeurs sociales, que le grand public peut exprimer lorsqu'on lui donne la possibilité de délibérer sur les problèmes que rencontre l'Institut.<sup>79</sup> Chaque jugement de la valeur sociale d'une consultation citoyenne se fonde sur l'avis d'un groupe d'environ 30 citoyens qui:

- ont examiné les preuves disponibles (qui sont normalement présentées via des documents et une série de témoins experts);
- ont débattu sur la base de ces preuves (à la fois en questionnant les témoins et en discutant dans le cadre de la Conférence) dans le but de fournir des conclusions logiques et défendables.

Les participants à ces Consultations citoyennes sont des membres ordinaires du grand public, qui représentent le Royaume-Uni. Grâce à ces Consultations, le décideur politique britannique veut faire en sorte que le point de vue de ceux qui financent le Système national de soins de santé – les citoyens – soit intégré dans le processus décisionnel.

<sup>79</sup> Citizens Council, National Institute for Health and Clinical Excellence, National Health System, [www.nice.org.uk/aboutnice/howwework/citizenscouncil/citizens\\_council.jsp](http://www.nice.org.uk/aboutnice/howwework/citizenscouncil/citizens_council.jsp)

11.2.2. A propos du remboursement des médicaments (ultra-) orphelins, la Consultation citoyenne du NICE a rendu un avis après une délibération de trois jours en novembre 2004.<sup>80</sup> Voici un extrait de cet avis:

“La majorité (20 sur 27) des membres de la Consultation citoyenne est parvenue à la conclusion selon laquelle il est parfois, sinon toujours, justifié pour le National Health System (NHS) de payer un prix supérieur pour les médicaments ultra-orphelins. De l’avis de vingt d’entre nous, le NHS doit modifier son évaluation normale du rapport coût-efficacité afin d’autoriser, le cas échéant, des dépenses pour les médicaments ultra-orphelins. Pour seize d’entre nous, la rareté seule ne constitue pas un facteur suffisant, le degré de gravité doit être pris en considération...”

[Pour le rapport in extenso: [www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens\\_Council\\_Ultraorphan.pdf](http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens_Council_Ultraorphan.pdf)]

11.2.3. Récemment, une enquête (EUROBAROMETRE) à l’échelle de l’UE a révélé que les Européens ont une compréhension relativement précise de ce que sont les maladies rares mais leurs connaissances détaillées et leur sensibilisation restent faibles. Le public européen manifeste un vif soutien aux initiatives politiques associées aux maladies rares, tant au niveau national qu’eupéen. Par ailleurs, les Européens considèrent que l’affectation de ressources pour améliorer la recherche, pour garantir l’accès aux soins et accroître la sensibilisation est hautement justifiée.<sup>81</sup>

#### **Description de la mesure:**

11.2.4. **On propose la mise en place d’un mécanisme qui recueillera de manière adéquate le point de vue du public sur un certain nombre de questions éthiques et sociétales en suspens (sur les maladies rares et/ou les médicaments orphelins). Les jugements concernant la valeur sociale, qui sont issus de délibérations citoyennes sous la forme d’une consultation citoyenne, d’un conseil citoyen ou de toute autre procédure de consultation participative approfondie, pourraient être utiles au décideur politique pour prendre des décisions appropriées sur ces questions.**

**La création d’un mécanisme de consultation des citoyens dans un cadre plus vaste d’évaluations des soins de santé, sans se concentrer exclusivement sur les maladies rares et les médicaments orphelins pourrait être justifiée.**

#### **Impact escompté:**

11.2.5. Impact sur le patient

Une consultation des citoyens est différente d’une consultation des patients. Au cours d’une telle consultation, les citoyens représentent un échantillon représentatif de la population (pas nécessairement un groupe totalement représentatif, mais une proportion qui devrait à tout le moins faire affleurer la diversité des principaux points de vue dans la population). En outre, les citoyens ont souvent une plus grande distance par rapport au sujet que les patients. En conséquence, tous les avis formulés durant une consultation citoyenne ne seront pas nécessairement à l’unisson des enjeux pour les patients (à titre individuel).

11.2.6. Impact sur d’autres parties prenantes

La participation citoyenne constitue une émanation de la démocratie. L’implication du public apporte aux décideurs politiques une idée des craintes et des espoirs de leurs électeurs. La consultation met en lumière les valeurs et les normes qui règnent dans le chef du public et indiquent dès lors la réponse de ce dernier à une

80 NICE Citizens Council Report, Ultra orphan drugs, London, November 2004, [www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens\\_Council\\_Ultraorphan.pdf](http://www.nice.org.uk/niceMedia/pdf/Citizens_Council_Ultraorphan.pdf)

81 European awareness of Rare Diseases, Special Eurobarometer 361, [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/ebs\\_361\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/ebs_361_en.pdf)

question éthique ou sociétale. La consultation publique peut guider les décideurs politiques vers des décisions davantage motivées et plus largement acceptées.

**Aspects liés à l'échéancier et à la mise en œuvre:**

11.2.7. La Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares qui a été proposée pourrait être investie de la mission d'organiser au moins une consultation citoyenne sur une question éthique, sociétale et politique spécifique concernant les maladies rares et/ou les médicaments orphelins au cours de ses cinq premières années d'existence. Forte de sa vaste expérience en termes de consultations participatives, la Fondation Roi Baudouin<sup>82</sup>, l'entité qui est chargée de la gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, pourrait être un partenaire dans l'organisation de ces consultations.

Dans le cas ou d'autres organisations gouvernementales ou semi-gouvernementales impliquées dans les évaluations des soins de santé et/ou dans la politique sur les soins de santé (comme l'INAMI, le KCE, l'ISP/WIV, le SPF Santé publique, le Conseil consultatif de bioéthique,...) organiseraient de telles consultations, la Plate-forme pourrait inscrire des thèmes spécifiques concernant les maladies rares à l'ordre du jour de ces forums de discussion.

**Aspects liés aux coûts:**

11.2.8. L'organisation de telles conférences citoyennes a un coût, tant en termes de temps pour le personnel que de coûts matériels, de remboursements aux participants, de facilitation, de rapports, de traductions, etc. Si la Plate-forme de suivi pour les maladies rares proposée est investie de la responsabilité d'organiser une telle conférence citoyenne, cela aurait des implications au niveau des besoins en personnel et en budget de gestion. Ces coûts sont estimés à 75.000 euros pour chaque cycle.

Pour plus de détails sur les aspects budgétaires, voir l'Annexe 8.

---

82 [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

## 4. TIMING DE LA MISE EN ŒUVRE, DU SUIVI ET DE L'ÉVALUATION

4.1. Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins recommande, sur base des propositions présentées dans ce document, la mise en place d'un futur Plan belge pour les maladies rares pluriannuel et d'une durée de 5 ans. Cette période est considérée comme nécessaire pour sa mise en œuvre progressive, pour atteindre une masse critique et une vitesse de croisière suffisantes, et pour pouvoir constater les impacts des mesures proposées. Les actions et les investissements sont répartis sur toute la période.

Les mesures proposées ne sont pas indépendantes de ce qui existe déjà. Comme mentionné dans le chapitre sur le budget, des ressources importantes sont déjà investies, actuellement, par les pouvoirs publics pour le bien des patients souffrant de maladies rares. Les mesures potentielles sont proposées pour augmenter l'efficacité à tous les niveaux, pour atteindre davantage de patients et augmenter l'impact, entre autres en partageant connaissances et ressources avec d'autres pays.

4.2. Les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins suggèrent que la Plate-forme de suivi pour les Maladies Rares joue un rôle central dans l'évaluation et le suivi de la mise en œuvre du futur Plan belge pour les Maladies Rares.

Cette dimension de 'timing, suivi et évaluation' du futur Plan belge devrait être développée plus en détail par les instances gouvernementales compétentes en collaboration avec la Plate-forme de suivi, mais il importe que quelques principes soient clairs:

- La régularité des réunions du Conseil d'administration de la Plate-forme de suivi est considérée comme indispensable aux fins d'un suivi adéquat;
- La Plate-forme de suivi doit créer un groupe de travail ad hoc chargé de l'évaluation. Ce groupe de travail doit définir et diriger le processus d'évaluation. Il doit régulièrement revoir les objectifs, les échéances et les réalisations, et faire rapport annuellement lors des réunions de la Plate-forme, ainsi qu'à la/le ministre et aux autres instances gouvernementales impliquées;
- Ce groupe de travail doit clairement faire la différence entre le suivi et l'évaluation. On propose la mise à disposition d'un budget pour la Plate-forme afin qu'elle engage un évaluateur externe chargé d'apporter son aide pour l'évaluation à mi-parcours et l'évaluation finale. Par ailleurs, le suivi doit constituer une tâche permanente intégrée dans la mise en œuvre, permettant un feedback régulier à l'organe de gestion de la Plate-forme à propos des faits et des chiffres relatifs à la mise en œuvre par rapport aux attentes;
- La partie prenante centrale du futur Plan belge pour les Maladies Rares, c'est le patient. L'avis et la satisfaction du patient doivent faire partie de tout exercice d'évaluation;
- La Plate-forme doit élaborer un rapport annuel sur la progression du Plan;
- Lorsqu'elle constitue des groupes de travail distincts, la Plate-forme doit à chaque fois définir clairement les objectifs, les cibles et les responsabilités;

- Les groupes de travail responsables de mesures spécifiques auront également pour mission de revoir régulièrement les indicateurs ou d'en définir de nouveaux, le cas échéant.

4.3. Deux tableaux en Annexe 7 fournissent un premier aperçu (non validé) des cibles et indicateurs potentiels pour la réussite des mesures proposées par Domaines. Le premier tableau compare les mesures proposées pour la Belgique avec des indicateurs identifiés dans le cadre du Projet Europlan. Un groupe de travail avait en effet pour tâche de développer un système qui soit générique et puisse être utilisé par tous les pays membre de l'UE. Ce premier tableau permet donc de vérifier la cohérence des propositions au niveau belge par rapport aux attentes du niveau européen.

Le second tableau propose une série d'indicateurs par mesure, indicateurs inspirés du travail du projet Europlan, mais adaptés aux mesures spécifiques proposées. A plus long terme, la direction de la Plate-forme doit coopérer au niveau de l'UE afin de réexaminer les meilleures pratiques et, si possible, développer également des 'indicateurs de résultats pour la santé' qui ne faisaient pas partie des travaux d'Europlan. Les indicateurs proposés devraient idéalement être revus et complétés par le groupe de travail en charge de l'évaluation mentionnée ci-dessus, qui ferait une proposition définitive d'indicateurs au ministre.

Les tableaux, ainsi que les indicateurs, doivent être considérés comme un point de départ pour les travaux de la Plate-forme, conjointement aux résultats européens et au matériel qui seraient, à l'avenir, mis à disposition au niveau de l'UE. Il est important de développer des indicateurs qui se fondent sur un consensus à l'échelon de l'UE, car ils contribueront à la comparaison des résultats entre les pays. Ils peuvent, à ce stade, être utilisés comme un point de départ par les groupes de travail en charge de la mise en œuvre des mesures.

#### 4.4. Benchmarking

La Commission européenne a investi dans une enquête européenne 'Eurobaromètre' à la fin de 2010, qui a l'avantage de fournir une sorte de 'benchmark' de la situation en Belgique avant la mise en œuvre d'un futur Plan belge pour les Maladies Rares. On peut espérer que la Commission reconduira des enquêtes similaires à intervalles réguliers pour suivre l'évolution en Europe. Cela permettra de vérifier l'impact des investissements réalisés en Belgique et de les comparer aux autres pays. En revanche, cet Eurobaromètre ne couvre que le grand public et ce, avec des informations assez limitées. Il semble dès lors opportun d'organiser une enquête ciblant les professionnels de la santé (aussi bien première que deuxième ligne). Ce type d'enquête serait idéalement organisé au niveau de l'UE, mais, au cas où ceci ne se ferait pas, la recommandation est d'organiser une enquête en Belgique durant la première année d'exécution du futur Plan belge pour les Maladies Rares (avant que les investissements en communication ne soient réalisés). Le budget prévu pour les évaluations pourrait être utilisé pour financer cette enquête.

## 5. ANALYSE DE L'IMPACT BUDGÉTAIRE

### **Impact budgétaire**

5.1. Les mesures proposées dans ce document auront un impact sur le budget de l'Etat, particulièrement sur le budget de l'Assurance maladie. Ces impacts sont surtout des coûts additionnels avec quelques estimations de réductions de coûts.

Ces impacts ont été analysés par mesure individuelle. Ceci est documenté dans l'Annexe 8. Dans ce chapitre, nous décrivons les impacts financiers globaux des mesures proposées, comme si elles étaient toutes réalisées. Même si ce scénario ne sera pas nécessairement celui qui se déroulera en réalité, il est important de mentionner que certaines mesures sont liées, et peuvent donc avoir des impacts différents si elles ne sont pas combinées les unes aux autres.

### **Le coût des maladies rares actuellement**

5.2. Une des ambitions clé de la série de mesures proposées est d'augmenter l'efficacité du système de santé lorsqu'il traite des patients avec des maladies rares. Les principaux impacts attendus sont:

- un meilleur service;
- une plus grande équité;
- des gains pour l'Assurance maladie, les patients et leurs familles, grâce à une meilleure efficacité.

Ces gains financiers et non financiers sont réels, mais difficiles à estimer. Les gains financiers sont également compensés par des coûts additionnels qui seront générés.

5.3. Il est également important de réaliser que les pouvoirs publics investissent déjà des montants importants pour les patients souffrant de maladies rares. Les trois principaux coûts identifiables sont:

- Les coûts liés aux remboursements des médicaments orphelins. Ces médicaments sont utilisés uniquement pour le traitement de maladies considérées comme rares, puisque les médicaments ont obtenu le statut 'orphelin'. Même si le nombre de patients traités est assez faible, le coût pour l'Assurance maladie est considérable. L'estimation pour 2010 est supérieure à 80 millions d'euros. Ce budget est appelé à augmenter avec le temps. Certaines des mesures proposées sont susceptibles de ralentir cette augmentation. Ce sont surtout des mesures au niveau européen, comme, par exemple, l'augmentation de la transparence des prix, le fait de combiner les décisions de mise sur le marché et de remboursement ou la meilleure utilisation de médicaments 'off label'.
- Les coûts liés aux conventions signées par l'INAMI avec des Centres de référence traitant des maladies considérées comme rares (maladies métaboliques, mucoviscidose, maladies neuromusculaires). Pour 2010, le coût de ces conventions est estimé à 6 millions d'euros pour traiter entre 3.000 et 3.500 patients. Le transfert, pour ces Centres de référence, de leur

statut actuel à un statut de type 'Centre d'expertise', comme proposé (mesure 1.1), devrait avoir un effet neutre sur le budget.

- Les coûts liés aux 8 Centres de Génétique humaine. On estime qu'au moins 80 % des patients recevant des services de ces Centres (conseil génétique, tests), sont des patients souffrant de maladies rares. Le coût de ces Centres, pour le budget de l'Assurance maladie, est estimé à 40 millions d'euros pour 2010.

### **Créer un momentum – un investissement sur cinq ans de 17 millions d'euros**

5.4. Les mesures proposées dans ce document comprennent un investissement pour un montant total estimé à 17 millions d'euros sur l'ensemble de la période.

Ce montant est, entre autres, consacré à:

- des programmes pour stimuler la recherche sur les maladies rares (12 millions)
- des coûts d'investissement liés aux Registres de patients et de maladies (2 millions)
- des campagnes de communication vers les différents groupes cibles, afin d'assurer la notoriété des CE et des Centres de Liaison et d'augmenter la connaissance des maladies rares chez les professionnels de la santé et le grand public (1,7 million)
- des évaluations 2,5 ans et 5 ans après la mise en œuvre du futur Plan belge pour les Maladies Rares (0,5 million)

### **Les coûts pour améliorer la situation des patients souffrant d'une maladie rare – 156 millions sur cinq ans.**

5.5. Un grand nombre des mesures proposées génèrent des coûts qui deviennent récurrents. L'impact annuel sur le budget atteindrait les 44 millions d'euros dans la cinquième année de mise en œuvre du futur Plan, à nouveau si toutes les mesures sont mises en œuvre.

Cet impact est généré essentiellement par deux mesures:

- La création des Centres d'expertise (mesure 1.1)
- La création de la fonction de coordinateur des soins (mesure 8.1)

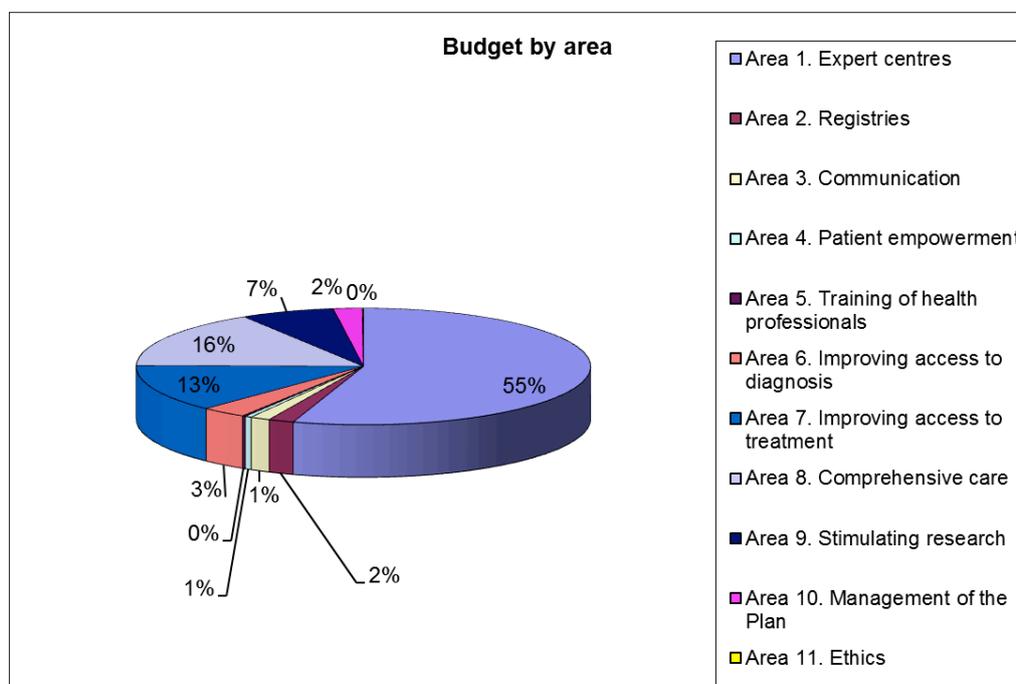
Ces deux mesures représentent, à elles seules, 75% des coûts récurrents.

L'hypothèse principale à la base de ces estimations d'impacts budgétaires repose sur le fait que, comparativement à la situation actuelle, 18.000 'nouveaux' patients seraient diagnostiqués et traités annuellement en 2016.

Le tableau et le graphique ci-dessous donnent le coût total des mesures par domaine et sur la période totale (y compris 2011). Ce tableau démontre que certaines mesures et domaines ont un impact budgétaire très limité.

Pour plus d'informations voir l'Annexe 8.

Domaine	Valeur en 1.000€	%
Domaine 1. Réseau des Centres d'expertise	98.914	55,0%
Domaine 2. Registres	3.250	1,8%
Domaine 3. Communication	2.550	1,4%
Domaine 4. Patient empowerment	830	0,5%
Domaine 5. Formation des professionnels de la santé	400	0,2%
Domaine 6. Améliorer l'accès au diagnostic	5.830	3,2%
Domaine 7. Améliorer l'accès au traitement	23.450	13,0%
Domaine 8. Prise en charge globale	28.800	16,0%
Domaine 9. Stimuler la recherche	12.000	6,7%
Domaine 10. Management du Plan	3.700	2,1%
Domaine 11. Ethique	150	0,1%





## 6. ANNEXES

### Annexe 1. Liste des Centres de Référence et des Centres de génétique humaine

#### **Referentiecentra voor zeldzame monogenische erfelijke metabole ziektes / Etablissements de rééducation Maladies métaboliques monogéniques héréditaires rares<sup>83</sup>**

Centrum voor Erfelijke Metabole Aandoeningen, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Wilrijkstraat 10, 2650 EDEGEM.  
Tel. 03/821.38.10

Kon. Paola Kinderziekenhuis, ZNA Middelheim, , Lindedreef 1, 2020 ANTWERPEN.

Unité Métabolique, Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola - METAbool centrum AZ-VUB, Avenue J.J. Crocq 15, 1020 BRUXELLES (LAEKEN), Tel. 02/477.25.81, Fax. 02/477.25.63.

Centre des Maladies Métaboliques Héréditaires, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Avenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.11.11, Fax. 02/764.37.03.

Centre de Génétique Humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Avenue Georges Lemaitre 25, 6041 GOSELIES, Tel. 071/44.71.57, Fax. 071/44.71.56.

Centre Pinocchio, Clinique de L'Espérance, Rue Saint Nicolas 447, 4420 MONTEGNEE, Tel. 04/224.80.01, Fax. 04/224.86.09.

C.U.W.G. Maladies Métaboliques, Centre hospitalier universitaire de Liège, Dom. Univ. du Sart-Tilman B-35, 4000 LIEGE, Tel. 04/366.71.24, Fax. 04/366.81.46.

Kliniek voor Kinderziekten "C. Hooft", Universitair Ziekenhuis, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.35.78, Fax. 09/240.38.75.

Centrum voor METAbole Ziekten, Universitaire Ziekenhuizen Leuven, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.38.41, Fax. 016/34.38.42.

#### **Referentiecentra voor mucoviscidose / Centres de référence Mucoviscidose<sup>84</sup>**

Associatie Mucoviscidosecentrum Antwerpen, Universitair Ziekenhuis Antwerpen, Wilrijkstraat 10, 2610 EDEGEM

Universitair Ziekenhuis Brussel, Mucovicidose referentiecentrum, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUXELLES (JETTE), Tel. 02/477.56.00, Fax. 02/477.60.74.

Cliniques Universitaires Saint-Luc, Centre de référence de la mucoviscidose UCL, Saint-Luc, Secrétariat de pneumologie-pédiatrique, Avenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.13.82, Fax. 02/764.89.11.

Hôpital Erasme- Hôpital des Enfants Reine Fabiola, Institut de Mucoviscidose ULB, Route de Lennik 808, 1070 BRUXELLES (ANDERLECHT), Tel. 02/555.32.02, Fax. 02/555.34.66.

Centre Liégeois de rééducation fonctionnelle pour la mucoviscidose, CHR de la Citadelle, Bd du XIIème de ligne 1, 4000 LIEGE, Tel. 04/225.70.73.

U.Z. Gent, Referentiecentrum voor Mucoviscidose, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.39.66.

Muco-Referentiecentrum Gasthuisberg Leuven, UZ Gasthuisberg, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.38.95.

<sup>83</sup> <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7890.pdf>

<sup>84</sup> <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7891.pdf>

**Referentiecentra voor neuromusculaire ziektes / Centres de référence Maladies neuromusculaires <sup>85</sup>**

U.Z. Antwerpen, Neuromusculair referentiecentrum, Wilrijkstraat 10, 2650 EDEGEM, Tel. 03/821.30.00

Universitair Ziekenhuis Brussel, Neuromusculair referentiecentrum - De Bijtjes, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUSSEL (JETTE), Tel. 02/477.50.00, Fax. 02/477.57.83.

Cliniques Universitaires Saint-Luc, Centre de référence neuromusculaire UCL, Saint-Luc, Anvenue Hippocrate 10, 1200 BRUXELLES (WOLUWE-SAINT-LAMBERT), Tel. 02/764.13.11, Fax. 02/764.90.52.

CHR de la Citadelle, Centre Liégeois pour les Maladies Neuromusculaires, Services de Neuropédiatrie et Neurologie, Boulevard du 12e de Ligne 1, 4000 LIEGE, Tel. 04/225.69.81, Fax. 04/225.75.50.

U.Z. Gent, Referentiecentrum voor musculaire aandoeningen, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.35.93, Fax. 09/240.38.75.

U.Z. Leuven, UZ Gasthuisberg, Neuromusculair referentiecentrum, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.42.80, Fax. 016/34.42.85.

**Centra voor menselijke erfelijkheid <sup>86</sup> / Centres de génétique humaine**

Centrum Medische Genetica, Universiteit Antwerpen, Universiteitsplein 1, 2610 WILRIJK, Tel. 03/820.25.70.

Dienst Medische Genetica, Academisch Ziekenhuis VUB, Laarbeeklaan 101, 1090 BRUSSEL, Tel. 02/477.60.71.

Centrum voor Medische Genetica, Universitair Ziekenhuis Gent, De Pintelaan 185, 9000 GENT, Tel. 09/240.36.03.

Centrum voor Menselijke Erfelijkheid, Universitair Ziekenhuis Gasthuisberg, Herestraat 49, 3000 LEUVEN, Tel. 016/34.59.03.

Centre de Génétique Humaine de l'IPG, Avenue Georges Lemaître, 25, 6041 GOSELIES, Tel. 071/47.30.47, Fax. 071/47.15.20.

Centre de génétique médicale de l'UCL, Av. Hippocrate, 10, 1200 BRUXELLES, Tel. 02/764.67.74, Fax. 02/764.69.36.

Service de génétique médicale de l'ULB, Hôpital Universitaire Erasme, Route de Lennik, 808, 1070 BRUXELLES, Tel. 02/555.64.30, Fax. 02/555.64.40.

Centre de Génétique Humaine de Liège, Centre Hospitalier Universitaire du Sart Tilman Bloc central Bât B35 4000 LIEGE, Tel.04/366.81.45, Fax. 04/366.81.46.

<sup>85</sup> <http://www.riziv.fgov.be/care/all/revalidatie/general-information/contacts/pdf/7892.pdf>

<sup>86</sup> <http://www.zorg-en-gezondheid.be/Zorgaanbod/Preventieve-gezondheidszorg/Centra-voor-menselijke-erfelijkheid/>

## Annexe 2. Critères proposés par le Fonds pour les Centres d'expertise

**Les critères 'E' sont essentiels/obligatoires.**

**Les critères 'O' sont facultatifs/informatifs.**

**Les critères 'D' sont assortis d'une obligation de concrétisation dans un délai spécifique (3 ou 5 ans).**

Certification	
<b>E1</b>	<b>Maillage (inter)national avec d'autres Centres d'expertise (financés ou pas)</b>
D2	Accréditation du centre (par ex., Accréditation de l'unité de traitement avec les cellules souches [JACIE]; Accréditation des installations de laboratoire [BELAC])
D3	Accréditation de l'hôpital (par ex., ANAES [FR], NIAZ [NL], JCAH [US])
Recherche fondamentale / translationnelle / clinique	
<b>E4</b>	<b>Recherche fondamentale / translationnelle / clinique sur une maladie rare particulière ou un groupe de maladies rares (Les trois dernières années sont prises en considération)</b>
<b>E5</b>	<b>Nombre d'études publiées ?</b>
O6	Fondamentale/translationnelle/clinique ?; Phase I/Phase II/Phase III ?
O7	Pilotée par le chercheur/l'industrie pharmaceutique/une organisation (= financée par une organisation [internationale]) ?
O8	Pour les études cliniques: nationales/internationales ?; Monocentriques/Multicentriques ?; Chercheur principal/auxiliaire de recherche ?
Multidisciplinarité	
<b>E9</b>	<b>Consultations multidisciplinaires</b>
<b>E10</b>	<b>Respect des recommandations existantes pour la maladie rare (par ex., les itinéraires cliniques) (formalisées – sur papier – et effectivement utilisées). Participation à l'élaboration de nouvelles recommandations.</b>
O11	Réunions conjointes du personnel
Nombre de patients	
<b>E12</b>	<b>Nombre de nouveaux cas de patients hospitalisés et ambulatoires pris en charge par le centre d'expertise (un patient peut être inclus s'il a eu au moins une hospitalisation ou une consultation au cours de l'année écoulée / des trois dernières années)</b>
O13	Source: par ex., rapport annuel de l'hôpital; MKG/RCM
O14	Chiffres pour l'année écoulée (et pour les trois dernières années)
Nombre de membres du personnel	
<b>E15</b>	<b># personnel médical ETP qui se consacrent à la maladie rare/au groupe de maladies rares. Moyenne sur les trois dernières années</b>
O16	# de membres du personnel paramédical ETP qui se consacrent à la maladie rare/au groupe de maladies rares

**Mesure des résultats**

**D17** Mesure des résultats au niveau du centre d'expertise (oui/non ?; type ?) (par ex., taux de mortalité ; survie sans incident; mesure de la qualité de vie [QdV] [peut remplacer l' 'enquête de satisfaction'])

**Services pour le patient**

**E18** Contacts structurés avec les associations de patients qui se consacrent à la maladie rare/au groupe de maladies rares

**E19** Information structurée destinée au patient (par ex., brochures pour les patients ; sites Internet spécialisés, conférences d'information)

**E20** Ouverture d'un canal d'information pour les patients et le grand public (par ex., un numéro de téléphone centralisé), Q&R sur le site Internet)

O21 Langues

O22 Assistance pour les membres de la famille (par ex., passer la nuit ; soutien psychologique)

O23 Réception

O24 Chambre

O25 Régime alimentaire

O26 Réclamations (# de réclamations ; traitement)

O27 Initiatives en faveur du bien-être du patient

**Activité scientifique**

**E28** Taux de citations du personnel permanent concernant l'expertise

**E29** Implication active dans les banques d'informations génétiques (biobanking)

O30 Publications: recherche fondamentale/translacionnelle/clinique

O31 Financement de la recherche FWO/IWT/autres

**Activité didactique**

**E32** # de stagiaires (Doctorat, Etudes supérieures, Médecin candidat spécialiste en formation) pour la/le groupe de maladie(s) rare(s)

**E33** # de conférences spécifiques pour la/le groupe de maladie(s) rare(s)

O34 Organisation de conférences (par RDC/nationales/internationales)  
Participation active (affiche/discours) (au niveau national/international)

**E35** Adhésion à des associations scientifiques internationales (~ maillage)

**Environnement technique**

**E36 Test(s) de diagnostic spécifique(s) pour la maladie rare**  
**Techniques/équipements spécialisés (imagerie, greffe, thérapie génique,...) aux fins du diagnostic / traitement de la maladie rare**

O37 Mise au point de nouvelles techniques ou de nouveaux tests

**D38 Environnement TIC/ Utilisation de e-santé****Temps de traitement**

O39 Délai d'attente pour obtenir un rendez-vous (= liste d'attente)

O40 Laps de temps entre la prise de l'échantillon et le diagnostic  
 Attention : un laps de temps minimum est indispensable pour garantir une qualité suffisante  
**D'autres réglementations existent en la matière**

O41 Laps de temps entre le diagnostic et le traitement

O42 Nombre de patients non diagnostiqués

**Autres critères**

**E43 Créer des réseaux avec les hôpitaux périphériques, les spécialistes, les MG, le personnel paramédical et les autres prestataires de soins pour la prise en charge du patient au quotidien**

O44 Système de traitement prioritaire en cas d'urgence

O45 Indices d'attractivité  
 – Distance patient - hôpital (par ex., code postal des patients → MKG/RCM)  
 – (# de deuxième avis)

## Annexe 3. Critères pour les Centres de Liaison pour les Maladies Rares

**Les critères 'E' sont essentiels/obligatoires.**

**Les critères 'O' sont facultatifs/informatifs.**

**Les critères 'D' sont assortis d'une obligation de concrétisation dans un délai spécifique (3 ou 5 ans).**

Certification	
<b>E1</b>	<b>Situé au sein d'un hôpital universitaire, en partenariat avec un Centre de génétique humaine et des Centres d'Expertise reconnus (au moins 3).</b>
E2	Maillage (inter)national avec d'autres Centres d'expertise (financés ou pas)
D3	Accréditation de l'hôpital (par ex., ANAES [FR], NIAZ [NL], JCAH [US])
Recherche fondamentale / translationnelle / clinique	
<b>E4</b>	<b>Recherche sur des maladies rares qui ne sont pas des cancers rares (Les trois dernières années sont prises en considération)</b>
<b>E5</b>	<b>Nombre d'études ? Trois au minimum</b>
O6	Nombre de patients souffrant d'une maladie rare inclus dans les études cliniques ? (ratio: # de patients souffrant d'une maladie rare inclus dans les études / # total de patients souffrant d'une maladie rare pris en charge dans le CMR)
O7	Fondamentale/ translationnelle/clinique ?; Phase I/II/III ?
O8	Pilotée par le chercheur/l'industrie pharmaceutique/une organisation (= financée par une organisation [internationale])?
O9	Nationale/internationale?; Monocentrique/Multicentrique?; Chercheur principal/auxiliaire de recherche?
Multidisciplinarité	
<b>D10</b>	<b>Consultations multidisciplinaires générales (Ce critère deviendra essentiel après la première évaluation par la Plate-forme de suivi)</b>
<b>E11</b>	<b>Recommandations pour les maladies rares (par ex., les itinéraires cliniques) (formalisées – sur papier – et effectivement utilisées). Au minimum un tiers des compétences présentes dans le Centre de Liaison</b>
<b>E12</b>	<b>Réunions conjointes du personnel</b>
O13	Fréquence des réunions conjointes du personnel ?
Nombre de patients	
<b>E14</b>	<b>Nombre de patients hospitalisés pris en charge par le Centre de Liaison (au moins une hospitalisation ou consultation au cours de l'année écoulée/ des trois dernières années)</b>
<b>E15</b>	<b>Nombre total de patients ambulatoires souffrant d'une maladie rare pris en charge par le Centre de Liaison (au moins une hospitalisation ou consultation au cours de l'année écoulée/ des trois dernières années)</b>
O16	Source: par ex., rapport annuel de l'hôpital; MKG/RCM
O17	Chiffres pour l'année écoulée (et pour les trois dernières années)

### Nombre de membres du personnel

**E18 # total des membres du personnel médical ETP qui se consacrent aux maladies rares  
Moyenne sur les trois dernières années. Seuls les effectifs permanents sont pris en considération**

O19 # total de membres du personnel paramédical ETP qui se consacrent aux maladies rares

### Mesure des résultats

**E20 Mesure des résultats (oui/non ?; type ?) (par ex., taux de mortalité ; survie sans incident; mesure de la qualité de vie [QdV] [peut remplacer 'l'enquête de satisfaction'])**

### Services pour le patient

**E21 Contacts structurés avec les associations de patients**

**E22 Information structurée destinée au patient (par ex., brochures pour les patients; sites Internet spécialisés)**

**E23 Ouverture d'un canal d'information pour les patients et le grand public (par ex., un numéro de téléphone centralisé, Q&R sur le site Internet)**

O24 Langues

O25 Assistance pour les membres de la famille (par ex., passer la nuit; soutien psychologique)

O26 Réception

O27 Chambre

O28 Repas

O29 Réclamations (# de réclamations ; traitement)

O30 Initiatives en faveur du bien-être du patient

### Activité scientifique

**E31 Taux de citations du personnel qui se consacre aux maladies rares (uniquement le personnel se consacrant au moins 20% de son temps aux maladies rares).  
Minimum à définir**

O32 Publications: recherche fondamentale/translational/clinique

O33 Financement de la recherche FWO/IWT/autres

**Activité didactique****E34 # de stagiaires (Doctorat, Etudes supérieures, Médecin candidat spécialiste en formation)  
Minimum à définir**

- O35 # d'étudiants en doctorat  
# d'étudiants en études supérieures (boursiers)  
# de médecins candidats spécialistes en formation  
# d'étudiants en sciences paramédicales

**E36 # de conférences  
Minimum à définir**

- O37 Organisation de conférences par le RDC ou nationales/internationales ?  
Participation active (affiche/discours) (au niveau national/international)

**E38 Adhésion à des associations scientifiques internationales (~ maillage)**

- O39 Participation passive ou active ?

**Environnement technique****E40 Techniques /équipements spécialisés (imagerie, greffe, thérapie génique,...)  
Nombre de patients traités ou diagnostiqués avec ces techniques /équipements spécialisés**

- O41 Mise au point de nouvelles techniques

**E42 Environnement TIC / Utilisation de e-santé  
Procédure à mettre au point****Temps de traitement**

- O43 Délai d'attente pour obtenir un rendez-vous (= liste d'attente)
- O44 Laps de temps entre la prise de l'échantillon et le diagnostic  
*Attention : un laps de temps minimum est indispensable pour garantir une qualité suffisante  
D'autres réglementations existent en la matière.*
- O45 Laps de temps entre le diagnostic et le traitement
- O46 Nombre de patients non diagnostiqués

**Autres critères****E47 Créer des réseaux avec les hôpitaux périphériques, les spécialistes, les MG, le personnel paramédical et les autres prestataires de soins pour la prise en charge du patient au quotidien**

- O47 Système de traitement prioritaire en cas d'urgence
- O48 Indices d'attractivité  
— Distance patient – hôpital (par ex., code postal des patients → MKG/RCM)  
— (# de deuxième avis)



## Annexe 4. Explication de certains concepts relatifs aux médicaments orphelins dans le Domaine 7

### Essai clinique

Un essai clinique est une étude technique visant à répondre à des questions spécifiques relatives à des vaccins, à de nouvelles thérapies ou à des manières nouvelles d'utiliser des traitements connus. Les essais cliniques (également désignés par les expressions 'recherche médicale' ou 'études de recherche') sont utilisés pour déterminer si de nouveaux médicaments ou traitements sont à la fois sûrs et efficaces. Des essais cliniques menés avec prudence constituent la manière la plus rapide et la plus sûre de trouver des traitements qui sont efficaces chez l'homme. Les essais se déroulent en quatre phases: la Phase I teste un nouveau médicament ou traitement dans un petit groupe de sujets; la Phase II élargit l'étude à un groupe de sujets plus nombreux; la Phase III élargit l'étude à un nombre encore plus important de sujets; et la Phase IV a lieu après l'octroi de la licence et la mise sur le marché. (<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/info/glossary>)

### Programme d'usage compassionnel (PUC)

Avant de pouvoir être commercialisées dans l'Union européenne, toutes les spécialités pharmaceutiques doivent recevoir une autorisation. Cela étant, il existe une option thérapeutique pour les patients dans l'Union européenne qui souffrent d'une maladie pour laquelle il n'existe pas de thérapie autorisée satisfaisante ou qui ne peuvent pas participer à un essai clinique. Dans ce cas, il est possible pour eux de prendre un médicament non autorisé dans le cadre d'un programme d'usage compassionnel. Ces programmes ont pour vocation de faciliter la mise à la disposition de patients de nouvelles options thérapeutiques qui sont en cours de développement. Les programmes nationaux d'usage compassionnel qui mettent des médicaments à disposition sur la base de patients cités nommément ou de cohortes de patients, sont régis par la législation de chaque Etat membre.

([http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general\\_content\\_000293.jsp&murl=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac058007e691](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000293.jsp&murl=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac058007e691))

### Programme médical d'urgence

Via la Loi du 1er mai 2006 concernant la révision de la législation pharmaceutique, la Belgique a, s'agissant des 'Programmes d'usage compassionnel', d'une part été plus loin que le Règlement européen mais, d'autre part, dans le respect de cette réglementation européenne, elle a également mis en place un cadre légal plus vaste en ajoutant les 'programmes médicaux d'urgence' aux côtés des 'Programmes d'usage compassionnel'. La différence essentielle entre ces deux types de programmes réside dans le fait que les programmes d'usage compassionnel concernent des médicaments qui n'ont pas encore d'autorisation de mise sur le marché alors que les programmes médicaux d'urgence concernent des médicaments déjà dotés d'une autorisation de mise sur le marché pour une indication bien précise.

([http://www.fagg-afmps.be/nl/binaries/methode-werk-CU-MNP\\_tcm290-27169.pdf](http://www.fagg-afmps.be/nl/binaries/methode-werk-CU-MNP_tcm290-27169.pdf))

### Désignation d'un médicament orphelin

Pour être éligible à la désignation orpheline, un médicament doit, conformément à ce que prévoit l'Agence européenne des médicaments (AEM), respecter un des critères suivants:

- il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une affection entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique ne touchant pas plus de 5 personnes sur 10.000 dans la Communauté, au moment où la demande est introduite;
- il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une maladie mettant la vie en danger, d'une maladie très invalidante ou d'une affection grave et chronique et il est peu probable qu'en l'absence de mesures d'incitation la commercialisation de ce médicament génère des bénéfices suffisants pour justifier l'investissement qui est nécessaire à son développement.

Dans les deux cas décrits ci-dessus, il n'existe pas de méthode satisfaisante de diagnostic, de prévention, ou de traitement de cette affection ayant été autorisée dans la Communauté, ou, s'il en existe, le médicament en question procurera un bénéfice notable à ceux atteints de cette affection.

Les sponsors de médicaments ayant reçu la désignation orpheline de la Commission européenne bénéficient d'un certain nombre d'incitants, qui ont pour but d'encourager le développement de médicaments pour traiter les maladies rares.

([http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general\\_content\\_000029.jsp&murl=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac05800240ce](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&murl=menus/regulations/regulations.jsp&mid=WC0b01ac05800240ce))

### **Autorisation de mise sur le marché**

Il s'agit de l'autorisation octroyée par l'Autorité de réglementation compétente pour commercialiser un médicament spécifique dans un pays donné. Dans le cadre de ce que l'on appelle la 'procédure centralisée', les entreprises présentent une demande unique d'autorisation de mise sur le marché à l'Agence européenne des médicaments. Une fois délivrée par la Commission européenne, une autorisation de mise sur le marché centralisée (ou 'communautaire') est valable dans toute l'Union européenne (UE) ainsi que dans les Etats de l'EEE-AELE (Islande, Liechtenstein et Norvège).

([http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/Other/2010/12/WC500099907.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Other/2010/12/WC500099907.pdf))

### **Remboursement des médicaments**

En Belgique, il est fréquent que les patients ne paient pas le prix plein pour un médicament ou un acte médical. Le système belge de sécurité sociale et de soins de santé paie ces dépenses en tout ou en partie (dans le cas des médicaments orphelins). Tous les systèmes de soins de santé doivent néanmoins poser des choix quant aux produits et aux services qui peuvent être financés par les deniers publics. En d'autres termes, ils doivent se fixer des priorités en termes de remboursement, tout en tenant compte de tous les objectifs du système de soins de santé. Des mesures politiques, telles que les systèmes de remboursement des médicaments, sont définies afin de trouver un équilibre entre ces objectifs, acceptable par le public.

([http://www.kce.fgov.be/index\\_en.aspx?SGREF=9470&CREF=18732](http://www.kce.fgov.be/index_en.aspx?SGREF=9470&CREF=18732))

### **Utilisation hors notice des médicaments**

On parle d'utilisation hors notice lorsque des patients sont traités avec un médicament pour une indication ou un état pathologique qui n'est pas repris dans les conditions de l'autorisation de mise sur le marché et qui, dès lors, ne figurent pas dans la notice. L'utilisation hors notice peut signifier un usage pour une indication différente mais, aussi, pour une catégorie d'âge différente (typiquement, les enfants), voire un dosage différent.

## Annexe 5. Liste, établie par le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, de matières premières destinées à la formulation dans le traitement des maladies rares <sup>87</sup>

EN	NL	FR
3,4-Diaminopyridine	3,4-Diaminopyridine	3,4-Diaminopyridine
d,l-3-Hydroxybutyrate sodium	d,l-3-Natriumhydroxybutyraat	D,l-3- hydroxy-butyrate de soude
Amiloride	Amiloride	Amiloride
beta-Carotene	beta-Caroteen	bêta-carotène
Bi-Myconase	Bi-Myconase	Bi-Myconase
Chenodesoxycholic acid	Chenodesoxycholzuur	Acide chénodésoxycholique
l-Citrulline	l-Citrulline	l-Citrulline
CoEnzyme Q10	Co-enzym Q10	CoEnzyme Q10
Diphencyprone	Difencypron	Diphencyprone
d-Mannose	d-Mannose	d-Mannose
d-Ribose	d-Ribose	d-Ribose
Fenfluramine	Fenfluramine	Fenfluramine
Glycine	Glycine	Glycine
Hydroxocobalamine	Hydroxocobalamine	Hydroxobalamine
Oxybutinine	Oxybutinine	Oxybutinine
Phenylbutyrate sodium	Natriumfenylbutyraat	Phénylbutyrate de sodium
Primaquine phosphate	Primaquinefosfaat	Phosphate de primaquine
Pyridoxal phosphate	Pyridoxaalfosfaat	Phosphate de pyridoxal
Squaric acid dibutyl ester	Vierkantzuur dibutylester (SADBE)	Acide squarique dibutylester

<sup>87</sup> Liste des matières autorisées' (Le Moniteur belge, 396, 10 nov 2004).

## Annexe 6. Prise en charge complète des patients

### Introduction

**Dans le système de santé, chaque groupe de personnes souffrant d'une maladie rare paraît un peu comme un individu unique, perdu dans la masse.<sup>88</sup>**

**La prise en charge des maladies rares n'est pas garantie, elle reste aléatoire<sup>89</sup>. Ceci est vrai tant du point de vue médical au sens strict que du point de vue du matériel, ou des aides adaptées aux besoins particuliers de telle maladie bien précise.**

Le groupe de travail 'Coûts non INAMI' ne pouvait se limiter à ne prendre en compte que des prestations particulières qui n'existeraient que pour telle maladie, du fait que celle-ci posséderait des caractéristiques rares. 'Non INAMI' ne veut pas seulement dire hors remboursements INAMI mais aussi surtout que la prise en charge de cette problématique à l'intérieur du système INAMI tel qu'elle existe actuellement comporte des manques. Les symptômes, les traitements, les matériels nécessaires, les conséquences sociales ne sont pas nécessairement 'originales' parce qu'on est en présence d'une maladie rare. Mais ces symptômes, traitements, manques et besoins se signalent par leur acuité, leur intensité, leur durée, la difficulté de les gérer dans la vie quotidienne et leur impact sur la qualité de vie et l'espérance de vie. Rappelons à ce sujet les caractéristiques de la population touchée par les maladies concernées, caractéristiques reprises dans le Plan national maladies rares 2005-2008 français<sup>90</sup>

- > Le début précoce dans la vie: 2 fois sur 3 avant 2 ans
- > La survenue d'un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 1 cas sur 2, à l'origine d'une incapacité réduisant l'autonomie dans 1 cas sur 3
- > La mise en jeu du pronostic vital dans presque 1 cas sur 2, les maladies rares représentant 35% des décès avant 1 an, 10% entre 1 et 5 ans et 12% entre 5 et 15 ans.

Nous nous sommes référés à la notion d' 'organisations différenciées en fonction des besoins':

- > pour la plupart des usagers, qui sont, disons, indépendants, on aura un faible niveau d'intégration. L'assistance et l'information seront basiques, plutôt à la demande
- > pour un certain nombre d'usagers, on aura un système d'intégration moyen, avec une offre d'information et de service plus disponible ("Nous sommes là quand vous avez besoin de nous")
- > pour quelques usagers, le support doit être intense et les services seront réellement façonnés autour de leurs besoins

C'est dans cette dernière configuration de stratification des besoins que nous nous inscrivons dans les Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares, en fonction des 'the common characteristics of rare diseases' données par Eurordis, en novembre 2005.<sup>91</sup>

88 *Ainsi, la mucoviscidose est généralement dite 'la maladie génétique grave la plus fréquente en Belgique'. Or elle touche (nous n'osons dire 'elle ne touche que...') 1.200 Belges.*

89 *Certaines maladies rares dont on connaît la fréquence sont beaucoup moins répertoriées que ce à quoi on s'attend. Ainsi les spécialistes estiment le nombre de patients souffrant de dyskinésie ciliaire en Belgique entre 100 et 200 alors que la fréquence est entre 1/15000 et 1/30000. On peut conclure que 200 à 400 patients souffrant de cette maladie rare et grave ne sont pas diagnostiqués et souffrent d' 'infections récidivantes' ou de 'vertiges non expliqués', etc.*

90 [http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2006/doc/plan\\_national.pdf](http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2006/doc/plan_national.pdf) p.5

91 [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf)  
 p.5 "Rare diseases are severe to very severe, chronic, often degenerative and lifethreatening;  
 The onset of the disease occurs in childhood for 50% of rare diseases; Disabling: the quality of life of rare diseases patients is often compromised by the lack or loss of autonomy;  
 Highly painful in terms of psychosocial burden: the suffering of rare disease patients and their families is aggravated by psychological despair, the lack of therapeutic hope, and the absence of practical support for everyday life; Incurable diseases, mostly without effective treatment. In some cases, symptoms can be treated to improve quality of life and life expectancy;  
 Rare diseases are very difficult to manage: families encounter enormous difficulties in finding adequate treatment"

Nous proposons un schéma qui représente le parcours de la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare et grave. Ce schéma est un processus en évolution (work in progress) qui peut être alimenté petit à petit. Le schéma permet de:

- > Faire entrer progressivement dans le parcours, maladie par maladie, ou groupe de maladies par groupe de maladies;
- > Faire entrer progressivement les nouvelles approches, découvertes, les nouvelles réponses aux besoins;
- > Le champ d'expérimentation que constituera chaque maladie rare entrant dans le modèle pourra mener à la formulation de recommandations (guidelines) utiles aux autres pathologies;
- > Désigner les instances qui peuvent jouer un rôle, suggérer, implémenter, évaluer, contrôler;
- > D'évoquer toutes les collaborations utiles et d'échanger les informations. On citera les rapports annuels des centres (Centres d'Expertise (CE), Centres de Liaison, Centres de génétique), l'INAMI, l'Observatoire des Maladies Chronique, la Plateforme proposée pour les maladies rares...

Le parcours envisagé est destiné uniquement à cette cible: les maladies rares et graves. Certaines maladies rares ont des sous-types de gravités variées. Cependant, les sous-types moins graves, plus simples peuvent nécessiter des soins et autres besoins intenses pendant une ou des périodes limitées. Nous proposons qu'aucun sous-type de ces maladies aux formes complexes ne soit exclu des Recommandations et propositions de mesures pour un Plan belge pour les Maladies Rares

Le parcours suppose des engagements, des politiques conséquentes, il est vrai, mais néanmoins envisageables, précisément parce qu'elles sont destinées seulement à un groupe limité dont les besoins sont les plus forts.

C'est parce que la maladie est rare que le législateur n'a pas pris en compte tous les aspects particuliers de cette catégorie d'usagers. C'est d'ailleurs tout à fait compréhensible: la Loi prévoit un cadre général, puis prend en compte de plus petites catégories et propose des réponses pour celles-ci. Il s'agit donc non pas, sous prétexte qu'une personne souffre d'une maladie dont la fréquence est faible, de la favoriser par rapport à la population générale, mais simplement de l'amener au même niveau que les autres quant aux réponses à ses besoins. Il s'agit, par l'implémentation de mesures adaptées aux besoins spécifiques des patients, d'assurer une mise à niveau sans discrimination positive ou négative. Les recommandations visent à développer des mesures qui répondent à des besoins oubliés ou partiellement couverts.

## **'Guidelines' pour la prise en charge complète du patient**

(voir également le schéma à la fin de cette Annexe)

Nous mettons l'accent sur les Centres, qu'ils soient des Centres d'Expertise (CE), des Centres de Liaison, des Centres de génétique, sans oublier les consultants (des experts externes dans telle maladie qui seront repris dans une liste et pourront être appelables).

Ces Centres sont responsabilisés dans la gestion médicale des personnes souffrant d'une maladie rare, grave ou potentiellement grave ainsi que dans la mobilisation des droits de ces personnes, à exercer en fonction de leurs besoins.

Le schéma suppose l'ouverture de listes de besoins liés à telle et telle maladie et de droits susceptibles d'être exercés en fonction de ces besoins, ceci selon des critères établis.

Les recommandations seront regroupées et aboutiront à des mesures. Ces mesures concerneront le parcours du patient, les besoins et les droits, le contrôle, l'évaluation...

### ***Recommandation 1: Le rôle clef du Centre***

Tout patient souffrant d'une maladie rare et grave (selon la définition que nous avons donnée dans l'introduction) est adressé à un Centre même s'il n'a pas de besoin immédiat de prise en charge médicale. Pour certains malades ou groupes de malades, le centre se limite à proposer une prise en charge médicale, paramédicale et sociale simplifiée.

Avantages:

- > Enregistrement de tous les patients concernés;
- > Diagnostic plus précoce;
- > Accès à l'information relative à la maladie, à son évolution, sa transmission, aux traitements, aux autres besoins, aux conséquences sociales...;
- > Accès au réseau créé par le Centre et aux autres réseaux (associations de patients, réseau local...).

### ***Recommandation 2: Échanges avec l'étranger***

Si l'expertise n'est pas suffisante en Belgique, le Centre réfère à l'étranger. Les coûts supplémentaires entraînés par cette démarche sont supportés par les organismes assureurs.

Le système fonctionne aussi dans l'autre sens, les Centres belges viseront à devenir eux-mêmes des centres d'expertise européens reconnus auxquels les centres étrangers référeront leurs patients.

### ***Recommandation 3: Besoins globaux du patient: rôle du Centre au départ de la prise en charge***

#### **Le Centre fait un bilan complet du patient**

- > Le diagnostic catégoriel du patient (sa maladie) et le stade
- > Le diagnostic fonctionnel (ICF International Classification of Functioning)

#### **Le Centre fait une proposition thérapeutique en fonction de ce bilan**

### ***Recommandation 4: Listes des besoins***

Par maladie (ou groupe de maladies) rare et grave, des listes des besoins liées à chacune d'elles sont élaborées.

Ces listes sont un 'work in progress'.

Procédure:

- > Les listes sont alimentées par une écoute permanente des patients (et associations de patients), des prestataires et des OA (Organismes Assureurs). Le futur Observatoire des Maladies Chroniques sera un partenaire privilégié pour les échanges d'idées;

- > La concrétisation des listes se fait par une collaboration entre Centres;
- > Les instances compétentes dont le Conseil scientifique donnent leur approbation;
- > La décision finale est prise par l'INAMI ou par l'instance compétente ou les instances compétentes;

#### **Recommandation 5: Octroi des droits**

La décision d'octroi des droits en réponse aux besoins mis sur la liste est de la compétence:

- > de l'INAMI qui donnera son accord en tenant compte des critères existants ou créera des droits très spécifiques pour ces groupes cibles
- > d'autres instances fédérales ou régionales, qui, elles aussi, détermineront l'adaptation de leur réglementation en fonction des besoins spécifiques de telle et telle maladie rare grave.
- > ceci sous-entend une collaboration et une coordination entre les différentes instances (cf. Groupe de Travail Instances compétentes)

#### **Recommandation 6: Groupe de travail regroupant les Instances compétentes**

Création d'un Groupe de travail (GT) réunissant toutes les instances compétentes.

La Plateforme proposée est un interlocuteur privilégié pour alimenter les sujets à traiter par ce GT et faire des suggestions de modifications de lois.

En fonction des résultats des évaluations, ce GT pourra également être saisi par les décideurs pour aborder l'adaptation de droits ou une nouvelle distribution des tâches.

#### **Recommandation 7: Transmission électronique**

La transmission des données nécessaires aux instances ouvrant les droits concrets est facilitée par le développement d'un EDR (Electronic Disability Record): e-health permettra cette application.

#### **Recommandation 8: Inscription du patient**

Le Centre transmet (notification) son diagnostic (catégoriel et fonctionnel) et son plan thérapeutique au Médecin Conseil de l'OA.

Le Médecin Conseil:

- > 'flague' le patient (le 'reconnait')
- > détermine la date de début et la période
- > ouvre l'ensemble des droits (qui ne pourront cependant être exercés qu'en fonction des critères fixés)
- > communique ce qui précède au patient et au Centre

#### **Recommandation 9: Prise en charge concrète**

Le Centre mobilisera uniquement les droits qui sont justifiés par les besoins du patient à ce moment-là (stade de l'atteinte du patient, respect des critères du Chapitre IV etc..).

Pour un prestataire hors Centre qui intervient pour le patient, les procédures classiques de demande sont d'application, et ce, pour chacun des droits séparément.

Le Centre sera attentif à collaborer de façon systématique et étroite avec le réseau du patient (médecin généraliste, kiné, infirmier, médecin spécialiste référent, etc.) et à favoriser les soins partagés.

#### **Recommandation 10: Suivi des dépenses au niveau individuel et par Centre**

L'OA effectue des contrôles a posteriori (par exemple: respect des critères du Chapitre IV si d'application; respect des critères spécifiques repris dans la liste de la maladie concernée).

**Recommandation 11: Suivi des dépenses au niveau global**

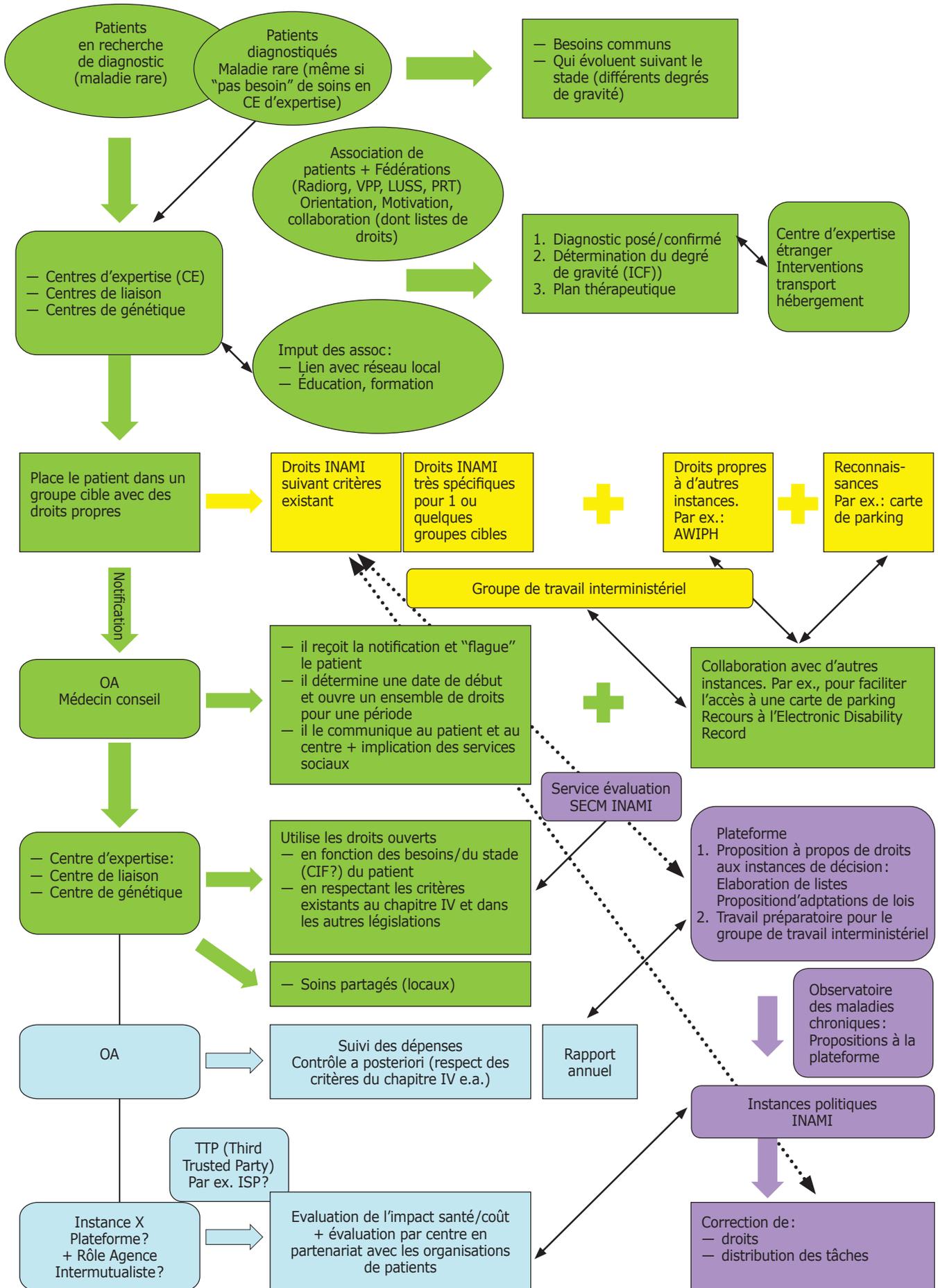
L'INAMI et l'Agence Intermutualiste (IMA) font le monitoring des dépenses (globales, par pathologie et par Centre).

**Recommandation 12: Évaluation du système (impact santé/coût)**

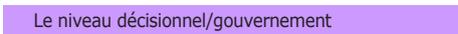
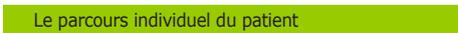
Les données fournies par les Centres, les registres, les OA, l'IMA, les associations de patients, les couples, le futur Observatoire et la Plateforme maladies rares proposée sont transmises à une Tierce Partie de Confiance (TTP), par exemple l'Institut de Santé Publique (ISP) pour analyse globale.

Seront analysés entre autres:

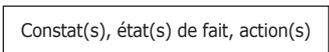
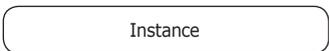
- > le rapport santé/coût
- > l'évaluation du fonctionnement des centres
- > le travail en réseau



## Légende des couleurs

 Le niveau décisionnel/gouvernement L'évaluation du système Les droits à ouvrir Le parcours individuel du patient

## Légende des formes

 Patients Constat(s), état(s) de fait, action(s) Instance

## Annexe 7. Evaluation du Plan – Comparaison avec EUROPLAN et des indicateurs

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	4.1. Existence of a policy for establishing centres of expertise at the national/regional level	part of plan
		4.2. Number of centres of expertise adhering to the policy defined in the country	not defined as number of CE; but defined as number of patients (18000 by year 5)
		4.3. Groups of rare diseases followed up in centres of expertise	not defined in plan; at the moment 3 groups through ref centres; expected to rise significantly
		4.4. Centres of expertise adhering to the standards defined by the Council Recommendations - paragraph d) of preamble	all are expected to as this is part of selection criteria
		4.5. Participation of national or regional centres of expertise into European reference networks	part of plan; means are earmarked
		5.5. Number of diseases included in the neonatal screening programme	Not formally part of Plan. To be discussed with regions and communities
		5.6. Number of diseases included in the neonatal screening programme properly assessed	Not formally part of Plan. To be discussed with regions and communities
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)	5.7. Existence of a public directory/ies of both genetic tests on Rare Diseases	part of plan
		5.8. Proportion laboratories having at least one diagnostic test validated by an external quality control	plan foresees resources to ensure genetic labs obtain quality accreditation
	1.3. Creation of Liaison Network RD		
	1.4. Networking between Centres at national level		
	1.5. Networking between Centres and peripheral care services		
	1.6. Networking at European and international level	Cfr 4.5	

Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases	2.1. adoption of EC RD definition	part of plan
		2.2. Type of classification used by the health care system	CD 11
		2.3. Developing policies for recognising RD by the care information systems	part of plan
		2.4. Registering activity	part of plan
		2.5. Number of diseases included	resources are defined in plan, but not the number of diseases (max number with resources available)
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information		
	3.2. Support for Orphanet Belgium		
	3.3. Communication Plan		
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals	6.1. Number of umbrella organisations specific on RD	one existing (RaDiOrg.be, the Belgian Eurordis representative); involved in plan
	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise	6.2. Having a directory of RD patients organizations	responsibility of Radiorg.be
	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations	6.3. Number of Patients' associations	rare disease associations estimated at 150, Monitoring is part of Orphanet remit (part of plan)
	4.4. The development of a medical passport	6.4. Number of diseases covered by patients' associates	not known; every CE will be linked with disease specific association(s)see also Orphanet
		6.5. Permanent and official patients' representatives in plan development, monitoring and assessment	part of plan
		6.6. Participation of patients organizations in the development of RD research strategies	part of plan
		6.7. Participation of patients organizations in the RD centres of expertise designation and evaluation	part of plan
		6.8. Resource (funding) provided for supporting the activities performed by patient organisations	part of plan (120 K € first year, growing to 200 K € in 5th year)

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
		6.9. Support to sustainable activities to empower patients, such as awareness raising, capacity-building and training, exchange of information and best practices, networking, outreach to very isolated patients	part of plan
		6.10. Availability of Help line for RD	part of plan
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)	5.1. Existence of a comprehensive national and/or regional RD information system supported by the government	part of plan
	5.2. Creation of a specific and additional category on continuous medical education (CME) accreditation in rare diseases by RIZIV/INAMI	5.2. Help lines for professionals	Partially covered through Orphanet and measure 4.4 of the Plan
		5.3. Clinical guidelines	part of plan (different measures of area 7)
		5.4. Number of such as activities promoted by the plan/strategy	no number defined, only resources
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad		
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium		
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes	5.9. Number ODD market authorizations by EMEA and placed in the market in the country	out of 63 Marketing Authorised drugs (EMA); 45 are reimbursed in Belgium. (6 are in procedure, 8 were not yet submitted, 4 refused).
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes	5.10. Time between the date of a ODD market authorization by EMEA and its actual date of placement in the market for the country	estimated at 18 to 24 months; should decrease because of measure proposed for early access
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called "Voluntary Harmonised Procedure" whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug	5.11. Time from the placement in the market in the country to the positive decision for reimbursement by public funds	both decisions are linked

	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients	5.12. Number of ODD reimbursed 100%	all as of today
	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible	5.13. Existence of a governmental program for compassionate use for Rare Diseases	part of plan
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be clarified		
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally		
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement		
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.		
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.		
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions		
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives		
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease		
Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a "rare disease care coordinator"	6.11. Existence of official programs supporting patients and families with disabilities	already case
	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures	6.12. Existence of an official directory of social resources for patients with disabilities	part of plan

Comparison proposed measures with Europlan indicators			
Areas	Proposed Measures for a Belgian Plan	Europlan indicators	Coverage in proposed measures Belgian Plan
		6.13. Existence of national schemes promoting access of RD patients and their families to Respite Care services	nothing specific foreseen in plan
		6.14. Existence of public schemes supporting Therapeutic Recreational Programmes	nothing specific foreseen in plan
		6.15. Existence of programmes to support integration of RD patients in their daily life	nothing specific foreseen in plan
		6.16. Existence of programmes to support rehabilitation of RD patients	nothing specific foreseen in plan
Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs	3.1. Existing a RD National/Regional research programmes	part of plan
	9.2. Increase national support to E-rare	3.2. RD research programme monitoring	part of plan (through measure 9.1)
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	3.3. Number of RD research projects approved by year (if possible yearly starting the year before plan commencement)	part of plan (through measure 9.3)
	9.4. Identification of unmet medical needs	3.4. Clinical trials funded by public bodies	part of plan (through measure 9.3)
		3.5. E-RARE joining	part of plan
		3.6. Including public health and social research, in the field of rare diseases	not foreseen
		3.7. Research platforms and other infrastructures are also funded by the research programme	partially through measure 9.3
		3.8. Number of young scientists recruited every year to work specifically on rare diseases	not recorded
		3.9. There are specific public funds allocated for RD research	part of plan (through measure 9.3)
		3.10. Funds specifically allocated for RD research actions/ projects per year since the plan started	part of plan

Area 10. Management of the Plan	10.1. Creation of a National Platform for Rare diseases	1.1. Existence of regulations/laws that support the creation and development of a RD plan	political decision at national parliament level is the legal base
		1.2. National/regional (percentage of regions)	limited involvement of regions
		1.3. Existence of a coordination mechanism	part of plan
		1.4. Existence of an expert advisory committee	part of plan (platform)
		1.5. Existence of an external evaluation body/procedure	part of plan
		1.6. Number of priority areas included in the plan	10
		1.7. Budget of plan/strategy	160 million over 5 years
		7.1. Existing policy/decision to ensure long-term sustainability of the RD plan/strategy	part of plan
		7.2. Amount of funds allocated for ensuring RD plan/strategy sustainability	87%
		7.3. Existing policy/decision to ensure the contribution to support RD European infrastructures	part of plan
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing		
	11.2. Citizens conferences on rare diseases and orphan drugs		

Potential Indicators proposed measures for a Belgian Plan Rare Diseases		
Areas	Proposed Measures	Potential indicators
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	Number of centres selected; Number of patients diagnosed/year; Number of patients treated/year; number of diseases covered; Number of reviews and updates of care path; Number of reviews and updates of economic aspects of care paths
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)	Number of labs having accreditation; No of centres having quality management of clinical activity; Average Number of EQA participations/centre; Number of centres member of Eurogentest association; Average Number of person-day participations in quality management related training or events; Existence of a directory of tests offered by centres of CHG publicly available; Number of test types offered on this list;
	1.3. Liaison Network RD	Number of of Multidisciplinary consultations; Number of patients diagnosed;
	1.4. Networking between Centres at national level	Number of networking events/year; satisfaction scores of key stakeholders;
	1.5. Networking between Centres and peripheral care services	Satisfaction score of key stakeholders (care coordinators, managers of centres, liaison officers, patients,...); Number of diseases included in neonatal screening programmes at regional level; Percentage of patients treated (partially) at local level;
	1.6. Networking at European and international level	Number of centres of expertise from other EU countries selected by the Belgian authorities; Number of patients sent abroad for diagnosis; Number of patients (partially) treated with assistance from a CE in another country; Number of EU networking events hosted in Belgium; Number of Belgian CE experts staff participating in EU events/year; Number of Belgian CE that receive a reference centre status at EU level;
Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	Number of patients in registry; Number of disease registries created and integrated; Effective integration of genetic and rare disease registries; degree of europeanisation and internationalisation of registries;
	2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs	Satisfaction scores of key stakeholders (patient organisations, industry, scientific community, managers of CE,...)
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information	Number of unique visitors by target group; degree of satisfaction of users
	3.2. Support for Orphanet Belgium	Number of unique visitors by target group; degree of satisfaction of users
	3.3. Communication Plan	Awareness of Plan among key stakeholders; awareness of liaison network among key stakeholders; awareness of CE among key stakeholders
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals	Change in opinion among health professionals; Changes identified by experts like patient organisations
	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise	Number of centres having active patient involvement in management and evaluation; Number of patients involved in management and evaluation of individual centres; Number of formal cooperation agreements and service sharing between CEs and patient organisations;

	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations	Number of formal cooperation initiatives; number of members of Radiorg.be
	4.4. medical passport or other instrument for emergency medical information	Number of users
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)	Number of course (modules) on RD integrated in formal MD and paramedical curriculum
	5.2. Rare diseases in continuous medical education (CME)	Number of courses offered in continuous education
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad	Number of tests performed abroad
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium	No, of tests performed abroad
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes	Number of unique users/visitors; Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes	Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called "Voluntary Harmonised Procedure" whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug	Number of participants in clinical trials; Number of clinical trials in which Belgian patients participate
	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients	Number of decisions taken centrally
	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible	Funds invested; Inclusion of a specific targeted communication action in the communication plan; Reach among scientists of communication actions as part of communication plan;
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be clarified	Evaluation of the yearly report of activities of the SF

Potential Indicators proposed measures for a Belgian Plan Rare Diseases		
Areas	Proposed Measures	Potential indicators
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally	No of materials certified/year
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement	Number of requests for early access; average speed of decision/ access for patient
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.	Evaluation of the yearly report of the colleges
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.	Evaluation of initiatives taken by INAMI on this issue; Number of requests at the SSF; Number of patients included in the RD registry being treated with an off-label drug; Existence of an initiatives to collaborate at EU level on treatments using off-label drugs;
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions	Percentage of patients being treated at home
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives	Ideally: survey of a sample of patients at start and at end of Plan; Effective inclusion of communication actions on this issue in the communication plan; Effective record keeping on adherence at the level of hospital pharmacies; Effective feedback on adherence based on record keeping towards patient; Effective inclusion of adherence related aspects in recommendations on packaging of orphan drugs by EMA; Effective inclusion of adherence related elements in post marketing information (and therefore in RD patient and disease registries);
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease	Number of Belgian initiatives; Effective revision of clinical trials directive; assessment of improvements of revised clinical; trials directive from RD point of view; Effective clarification of orphan designation definition and criteria; Improvement of speed and efficiency of the decision-making process (market authorisation combined with reimbursement decision); Number of orphan drugs whose post-marketing monitoring related registries are integrated in a comprehensive EU-wide disease and patient registry (effectively avoiding multiplication of registries);
Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a "rare disease care coordinator"	Number of rare disease coordinator (equivalent full time); Number of patients assisted; degree of satisfaction of patients;
	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures	Number of simplifications achieved; Number of patients involved

Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs	Number of projects identified
	9.2. Increase national support to E-rare	Funds invested/shifted to E-rare; Number of projects supported at Belgian level;
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	Number of projects submitted; Number of projects approved
	9.4. Identification of unmet medical needs	Effective realisation of an EU-level study on unmet medical needs including those of RD patients;
	9.5. Public funds are available for translational research	Number of projects submitted; Number of projects approved
Area 10. Management of the Plan	10.1. Creation of a National Platform for Rare diseases	Number of care pathways defined; Number of selection processes for Expert Centres started; Effective creation of a management organ; Regularity of meetings of advisory /management organ; Number of Working Groups; Number of meetings of Working Groups; Degree of satisfaction of various stakeholders; Effectiveness of decision-making to adapt Plan to experience and circumstances; Realisation of mid-term and final evaluations;
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing	Realisation of a EU-level study on price setting and transparency; Impact of decisions taken on price setting;
	11.2. Citizens conferences on rare diseases and orphan drugs	Number of citizens consultations organised (ad hoc and regular); Number of citizens involved; Satisfaction of stakeholders; Evaluation of process (fairness, inclusiveness);

## Annexe 8. Budget

This document covers the budget impacts of the potential measures proposed to be included in the Belgian Plan Rare Diseases. These financial impacts are not put in relation to the impacts on patients and other stakeholders, which are described in the Plan itself. The objective of this description is to document the estimates mentioned in the Recommendations and proposed measures for a Belgian Plan for Rare Diseases.

The potential budget impacts of the proposed measures can be grouped in different categories:

- Budget impact (costs – savings) for the reimbursed health services (health insurance).
- Investment costs: these are normally one off costs to create the conditions necessary for a measure to be effective. An example is to create a portal web site, there is an initial cost of design and set-up.
- Yearly implementation costs: these are costs that become fixed costs to ensure a measure is operational. This includes typically salary costs of staff.
- Budgets limited in time: this would be the case e.g. for a programme to boost research in rare diseases. Such a programme, would be allocated for a specific period.

In the cost estimates we have followed some principles:

- The economic value is the basis to include or not include a cost. This means that if a 'task' is taken up by a staff member that is recruited for this task, or is taken up by a public institution who will allocate one of its staff members to the task, the budget impact is the same (the value of one person-year).
- Standard costs are used for staff costs and for overheads. These can vary significantly depending on the institution.

The estimates for each measure are documented below. At the end of this document, there is a conclusion on the impact with a forecast over a 5 year period. Figures are based on 2011 prices. No inflation or adjustments are included.

### **Measure 1.1: Creation of Centres of expertise Infrastructure, staffing and financing of Centres**

In the current RIZIV/INAMI-conventioned reference centres (neuromuscular disorders, metabolic disorders, cystic fibrosis) the principles for financing are:

- medical acts are paid and reimbursed based on the nomenclature and excluded from the convention;
- the convention pays for the additional cost of multi-disciplinarity and the cost of paramedical staff, both from the point of view of total care (diagnostics, treatment and follow-up of treatment) provided in essence at the centre; each convention therefore defines the type of paramedical staff the centres need to have and puts thresholds (e.g. half-time dietician per 50 patients for metabolic diseases);
- the convention pays for individual patients that receive regular treatment a sum (quarterly or annually); this sum is between 1.500 and 2.500 euro/patient/year on average;
- there is a threshold in number of patients (25 or 50), which means that if a centre does not reach the threshold, the convention does not pay for any patient.

The three conventions together account for approximately 3.500 to 4.000 patients, and a cost to the health insurance system of probably 6 to 7 million Euro.

Another model that exists is the MOC or Multi-disciplinary Oncological Consultation. This is reimbursed separately to ensure consensus building among various disciplines before decision-making on an individual patient treatment. A similar approach could be used for the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC). Such an approach would ensure that the additional costs carried by centres due to the multi-disciplinary nature of the rare diseases are covered. It would however not cover the costs of paramedical and non-medical staff.

The convention model seems adequate for the Centres of Expertise even if the principles with regard to recruitment and evaluation of the centres will be different.

A conclusion from the experience with the conventions is also that although the diseases are different, the average additional cost/patient/year lies in a similar bracket (1500 to 2500 euro/year). This gives an indication of the cost to be expected in the future of setting up more Centres of Expertise.

### **Impacts for the health insurance budget**

- This is extremely difficult to estimate due to the diversity of diseases, the fact the system will lead to savings (unnecessary costs of diagnosis and treatment will be saved), but also to additional costs (patients will e.g. live longer). Based on the experience of the reference centres as they exist today: there is a general consensus that savings are probably offset by additional costs linked to the longer life of patients; savings are therefore not estimated;
- the average cost/year/patient for the diseases covered by the present conventions gives a good indication of the additional costs generated by rare disease patients, when treated through centres of expertise;
- the lump sum as used is generally considered as adequate to cover the costs of multi-disciplinarity and the costs of additional personnel.

The impact calculation proposed is therefore based on the number of patients that will be followed by centres rather than by the number of centres that will be selected.

For the proposed estimate of the average, following elements were taken into consideration that influence and differentiate between the present experience with conventions, and the expectation in the future:

- the expected clustering of CE by groups of diseases;
- the concentration of CEs in university hospitals (80 % of CEs?);
- the mix between 'national' CEs en EU-level ultra-rare disease CEs based in Belgium;
- the principles of centralisation of expertise combined with decentralisation of care;
- the differences in need for care depending on the disease;
- the link with measure 8.1 on total care management.

As a conclusion one can estimate an average additional cost per patient per year at the low bracket level mentioned above, or 1800 euro/patient/year.

It is not clear how fast the CEs will be selected and become operational.

If the plan works adequately, one can expect up to 15.000 (additional) patients will have been diagnosed within a five-year period and will be treated annually in the network of CEs, leading to an additional yearly cost of up to 27 million euro/year in the year 2016.

As a comparison:

- the centres for Human Genetics are estimated to see in total some 10.000 patients/year for counselling. This number includes new patients, but also patients that were diagnosed in the past. It also includes family members. 80 % of rare disease patients are estimated to have a genetic disease;
- the networks of RIZIV/INAMI-conventioned reference centres (neuromuscular disorders, metabolic disorders, cystic fibrosis) are treating 3.500 – 4.000 patients/year.

### **Defining the cost of rarity and multidisciplinary**

The actual reimbursement level will be defined at the moment a call for expressions of interest is launched for one or more CE for a specific disease. At that moment, experts should have defined the diagnostic and therapeutic pathway for that disease based on the best practice information in Belgium and internationally. This pathway should be translated in economic terms, and in this analysis the difference should be made between the medical acts falling under the nomenclature, and the medical acts that are linked to the rarity of the disease (typically the cost of the multidisciplinary) and the exceptional characteristics of the therapy (e.g. need to define a diet and follow-up on this diet). This economic analysis should be documented and part of the regulatory basis defining the relationship between the CE and the RIZIV-INAMI. It should be reconsidered each time the therapeutic pathway is changed, and in the absence of a change, on a regular basis (yearly). This regular review should be based on a monitoring of costs in and by each CE (including the use of timesheets) and benchmarking between CEs in Belgium and ideally with CEs for the same disease in other EU countries. This review should be done by a panel of experts and patients.

A specific budget is foreseen to manage this activity at the level of the National Platform and in close cooperation with RIZIV/INAMI.

This budget is estimated to grow to 200 000 euro/year. This includes a management position half time (in charge of managing and facilitating the system of panels), and a support function (for organisational aspects) also half time, and a budget of 100 000 euro to pay the costs generated by the panels, including fees and expenses for panel participants.

Although this cost is linked to this measure, it is included as part of the budget of measure 10 (management of the Plan).

Although this budget appears as a cost, one should consider this approach will help to keep the total cost of running the CEs down. This will be realised by keeping a strong focus on cost issues, on transparency, including through benchmarking and transfer of good practice between CEs, and reactivity to changes.

### **Reimbursing costs of patients sent to centres of expertise in the EU**

As mentioned above, it is expected that Belgian patients will be sent abroad when they have a disease not covered by one of the Belgian centres for rare diseases. Different situations can be expected:

- patients that are sent abroad as part of the process to make the right diagnosis; after diagnosis, they come back and are treated in Belgium;
- patients who are sent abroad to define the right treatment; after the treatment is defined, the patient is followed in Belgium by a CE or a Liaison Office Rare Diseases;
- patients who are sent abroad for a full treatment.

The last category is expected to be very small.

The costs linked to the care of the patients in the first two categories is covered by the budget mentioned above and by the budget under measure 8.1 below (care coordination). What is however not covered are the fees that the foreign centres will charge. This is expected to be covered under the cross border directive, and is at this stage virtually impossible to estimate due to the lack of experience and references.

### **Measure 1.2: Reinforcing the network of Centres of Human Genetics (CHGs)**

Although the CHGs play a strategic role in the network proposed to provide adequate services to patients with rare diseases, their financing is independent of the Belgian Plan.

CHGs are expected to become themselves Centre of Expertise for specific rare diseases. The additional costs this will generate for them, would be covered through measure 1.1 and therefore does not appear under this measure 1.2.

Still, a specific budget is proposed for this measure under the plan to cover (part of) the investment costs CHGs need to develop quality management systems and become certified. Quality management is one of the

necessary investments to ensure the CHGs can take up their role in the network and in an EU context. To make a parallel: Belgian patients and samples are expected to be sent to certified EU centres or labs when sent abroad.

The budget proposed is a fund of 400.000 euro that would be made available to the centres to fund investment costs.

CHGs would need to apply for the funds and justify their demands. The funds could be equally split over all CHGs, like they could be allocated based on needs.

***Measure 1.3: Creation of a network of RD diagnostic and treatment units for rare disease patients (Liaison network rare diseases)***

To finance this role, a different model is proposed. With two different components, one component is linked to each individual patient; the second is a fixed cost for the duration of the plan.

**Component 1**

The inspiration comes from the MOC or Multi-disciplinary Oncological Consultation. This is reimbursed separately to ensure consensus building among various disciplines before decision-making on an individual patient treatment.

A similar approach could be used for the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC). Such an approach would ensure that the additional costs carried due to the multi-disciplinary nature of the rare diseases are covered. It would however not cover the costs of paramedical and non-medical staff.

This approach does make sense as:

- the liaison centres will work as a network; networking costs could be covered by another budget (management);
- the liaison centres are (likely) all hosted in university hospitals and would work in close cooperation with the CEs hosted inside these hospitals;
- the need to create a strong link between the liaison offices and the 'total care coordination' function as described in measure 8.1.

As for the CEs, the actual budget impact forecasting is very difficult to make. Two assumptions are made:

- the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC) would be reimbursed at 250 euro (no discussion has taken place yet on the actual content or ways to standardise such MRDC);
- all single entry points together would treat 2.000 patients/year for diagnosis.

On top of this, the liaison offices are expected to coordinate the care of patients that were sent to CEs in other EU countries. This is expected to be a percentage of the patients that are treated in national CEs, e.g. 20 % of 15000 after 5 years of National Plan implementation. The cost of this role is not taken into account as:

- these patients might be followed at different levels, depending of the best solution for that specific patient: e.g. in a national CE who would link up with the foreign CE, by the local specialist or even GP following the individual patient;
- this follow-up does not necessarily require 'multi-disciplinarity'; the cost of uni-disciplinary treatment is normally covered through the nomenclature;
- measure 8.1 also will cover a follow-up of these patients.

The total cost of this component of the measure is therefore estimated at 500.000 euro/year.

## **Component 2**

The second component would be to finance the salary of a liaison officer rare diseases.

The budget impact is estimated at one halftime post at senior medical level for each university hospital.

The total cost is estimated at 500.000 euro/year.

### ***Measure 1.4: Networking between Centres at national level***

A budget of 50.000 euro/year is earmarked to finance this activity.

The management is at the level of the National Platform, who can use the funds to pay for e.g. an annual conference, best practice dissemination, thematic networking meetings, meetings by groups of diseases, etc.

### ***Measure 1.5: Networking between CEs and peripheral care***

The main cost for this activity is covered through measure 8.1 (global care coordination).

A specific budget is still earmarked under this measure to develop a software and communication tool to improve the efficiency of diagnosis and follow-up of treatment, through better sharing of information between the various persons involved:

- within an institution, among the various disciplines;
- between institutions, and particularly centres of expertise, both inside and outside Belgium;
- between centres and first and second line care, including the patient's GP or local specialist, and the paramedical care providers at the local level.

Examples of such tools do exist. The budget is foreseen to develop and roll out a further development of such a tool that would be adapted to the specific need. This is an investment budget, but it is spread over the full period of the plan. The budget earmarked is 250.000 Euro.

### ***Measure 1.6: Networking between Centres at international level***

A budget of 50.000 euro/year is earmarked to finance this activity.

The management is at the level of the National Platform, who can use the funds to pay for e.g. participation of staff of centres in international meetings, co-hosting or co-organisation of EU-level meetings, etc.

### ***Measure 2.1: National patient registry***

The IPH-WIV is an organisation that could be responsible for the Registry. This institution has the expertise and has estimated the cost based on two factors: the number of variables and the potential number of patients. Comparing these two factors with the experience of running the registry for cystic fibrosis, gives an investment budget (start-up) of below 25.000 euro and operating budget each year that could be up to 200.000 euro. A budget of 200.000 euro is therefore identified for year 1, which is 2011 as this measure was approved as part of phase 1 of the plan.

This budget does not take into account the cost of data entry that would be decentralised in the CE, CHG and CRD. This activity will need financing either by patient/entry (as used for CF) or as part of the global financing of the CE, CHG and CRDs (examples exist in conventions). Because of the limited number of patients and of variables, this cost is estimated at max 15 % of the running cost of the registry.

Running a central registry should also be considered as a tool to serve as a basis to link various existing, or to be created, registries for specific diseases.

### **Measure 2.2: Disease specific registries**

The purpose is to link the general patient rare disease registry with disease specific registries. The cost is difficult to estimate as it is linked to both the number of variables to be included and the number of patients.

The different principles that were taken into account to propose a budget for this measure are the following:

- first of all the importance of the measure. Many other measures are based on the existence of such registry, and the existence will lead to better care, better decisions, and a better use of scarce resources in the longer term (link with many of the measures in area 7, which could lead to significant savings in the longer term);
- the need to cooperate at EU level: it makes little sense for Belgium to develop autonomously disease specific registries. This should be done at EU level. Still, this should not be an alibi to do nothing at Belgian level. The expectation is therefore that during the first years, there will be dominance of national level work, but that this will shift to a more efficient use of resources through more EU-level cooperation;
- the investments made in e-care which are expected to lead to better linkages between data-bases and better availability of data. Again, this is no alibi not to get started, but it is obvious that investments needed to start-up new registries will be significantly reduced in a foreseeable future, through the investments made in e-health;
- the initial budget for setting up and running the overall registry (200 K in the first year), cover essentially the costs of a small team, a team that will participate in the setting up of disease-specific registries as well;
- the link between this registry and the registry Centres for Human genetics has to be set up. The hypothesis is that there would be only one national registry grouping genetics and rare diseases.

The proposal is therefore to earmark two different budget from 2012 onwards:

- a yearly budget to cover the development costs, essentially to integrate existing disease registries or develop new ones; this budget should also cover the development costs linked to the expected integration of the registry into an e-care platform where all data is made available to the various caretakers and stakeholders;
- a yearly budget to cover the running costs of the registries.

Both budgets should be used in the most efficient way, through EU-level cooperation, to increase the number of diseases and patients included in the system.

Budgets cover:

- the costs of staff members of IPH-WIV working full or part-time on the setting-up of registries and on their maintenance;
- the costs of setting up new disease-specific registries, each time based on terms of reference, and a formal approval process through the National Platform;
- the costs linked to setting-up and running a scientific committee.

The table below gives an overview of the evolution of the budgets, in the understanding that there would be a bigger investment early in the plan.

Measures	2011	2012	2013	2014	2015	2016	Total
2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	200	500	500	300	300	200	2000
2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs		200	250	250	250	300	1250

Figures are in 1.000 Euro

### **Measure 3.1: Portal website**

The costs for the portal website (on the basis of two offers) have been estimated at:

- initial website development: between 22.000 and 37.000 euro;
- operational yearly cost (maintenance, debugging, updating and server hosting): between 7.500 and 20.700 euro/year;
- 1 FTE for content management: 70.000 euro/year (0,5 FTE for each community).

The costs included in the budget are therefore:

- an investment cost of 30.000 euro for the initial design and set-up of the portal site;
- an operating expenditure of 100.000 euro/year, which would for 70 % cover a salary cost.

This cost was already foreseen in phase 1 and therefore in 2011.

### **Measure 3.2: Orphanet Belgium**

For Orphanet Belgium support:

- 1 FTE for content management (70.000 euro/year (0,5 FTE for each community))

For translation of Orphanet into Dutch, several possibilities exist. Orphanet might receive European funding for translating the website (or parts of it) in Dutch. In that case no specific National Belgian funding is needed. If Orphanet does not receive this funding, different scenarios might apply, dependent on which content will be translated:

- full translation of Orphanet: 150.000 euro + 2.000 euro per consecutive year;
- translation of abstracts (patient relevant information): 70.000 euro + 1.000 euro per consecutive year.

The costs included in the budget are therefore:

- an investment cost of 70.000 euro for the translation of the patient-relevant data of the Orphanet website;
- an operating expenditure of 75.000 euro/year, which would cover a salary cost and provide for a budget of 5.000 euro/year for translation and other expenses.

This cost is normally part of a separate budget that was approved as part of the Belgian contribution to the EU-level project Orphanet and its financing. As it is relevant and part of the Plan, it is included.

**Measure 3.3: Communication Plan**

This measure covers in a flexible way the need to invest heavily in communication. The rarity of the diseases means they are unknown, and one of the main challenges of the Plan will be to make sure all the relevant target groups, from first line medical professionals to patients, will find the way to the network of CEs, to the portal web site and to the patient organisations.

The communication plan will be flexible, and lead to yearly objectives and focus. Its management will be the responsibility of the team supporting the National Platform (see measure 10 and the budget for management of the Plan).

Still, a separate budget is earmarked for the investment-related activities in communication.

This includes:

- a budget for public relations towards the press: this is to cover the fees of specialist support, drafting press releases, maintaining relations with the press, organise press conferences, etc. The yearly budget for this function is set at 60.000 euro;
- a budget for campaigns, including for support to Rare Disease Day. These campaigns can have different themes each year, and should be run in cooperation with other partners to maximise means available and impact (e.g. media partners). The yearly budget for campaigns is set at follows:

Year 1	120.000
Year 2	420.000
Year 3	420.000
Year 4	220.000
Year 5	120.000

The higher budgets in the second and third year are justified by the need to make the existence of the CE and Liaison office networks known early in the process;

- a budget to cover miscellaneous communication actions included in the plan. This can go from paying a fee to someone making a presentation at a public event, or sponsoring an event where the plan's communication objectives can be leveraged, or translations of material in order to have good practice material available in both national languages. The yearly budget for this is set at 20.000 euro.

All three measures above should be considered as interlinked.

The staff under measure 3.1 and 3.2 will be communication specialists, and therefore also participating in the management of the actions paid for under measure 3.3.

Measure 3.3 budget should be considered as a budget available to the management of the plan to reach the communication objectives. Its use will be defined in the yearly communication plan.

**Measure 4: Patient empowerment****Measure 4.1.a – Instruments and tools to empower patients****Measure 4.1.b – Help line****Measure 4.1.c – Responsibility to inform, also on adherence**

Responsibilities and costs will be at the level of the network of CEs, including the CHG and the liaison officers

on the one hand and the patient organisations on the other hand. Costs linked to it can therefore be part of 8.1, or of 4.2.

**Measure 4.2: Enforceable patient participation at level of Centres**

To cover the costs of this measure we propose to earmark a fund that would be used to cover the value delivered by patients and patient organisations involved in this process. To avoid potential conflicts of interest, this could be a fund that is managed centrally (by the National Platform or an independent structure). Each formal agreement signed between a CE with a patient organisation could, based on the number of patients and the agreed 'service', be subsidised through this fund (after eligibility check by the staff).

The National Platform could contract a specialised consultant to assist in this process and ensure that similar standards and tools are used in the different CEs.

An additional advantage of having this managed centrally is that the information will then also be available centrally and be used for the monitoring and evaluation of the plan.

The initial budget proposed is 120.000 euro/year. This budget is however increasing over time as the expectation is that the value of the patient contribution to the care of patients will be appreciated and that more will be asked to patients and their patient organisations over time<sup>92</sup>. This is also the case if the working group proposed in measure 4.3 leads to more initiatives.

The budget proposed therefore increases to 200.000 € in the fifth year.

**Measure 4.3: Working group on cooperation**

The costs of this measure are part of the management cost as it would be one of the working groups managed under the national plan.

This working group could however lead to additional costs as an ambition of the working group is to define the role patient organisations can play in the care system and as a consequence, the level of support needed to fulfil that role (see also above in 4.2).

**Measure 4.4: Ensure the development of an instrument for rapid communication of medical need in case of emergency**

The initial cost for the policy work at EU level falls under the budget of the National Platform. The investment cost linked to a national set up in case the European approach is not leading to results, is estimated at 50.000 € and included as an investment in year 1. It could take the form a service contract (typically for service design), coupled with a working group who would define the terms of reference and monitor the service contract implementation. If sufficient progress is made at EU level, this budget post can be omitted.

**Measure 5.1: Integration of education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)**

A budget of 50.000 euro/year is foreseen for:

- the creation of education and training material;
- the cost of sending patient organisation representatives to give part of these trainings, including the cost of training these patients in giving professional level trainings.

This budget should normally come from the regions and could ideally be managed by the National Platform to be allocated on a project basis.

<sup>92</sup> This could also lead to a transfer of funds from CEs to POs, therefore with a zero effect on the budget.

**Measure 5.2: The introduction of rare diseases in the continuous medical education (CME) of general practitioners and approved in the current accreditation system by RIZIV/INAMI.**

A budget of 30.000 euro/year is foreseen. This budget will be managed by the National Platform and will be used to finance courses organised by third parties (networks of Centres, or others) organising these courses.

**Measure 6.1: Allow DNA samples to be tested abroad**

The budget impact of this measure will probably be between 0.5 and 1 million Euro.

The basis of this calculation is an inventory done by the eight Centres for Human Genetics in Belgium for the year 2007: 846 tests were performed abroad at a cost of 430.000 Euro.

The lower end of the estimate is based on 1.000 samples/year at an average cost of 500 euro/sample. The higher end of the estimate is based on an increase in volume to 2.000 and a similar average cost/test/sample.

This measure should be combined with measures on standardisation of quality and as part of this, of purchasing decisions for tests. The procedure to choose suppliers and negotiate prices with these suppliers needs to be 'coordinated' to ensure both the quality of the test and service (e.g. only accredited labs) as the cost (price charged, cost of transport taken into account).

If this is not done, neither the cost to the health insurance system nor the quality of the service to patients will be optimal.

This measure was included and approved as part of Phase 1 of the Plan. The budget foreseen, which will be part of the financing package of the CHG, is 550.000/year. In the Plan we have included an increasing budget, as we expect different factors to have an influence on the volume (an increase in volume), which will partly offset by a gradually reduced cost of tests (due to lowering prices and better purchasing). These factors are:

- the success of the Plan, leading to more patients passing through the system;
- the increased transnational cooperation and specialisation of labs, leading to more volume going to other countries (partly offset by increasing income of our own CHG whose revenue from tests performed for foreign patients is expected to increase).

**Measure 6.2: non-DNA testing access and reimbursement**

Not enough information could be collected during the preparation of this measure to make an estimate of the budget impact.

This measure potentially covers on the one hand a large number of technologies and tests, but on the other hand, a small number of patients.

The budget included in the plan is therefore set at 1/3rd of the cost earmarked for the DNA tests sent abroad, or 330.000 euro in the fifth year.

**Measure 7.1: Information system on clinical trials, compassionate use and medical needs programmes**

The implementation of this measure should normally fall under the remit of the FAHMP.

The investment related to the measure is put at zero in the table, but it is however significant, and will probably lead to switches in the way resources are used within the FAHMP.

**Measure 7.2: Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes**

**Measure 7.3: Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called 'Voluntary Harmonised Procedure' whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug**

**Measure 7.4: Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients**

All the measures above are not generating any direct costs or budget impacts.

**Measure 7.5: Academic (non-commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible**

No specific investment is included in the budget overview table. The proposed stimulation could be financed using the funds earmarked for area 9 (research – particularly translational research). More innovative financing mechanisms could also be considered: public-private partnerships, risk or seed capital instruments.

The increased visibility should be achieved through actions under the communication plan. The budget impact or cost is therefore included under that measure.

**Measure 7.6: The role of the Special Solidarity Fund should be redefined**

The measure as such is not expected to generate costs. One of the potential decisions suggested might however have an impact on the expenditure of the SSF. If the recommendation is followed to adapt the interpretation of the rules, this will lead to more expenditure. Estimating this impact, in case this recommendation is taken up, is however impossible due to the nature of the SSF: we are talking about individual patient cases and exceptions. Treatment costs can also range from small to very expensive. No budget impact was therefore included as this would be highly speculative.

**Measure 7.7: Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally**

This measure will generate a small cost to have batches of compounding material certified so that they can be used legally. A budget of 10.000 euro has been earmarked, which could be handled by the Platform.

**Measure 7.8: Early access and early reimbursement of orphan drugs**

The budgetary impact of the measure is difficult to estimate, as it depends on the actual behaviour of the pharmaceutical companies. The system should however make Belgium more attractive to introduce new medicines faster on the market.

Taking into account the experience up to now with orphan drugs and the expectation that approximately 5 to 10 new drugs would enter the market each year, this measure 'could' generate an increase for the orphan drugs cost of 3.5 to 7 million euro/year (or 6 to 12 % taking 2008 as a basis). This additional cost could be fading off over time, but is budgeted as a permanent extra cost.

This cost was part of Phase 1 measures and approved. A budget of 3.5 M euro was foreseen for 2011. This budget has been kept over the full period of the Plan as an expected 'net increase' compared to a situation without the measure.

**Measure 7.9: Enhanced role for colleges for orphan drugs**

The budget impact for this measure in the overview table is zero.

This measure will cost through the fees that have to be paid to experts participating in Colleges and through the costs for the administrative support. These costs should be higher with the proposed enhanced role than they are at the moment and are part of the budget (staff, overhead) of RIZIV/INAMI.

**Measure 7.10: Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.**

The potential budgetary impact of this measure is very difficult to estimate. The fact that off-label use becomes more transparent does not necessarily mean the cost to the health insurance budget will be higher. Better treatment should also lead to savings in the longer term. Still, a medium term impact will probably be an increase of requests at the level of the Special Solidarity Fund, and therefore an increase of costs for the health insurance. An increase of 10 % of the expenditure of the SSF as a consequence of this measure, could mean an amount of up to 1 million euro /year, based on expenditure in the last five years. Although this estimate is highly speculative, it was included in the budget impact estimate as a gradually increasing cost up to the fifth year.

**Measure 7.11: Support home treatment for orphan drugs under clear conditions**

Budget impact: home treatment is expected to be cost-neutral to slightly less costly than hospital treatment.

**Measure 7.12: Stimulate patient adherence through a set of initiatives**

Budget impact: costs will mostly be linked to setting up the measure itself which are part of the budget for the proposed measure for a communication plan. An increase in adherence should lead to higher costs to the health insurance budget, but these costs were foreseen at the moment of taking the reimbursement decision.

**Measure 7.13: Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease**

These measures should not generate direct budgetary impacts and in the longer term, rather net savings. It does however imply continued attention at policy level and resources to actively participate and eventually lead EU level initiatives. It might make sense to earmark a budget to be able to contract out some tasks, e.g. to write background papers to ease decision-making, or organize EU-level events to facilitate the decision-making process.

**Measure 8.1: Creation of a Care coordination function (at the level of CEs)**

This measure proposes that CEs would define not only a medical roadmap for the individual patient, but a total care roadmap to ensure that the paramedical and social needs of patients and their family are taken into account.

The central element in the measure is the creation of a care coordination function in each CE.

Because of the expected small size of the CEs, this is expected to be a part-time function at the level of the individual centre. As it is expected this function will be clustered between 2-3 centres within the same hospital, and because of economic reasons, it is proposed the care coordination is split over two posts or persons, one of a more managerial nature, taking the coordination tasks, the links with senior medical staff both in and outside the centre, and a second person with a more advisory role, concentrating on the individual assistance and advice to the patient.

The function of care coordination has various impacts to be taken into account when calculating the budget impact, whether positively or negatively:

- the function will save time of senior medical staff as the function takes care of relationships with a

decentralised network, and of coordination between various medical and non- medical disciplines. Compared to the present situation, where such role is often devoted to senior medical staff, this will mean a transfer of time spent leading to an expected better service to the patient at a lower overall cost for the time spent. This expected effect is one of the elements justifying the expected 'low' average cost/patient treated in a CE and included in the budget of measure 1.1.;

- the function itself includes a number of elements part of them not linked to the number of individual patients to be treated, and part linked to the number of patients treated. These are summarised below in a table.

Tasks not linked to number of patients	Tasks linked to the individual patient
<ul style="list-style-type: none"> <li>—Build and manage a network with medical and para-medical professionals inside and outside the CE, including with pathology based patient organisations</li> <li>—Monitor the quality of service and caretaking (globally) for the cohort of patients followed by the CE</li> <li>—Report to the National Platform on activities of the centre, particularly with regard to cooperation</li> <li>—Monitor the economic aspects of the global patient pathway, including the medical aspects; provision of information on a yearly basis for the monitoring of the reimbursement level for the CE.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>—Ensure liaison between CE and others involved in the caretaking of the patient (GP, specialist, foreign centre,...)</li> <li>—Participate in the individual needs assessment of patients, with responsibility on the coordination and the social aspects</li> <li>—Provide the necessary information and advice with regard to individual social needs and rights through own staff, social service of the hospital</li> <li>—Assist the patient at individual level to establish and develop relationship with caretakers outside the centre; this includes patient organisations</li> <li>—Register the patient in the national and disease specific registry</li> </ul>

The majority of tasks being linked to the number of patients, the financing of the function is proposed to be calculated based on the number of patients treated within the centre. Although this would be the principle used for defining the financing, the recommendation to hospitals is to combine the function over groups of CEs. Hospitals having only one CE, should therefore consider cooperation with nearby hospitals to ensure the function is taken up in cooperation.

The proposed contribution per patient would be estimated based on the following principles:

- for new patients (definition of global care pathway): 0,75 person/day of both a manager and an advisory function;
- for patients being followed by the centre: 0,25 person/day of the manager and 0,5 person/day of the advisor.

The tariff calculation for a manager function is based on:

- use of time (220 working/days/year): 20 days non-productive (training, sick leave,...); 80 days on global tasks not directly linked to individual patients and 120 days on tasks linked to individual patients;
- direct cost of the staff member including overhead of 90.500 euro/year<sup>93</sup>.

<sup>93</sup> This cost is based on the barema of RIZIV/INAMI for a psychologist (average of full direct salary cost for 15 and 25y experience), with an overhead (100/84).

The tariff calculation for the advisor function is based on:

- use of time (220 working/days/year): 20 days non-productive (e.g. training, sick leave,...); 200 days on tasks linked to individual patients;
- direct cost of the staff member including overhead of 73.000 euro/year<sup>94</sup>.

Based on these principles, a CE would receive following budgets:

- for 'new' patients: 839,38 euro;
- for 'old' patients: 371,04 euro.

This would be valid for patients followed in the CE, but also for patients that are followed in CEs in other countries, primarily by the care coordinators that are linked to the Liaison centre function within a university hospitals.

For all CEs together, including patients followed in CEs outside Belgium, the estimate in year 5 would be 8,8 M euro.

### **The need to create critical mass:**

Based on experience both in and outside Belgium, one of the important risks with the creation of these functions is the high turnover in staff. This risk is mainly the consequence of the part time nature, leading to regular movement of people.

It is therefore recommended to CEs and the hospitals in which they are hosted, to cluster 2 to 3 CEs to have a team of two full times in charge of this function; and to ensure the persons in charge within the hospital work as a team, exchanging experience and information, in order to be able to back each one up in case of absence and pass on knowledge when staff move out of the function.

### **The need to monitor actual time spent and impacts**

The creation of this global care coordination function is an innovation and one of the most important measures proposed. The potential impact is very significant, but due to the innovative nature, implementation needs to be monitored very closely. This also applies to the actual time spent by the staff. It is therefore proposed that the staff in charge of this function would keep timesheets. These timesheets can be used to exchange experiences among the CEs, to agree on standards of service, and to revise the estimates made above.

### ***Measure 8.2: To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures***

Some administrative savings are expected at the level of the sickness funds. The management of specific needs or not encountered needs until now will have a certain cost. In some cases, the measures and the rights provided by the listings will only concern a few or a limited number of people.

### ***Measure 9.1: Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs***

There are no direct costs involved. Costs for follow up of this measure fall under the responsibility of the National Platform and Orphanet Belgium (for the extraction of data and adding them into Orphanet).

### ***Measure 9.2: Increase national support to E-rare***

There are no direct costs to the healthcare budget since the financing involves a transfer of existing research funds towards E-Rare.

<sup>94</sup> This cost is based on the RIZIV/INAMI barema for a nurse with 15y experience including overhead (100/84)

**Measure 9.3: An impulse program for research on rare diseases**

An investment of 9 Million euro in research for a programme implemented over the full period is recommended to have an impact.

**Measure 9.4: Identification of unmet medical needs**

This should ideally be an EU-level initiative and the costs would therefore be carried by the EU-level. No costs were included in the overview table.

**Measure 9.5: Public funds are available for translational research**

An investment of 3 Million euro is recommended as a minimum.

**Measure 10: Management of the Belgian Plan**

Independently of the practical solution decided for the management of the Belgian Plan, there are a number of functions and related costs which are described in this section. The assumption taken is that there would be a type of a 'Platform' with its own staff or with staff that is seconded from other institutions to take up the function and roles.

The type of costs included under management include:

- leading role taken by Belgium on RD issues (measure 7.13);
- management of the measures in area 4;
- manage the networking at national and EU level, including the funds earmarked for this activities (measures 1.4 and 1.5);
- hiring consultants to set-up measures or new processes, including defining standards of services;
- organise trainings for staff of CEs and particularly staff in charge of global care coordination (measure 8.1) to ensure common standards of service are used throughout the network.

The total budget proposed for this type of costs is 100.000/euro/year, taking into account that this budget can be used to cover costs of events or initiatives that are not falling within another budget. 30% of this budget should be earmarked for the last activity mentioned above (training of staff of centres of expertise).

Mid-term and final evaluation of the Plan:

Two budgets of 250.000 € are foreseen for evaluations (mid-term and final). The mid-term budget is split over years 2 and 3. The final evaluation is part of the year 5 budget.

The Platform can only play its role if it has a staff that would perform a number of functions. The list below summarises these functions and is non-exhaustive.

- participate in the yearly review of economic aspects of the CE functioning; this is mainly the facilitation of the process within the CEs, including passing on best practice and suggesting improvements;
- supervise the yearly customer satisfaction evaluations performed at the level of CEs and in cooperation with patient organisations;
- monitor the functioning of the liaison function in all university hospitals;
- manage the functioning of the working groups and act as their secretariat;
- manage the implementation of measure 8.2: this could lead to the creation of specific working groups, but not necessarily;
- ensure the liaison with the various stakeholders, which includes the preparation of the decision-making process and the monitoring of the implementation of decisions taken. This includes decisions linked to launching calls for new CEs, the definition of care and therapeutic pathways;

- supervise the persons in charge of communication, and manage the communication plan, including the coordination of the four main components and the cooperation with stakeholders, particularly the patient organisations;
- manage the evaluations;
- manage the national and international networking;
- manage measure 7.13 – leading role at EU level;
- manage the relationships with Patient Organisations including the implementation of measure 4.2.

To perform these functions, it is proposed that the Platform would have a staff of four FTE. One of these persons would be a secretary general. This person should act as the manager of the National Plan. We recommend this person is hired for the function.

Another of the team members should be a communication specialist to manage the communication plan, the portal and cooperation agreements with stakeholders related to communication objectives.

The two other staff members would work half time on the task described under measure 1.1 to 'review the economic aspects of the CE functioning; this is mainly the facilitation of the process within the CEs, including passing on best practice and suggesting improvements'.

The three staff members who would assist the secretary general can be hired, like they can be seconded from existing institutions or be covered through service contracts with third parties. Independently of this choice, the economic cost will be similar and is included in the budget of the national plan.

Cost for 4 staff members (one secretary general, two professionals, one organisational assistant), including a small overhead: 400.000 euro/year.

This staff and the performance of their tasks are expected to generate a cost of up to 200.000 euro/year. This includes the cost of 100.000 euro mentioned under measure 1.1 to cover costs of review panels for CEs (economic/cost aspects and best practice). The remainder of the budget would mainly be used to finance meetings (e.g. of working groups).

### ***Measure 11.1: Transparency of pricing***

There are no direct costs involved when the study proposal is taken up by the KCE or the European Commission.

### ***Measure 11.2: Citizens consultations on rare diseases and orphan drugs***

Organising such citizens consultations is a cost, both in terms of staff time, physical costs, reimbursements paid to the participants, facilitation, reporting, translations, etc. If the suggested National Platform gets the responsibility to organise such citizens consultations, this would have implication in the need for staff and in a budget for the management of the process. This cost is estimated at 75.000 euro for each cycle.

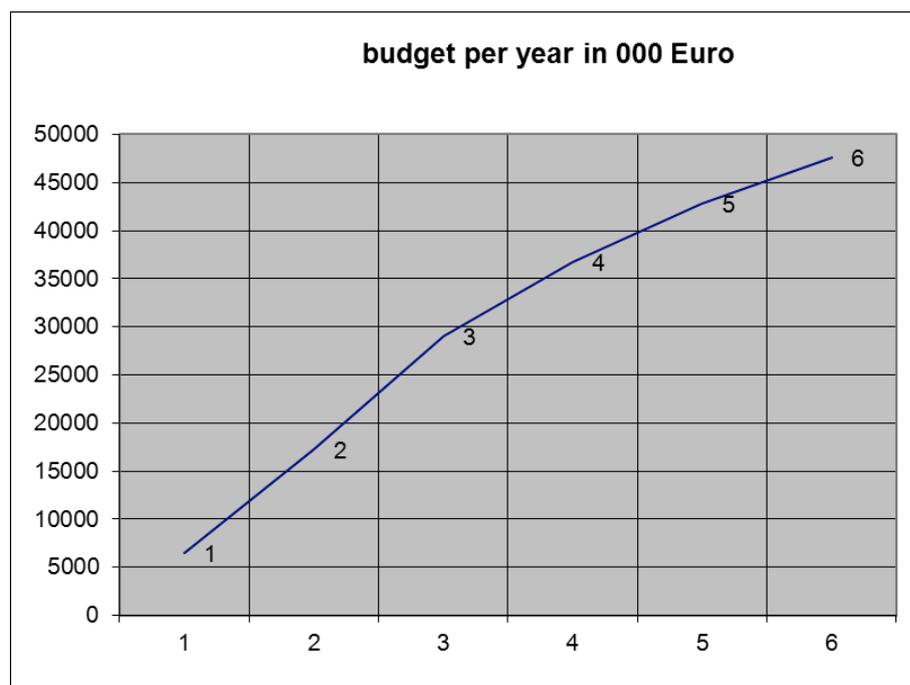
## Conclusions and overview

An overview table is attached to this document that includes a proposal of spread of investments over the duration of the Plan.

The chart below gives the evolution of the budget impact over time. Year 1 is 2011 and includes budgets that are planned to be spent in 2011 as they are part of the approved RIZIV/INAMI budget for 2011.

The main conclusions with regard to the overall figures are:

- the total cost of the plan over five years is 174 million euro or an average 35 million euro/year;
- two measures generate 68% of the total budget impact: the creation of centres of expertise and the function of care coordination;
- the total budget impact can be split into two categories:
  - ◊ one off or investment costs. These costs will be incurred during the five years, but will stop with the end of the plan period. This represents 17 million euro or 10% of the total;
  - ◊ costs or budget impacts that will become 'regular'. This budget impact surpasses 44 million euro/year in the fifth year;
- measures are not necessarily independent of each other. It does e.g. not make much sense to invest 100 million euro over five years to create centres of expertise on many rare diseases, and not plan a budget to make these centres known to the different target groups. The 1.7 million euro budget for communication campaigns should be considered in this context;
- the budget size of some measures also defines the ambition and therefore the impact. Examples are the resources invested in creating registries (2 million) or in research (12 million). Investing more resources in both areas would make sense to have a higher impact, but on the other hand, these contributions made by Belgium should be considered in a EU context of sharing resources and investments to reach together a higher impact in terms of diseases covered, patients involved and new treatments reaching the market.



The table below is a synthetic version of the full table, as budgets are grouped by domain of the proposed measures. The figures include 2011.

<b>Areas</b>	<b>value in 1.000€</b>	<b>%</b>
Area 1. Expert centres	98.914	55,0%
Area 2. Registries	3.250	1,8%
Area 3. Communication	2.550	1,4%
Area 4. Patient empowerment	830	0,5%
Area 5. Training of health professionals	400	0,2%
Area 6. Improving access to diagnosis	5.830	3,2%
Area 7. Improving access to treatment	23.450	13,0%
Area 8. Comprehensive care	28.800	16,0%
Area 9. Stimulating research	12.000	6,7%
Area 10. Management of the Plan	3.700	2,1%
Area 11. Ethics & Governance	150	0,1%
<b>Total</b>	<b>179.874</b>	

Overview of potential measures - estimated budget impact and cost for a Belgian Plan Rare Diseases (in 1.000€)								
Areas	Potential measures	2011	2012	2013	2014	2015	2016	Total
Area 1. Improving the quality of diagnosis, therapy and patient management by setting up expert centres and expert networks	1.1. Creation of Centres of Expertise (CE)	2014	7000	14000	19000	24000	27000	93014
	1.2. Strengthen the role of the Centres of Human Genetics (CHG)		200	200				400
	1.3. Liaison Network RD	0	750	1000	1000	1000	1000	4750
	1.4. Networking between Centres of Expertise at national level		50	50	50	50	50	250
	1.5. Networking between Centres and pheripheral care services		50	50	50	50	50	250
	1.6. Networking at European and international level		50	50	50	50	50	250
Area 2. Codifying and inventorying rare diseases	2.1. National Belgian Registry for Rare Diseases - development costs (generic and disease specific)	200	500	500	300	300	200	2000
	2.2. Belgian Registry for Rare Diseases - running costs		200	250	250	250	300	1250
Area 3. Information and communication	3.1. Creation of a national portal website with actual and validated information	100	100	100	100	100	100	600
	3.2. Support for Orphanet Belgium	100	30	30	30	30	30	250
	3.3. Communication Plan		200	500	500	300	200	1700
Area 4. Patient empowerment	4.1. Empower patients in their relation to health care professionals							0
	4.2. Enforceable patient participation at the start up, functioning and evaluation of Centres of Expertise		120	120	160	180	200	780

	4.3. Improvement of the collaboration between patient organisations							0
	4.4. medical passport or other instrument for emergency medical information		50					50
Area 5. Training and education of health professionals	5.1. To integrate education and teaching about rare diseases (and orphan drugs)		50	50	50	50	50	250
	5.2. Rare diseases in continuous medical education (CME)		30	30	30	30	30	150
Area 6. Improving access to and financing of diagnosis	6.1. Change the system to allow DNA-samples to be tested abroad	550	600	700	800	900	1000	4550
	6.2. Access and reimbursement of non-DNA testing and development of such technologies in Belgium		200	200	250	300	330	1280
Area 7. Improving access to and financing of treatment	7.1. Launch an information service on clinical trials, compassionate use and medical need programmes							0
	7.2. Adapt existing legislation to increase transparency and availability of information from compassionate use and medical need programmes							0
	7.3. Awaiting an adaptation of the EU clinical trials Directive, Belgium should proactively apply the so-called 'Voluntary Harmonised Procedure' whenever a request to launch a clinical trial in Belgium for an orphan drug							0
	7.4. Improvements are possible to the way ethics committees are coming to a single opinion in the case of rare diseases where by definition no alternative treatments are available to the patients							0

**Overview of potential measures - estimated budget impact and cost  
for a Belgian Plan Rare Diseases (in 1.000€)**

	7.5. Academic (non commercial) clinical trials for rare diseases should be stimulated financially and made more visible							0
	7.6. The role of the Special Solidarity Fund should be redefined							0
	7.7. Ensure that materials for compounding used to treat rare diseases, can be used legally		10	10	10	10	10	50
	7.8. Setting up a system for early access to orphan drugs including early temporary reimbursement	3500	3500	3500	3500	3500	3500	21000
	7.9. Colleges for orphan drugs have proven to be a good practice. Their role and use could be enhanced and strengthened for a higher impact.							0
	7.10. Responsible off-label use of drugs should be possible to treat patients with rare diseases under specific conditions.							0
	7.11. Support home treatment for orphan drugs under clear conditions							0
	7.12. Stimulate patient adherence through a set of initiatives		0	200	500	700	1000	2400
	7.13. Belgium to take a leading role in a number of European issues related to access to treatment for patients with a rare disease							0
Area 8. Comprehensive care of the patient	8.1. To simplify the access to measures concerning diagnosis and coordinated treatments, to propose the assistance of a 'rare disease care coordinator'	2000	4000	6500	7500	8800		28800
	8.2. To facilitate the access to specialized help, to simplify the administrative procedures							0

Area 9. Stimulating research on rare diseases	9.1. Research projects on rare diseases should be made identifiable and traceable within (national) research support programs							0
	9.2. Increase national support to E-rare							0
	9.3. An impulse program for research on rare diseases	1000	2000	2000	2000	2000		9000
	9.4. Identification of unmet medical needs							0
	9.5. Public funds are available for translational research		750	750	750	750		3000
Area 10. Management of the Plan	10.1. Staff related costs	300	400	400	400	400		1900
	10.1 costs linked to the functioning of Platform (and working groups)	200	250	250	300	300		1300
	10.1. mid-term and final evaluations		125	125			250	500
Area 11. Ethics	11.1. Transparency of pricing							0
	11.2. Citizens consultations on rare diseases and orphan drugs			75	75			150
<b>TOTAL</b>		<b>6464</b>	<b>17190</b>	<b>29065</b>	<b>36730</b>	<b>42825</b>	<b>47600</b>	<b>179874</b>

## Annexe 9. Composition du Comité de Gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins

### Président et Vice-Président

Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus.

Abramowicz Marc, représentant du Haut Conseil d'Antropogénétique

### Membres

Honorary member: Avontroodt Yolande, voorzitter Algemeen Beheerscomité RIZIV/INAMI

Bogaert Marc, voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV

Bours Vincent, chef de service Département Génétique ULg

Bruyninckx Klaartje, stafmedewerker Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation (RaDiOrg.be).

De Groof Vera, afgevaardigde Intermutualistisch College (tot 01/12/2009)

De Ridder Ri, directeur-generaal dienst voor geneeskundige verzorging RIZIV.

Dooms Marc, vertegenwoordiger Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers

Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Metabole Opsporingen Antwerpen en kliniekhoud pediatrie UZA

Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidszorgvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Jansen Herwig, coördinator Belgisch Mucoviscidose Register, Afdeling Epidemiologie WIV

Leto Celine, conseillère cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx. (à partir du 01/10/2009)

Lhoir André, représentant du FAGG et membre belge du COMP (EMA)

Maes Sophie, experte Cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx.

Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG

Neels Leo, directeur Pharma.be.

Nelis Gustaaf, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

Neyt Mattias, expert Economic Analysis, Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg (tot 30/09/2009)

Poppe Bruce, Klinisch geneticus Centrum Medische Genetica UZ Gent

Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique

Sterckx Claude, président de la Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

Sumkay François, représentant Collège Intermutualiste

Tambuyzer Erik, hoofd werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be, senior vice president Global Public Policy Genzyme

Tassignon Marie-José, voorzitter Raad van de Universitaire Ziekenhuizen van België

Van Hul Chris, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

Vandensande Tinne, adviseur Koning Boudewijnstichting

### Suppléants

Aubry Chris, bestuurder RaDiOrg.be

Gendreike Viviane, présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI

Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques INAMI

Pypops Ulrike, bestuurder RaDiOrg.be

Herman Van Eeckhout, adjunct algemeen directeur Pharma.be

Weeghmans Ilse, coördinator VPP

## Annexe 10. Composition des groupes de travail

### WORKPACKAGE 1:

#### National Registry, Disease specific databases and European collaboration

#### WORKING GROUP

##### Voorzitter / Président

Jansen Herwig, coördinator Belgisch Mucoviscidose Register, Afdeling Epidemiologie, Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid

##### Membres

- Bours Vincent, chef de service Département Génétique, ULg
- Cassiman David, verantwoordelijke zorgprogramma Metabole Ziekten, UZ Leuven
- De Laet Corinne, chef de Clinique Adjoint Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola, HUDERF, Bruxelles
- Delcroix Marion, kliniekhoofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB (tot juni 2010)
- Pypops Ulrike, bestuurslid RaDiOrg.be
- Ribaï Pascale, neurologist and clinical geneticist, Clinique Edith Cavell Bruxelles- Hôpital du Beau-Vallon Namur
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven – Orphanet België
- Vincent Marie-Françoise, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc

### WORKPACKAGE 2:

#### Identifying hidden non-medical costs for patients/ towards a roadmap for patients

#### WORKING GROUP

##### Président

Sterckx Claude, président Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS)

##### Membres

- Aubry Chris, bestuurslid RaDiOrg.be, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven
- Cassiman Jean-Jacques, Prof. dr. emeritus
- De Groof Véra, Intermutualistisch College (jusqu'en décembre 2009)
- Detavernier Luc, expert Matières régionales et communautaires, Union Nationale des Mutualités Libres
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Dupré Christian, Service francophone pour Handicapés, COCOF
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques INAMI
- Hens Evelyne, stafmedewerker Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten
- Jageneau Ingrid, administratrice RaDiOrg.be
- Minet Cécile, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- Nelis Gustaaf, Intermutualistisch College
- Nouwen Annie, Vlaams Agentschap Personen met een Handicap (VAPH)
- Ribaï Pascale, neurologist and clinical geneticist, Clinique Edith Cavell Bruxelles- Hôpital du Beau-Vallon Namur
- Swinnen Elfriede, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven - Orphanet Belgium
- Vandenbroucke Nathalie, stafmedewerker Vereniging Personen met een Handicap VFG
- Van Hul Chris, Vertegenwoordiger Intermutualistisch College

**WORKPACKAGE 3:****Information for patients, health professionals and the public****Patient empowerment.****WORKING GROUP****Présidente**

Bruyninckx Klaartje, stafmedewerker Vlaams Patiëntenplatform (VPP)

**Membres**

- Aubry Chris, Bestuurslid RaDiOrg.be, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven
- Blaumeiser Bettina, Department of Medical Genetics UA
- Claes Patrick, projectmedewerker Nema vzw
- Colaert Karen, Vlaams Agentschap Zorg en Gezondheid
- De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation (RaDiOrg.be) (Fase I)
- De Groof Vera, afgevaardigde Intermutualistisch Agentschap (tot 01.12.2009)
- De Kegel Tim, secretaris-generaal Pharma.be (tot 30.09.2009)
- De Tavernier Luc, expert Matières régionales et communautaires, Union Nationale des Mutualités Libres
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidszorgvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Mores Benoît, Kankercentrum
- Sznajer Yves, Centre de génétique humaine, UCL
- Swinnen Elfriede, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven – Orphanet Belgium
- Vrints Raf, vertegenwoordiger Pharma.be

**WORKPACKAGE 4:****Centres Of Competence, Centres Of Expertise, And National Collaboration (Including Neonatal Screening)****WORKING GROUP****Président**

Cassiman Jean-Jacques, Centrum voor Menselijke Erfelijkheid/Dienst Forensische Geneeskunde, KULeuven

**Vice-Président**

- Eyskens François, diensthoud Provinciaal Centrum voor Metabole Opsporingen Antwerpen en kliniekhoofd pediatrie UZA

**Membres**

- Abramowicz Marc, chef de Clinique Centre de Génétique Humaine, Hôpital Erasme - ULB
- Bours Vincent, chef de service Département Génétique, ULg
- Calcoen Piet, medisch directeur DKV
- Dahan Karin, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- De Baere Lut, voorzitter Rare Diseases Organisation RaDiOrg.be
- Debled Sabine, Direction de la Promotion de la Santé, Ministère de la Communauté française
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-Generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI

- Nassogne Marie-Cécile, chef de service dépt. Neurologie Pédiatrique, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles
- Poppe Bruce, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Remiche Gauthier, Dépt. Neurologie, Maladies neuromusculaires et Neurophysiologie, Hôpital Erasme, Bruxelles
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven, Orphanet Belgium
- Tassignon Marie-José, voorzitter Raad van de Universitaire Ziekenhuizen van België
- Vandenbulcke Pieter, afgevaardigde Vlaams Agentschap Zorg en Gezondheid
- Verellen-Dumoulin Christine, directeur de l'Institut de Pathologie Génétique Gosselies
- Vincent Marie-Françoise, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc
- Westhovens René, ondervoorzitter Belgische Vereniging Reumatologie, UZ Leuven

#### **WORKPACKAGE 5:**

##### **Access to and financing of diagnosis, medication, treatment and patient management**

#### **WORKING GROUP**

##### **Président**

Tambuyzer Erik, hoofd Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen bij Pharma.be

##### **Vice-Président**

Bogaert Marc, voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV – Heymans Instituut UGent, Vakgroep Farmacologie

##### **Membres**

- Aubry Chris, bestuurslid RaDiOrg.be
- Delcroix Marion, kliniekhoofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen – kliniekhoofd pediatrie UZA
- Gendreike Viviane, présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI
- Hermans Cédric, Haemostasis and Thrombosis Unit, Haemophilia Clinic, Cliniques universitaires Saint-Luc, UCL
- Hermans Céline, pharmacienne en charge des dossiers du Collège des Médicaments Ophelins, INAMI
- Matthijs Gert, hoofd Laboratorium Medische Genetica KULeuven
- Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG
- Nelis Gustaaf, Intermutualistisch College
- Pypops Ulrike, bestuurslid RaDiOrg.be
- Stoop Hilde, afgevaardigde Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be/Bio.be
- Stryckman Françoise, conseiller Scientifique Remboursements, Direction Politique des Médicaments Pharma.be
- Sumkay François, Collège Intermutualiste
- Van Hul Chris, vertegenwoordiger Intermutualistisch College

**WORKPACKAGE 6:****(A) Improve the intensity of the clinical and fundamental research****(B) National & international networking and collaboration on therapy and patient management****(C) Clinical Trials****WORKING GROUP 6B****National & international networking and collaboration on therapy and patient management****Président**

Cassiman Jean-Jacques, prof. dr.em.

**Vice-Président**Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen - kliniekhofd  
Pediatrie UZA**Membres**

- Calcoen Piet, DKV
- Dahan Karin, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
- De Meirleir Linda, researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen -Centrum voor Metabole Aandoeningen VUB
- Dooms Marc, apotheker UZ Leuven Campus Gasthuisberg - Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers
- Gerits Pol, adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
- Hallet-Tordeurs Viviane, présidente de l'Association belge francophone de la rétinopathie d'origine génétique Retina Pigmentosa
- Haucotte Geneviève, secrétaire du Comité scientifique des Maladies chroniques et Affections spécifiques, INAMI
- Jageneau Ingrid, administratrice RaDiOrg.be
- Leroy Bart, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Loeys Bart, Centrum Medische Genetica UZ Gent
- Mortier Geert, hoofd Departement Medische Genetica Universiteit Antwerpen
- Revenu Nicole, centre de génétique médicale UCL
- Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique
- Stephenne Xavier, Cliniques universitaires St Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique, UCL
- Swinnen Elfriede, wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven - Orphanet Belgium
- Verellen-Dumoulin Christine, directeur de l'Institut de Pathologie Génétique Gosselies
- Vikkula Miikka, de Duve Institute, ICP, UCL

**WORKING GROUP 6C:****Clinical Trials****Présidente**

Musch Greet, directeur-generaal DG PRE FAGG

**Leden**

- Delcroix Marion, kliniekhofd Interne geneeskunde Pneumologie, UZ Leuven
- Eyskens François, diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen - kliniekhofd pediatrie UZA

- Gobert Marjorie, legal counsel en bedrijfsjurist, Pharma.be
- Lhoir André, représentant de l'AFMPS et membre belge du COMP (EMIA)
- Revenu Nicole, centre de génétique médicale UCL
- Rogiers Ann, senior clinical assessor, FAGG
- Sokal Etienne, Cliniques universitaires Saint-Luc, Unité de gastroentérologie et hépatologie pédiatrique

**WORKPACKAGE 7:****Training and education of health professionals****WORKING GROUP****Président**

Poppe Bruce, Centrum Medische Genetica UZ Gent

**Membres**

- Aubry Chris, coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven - bestuurslid RaDiOrg.be
- Belachew Shibeshih, Département des Sciences cliniques, Neurologie, Université de Liège
- Blaumeiser Bettina, Department of Medical Genetics UA
- Cogan Elie, chef du Service de médecine interne de l'Hôpital Erasme
- Devriendt Koenraad, Departement Menselijke Erfelijkheid, KULeuven
- Sznajer Yves, Centre de génétique humaine, UCL

## Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins

Plus d'informations:  
Annemie T'Seyen  
02 549 03 03  
[tseyen.a@kbs-frb.be](mailto:tseyen.a@kbs-frb.be)

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins est une émanation du Groupe de Pilotage sur les Maladies orphelines et les Médicaments orphelins qui, en 2006, a organisé le premier colloque belge sur les médicaments orphelins au parlement belge. Le Fonds est géré par la Fondation Roi Baudouin. Il a pour volonté de rassembler tous les acteurs concernés en Belgique et s'engage pour la mise en œuvre d'une politique cohérente qui améliore la qualité de vie des patients touchés par une maladie rare et de leur entourage.

Le Fonds aspire à une approche intégrale et structurelle des maladies rares, avec une attention particulière pour le diagnostic et des soins homogènes de même que pour des recherches visant à développer des médicaments et des traitements adaptés.



Fondation  
Roi Baudouin

*Agir ensemble pour une société meilleure*

[www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

Vous trouverez davantage  
d'informations au sujet de nos projets,  
de nos manifestations et de nos  
publications sur [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be).

Une lettre d'information électronique  
vous tient au courant.  
Vous pouvez adresser vos questions à  
[info@kbs-frb.be](mailto:info@kbs-frb.be) ou au 070-233 728

Fondation Roi Baudouin,  
rue Brederode 21, B-1000 Bruxelles  
02-511 18 40  
fax 02-511 52 21

Les dons à partir de 40 euros  
sont déductibles fiscalement.  
CCP 000-0000004-04  
IBAN BE10 0000 0000 0404  
BIC BPOTBEB1

La Fondation Roi Baudouin est une fondation indépendante et pluraliste au service de la société. Nous voulons contribuer de manière durable à davantage de justice, de démocratie et de respect de la diversité. Chaque année, la Fondation soutient financièrement quelque 1.500 organisations et individus qui s'engagent pour une société meilleure. Nos domaines d'action pour les années à venir sont: la pauvreté & la justice sociale, la démocratie en Belgique, la démocratie dans les Balkans, le patrimoine, la philanthropie, la santé, le leadership, l'engagement local, la migration, le développement, les partenariats ou soutiens exceptionnels. La Fondation a vu le jour en 1976, à l'occasion des 25 ans de règne du roi Baudouin.

Nous travaillons en 2011 avec un budget de départ de 30 millions d'euro. À notre capital propre et à l'importante dotation de la Loterie Nationale s'ajoutent des Fonds de particuliers, d'associations et d'entreprises. La Fondation Roi Baudouin reçoit aussi des dons et des legs.

Le Conseil d'administration de la Fondation Roi Baudouin trace les grandes lignes de notre action et assure la transparence de notre gestion. Une cinquantaine de collaborateurs sont chargés de la mise en œuvre. La Fondation opère depuis Bruxelles et est active au niveau belge, européen et international. En Belgique, elle mène aussi bien des projets locaux que régionaux et fédéraux.

Pour réaliser notre objectif, nous combinons diverses méthodes de travail. Nous soutenons des projets de tiers, lançons nos propres actions, stimulons la philanthropie et constituons un forum de débats et réflexions. Les résultats sont diffusés par l'entremise de différents canaux de communication. La Fondation Roi Baudouin collabore avec des pouvoirs publics, des associations, des ONG, des centres de recherche, des entreprises et d'autres fondations. Nous avons un partenariat stratégique avec le European Policy Centre, une cellule de réflexion basée à Bruxelles.

