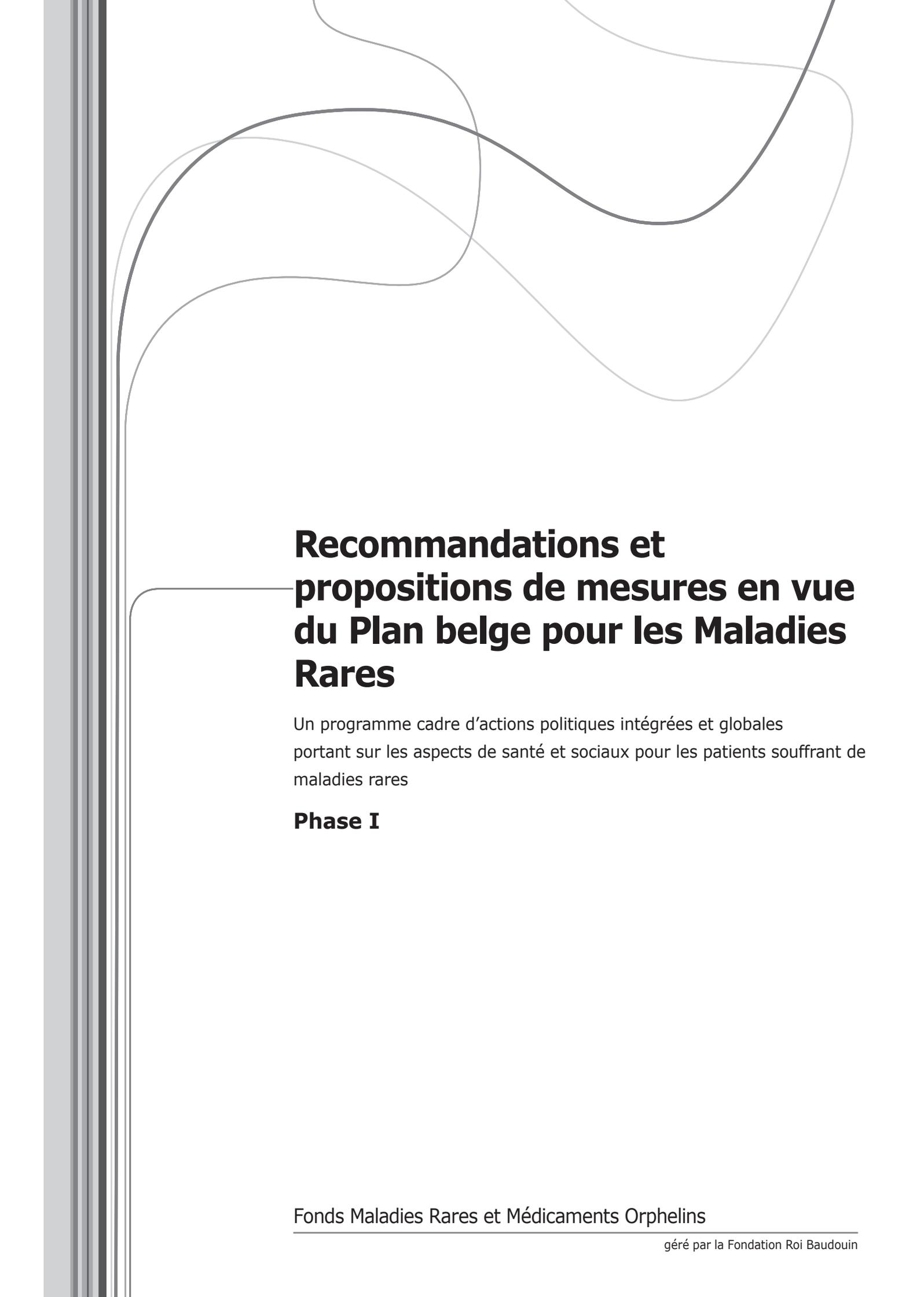


Recommandations et propositions de mesures en vue du Plan belge pour les Maladies Rares

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

Phase I



Recommandations et propositions de mesures en vue du 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

Phase I

COLOPHON

Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins

Recommandations et propositions de mesures en vue du Plan belge pour les Maladies Rares – Phase I

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

Deze publicatie bestaat ook in het Nederlands onder de titel: Aanbevelingen en voorstellen tot maatregelen voor het Belgisch Plan Zeldzame Ziekten – Fase I

This publication is also available in English from November 2010 under the title: Recommendations and proposals for the Belgian Plan for Rare Diseases (Phase I)

Une édition du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, rue Brederode 21 à 1000 Bruxelles

SOUS LA DIRECTION DE

Le Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins (composition voir page 76)

REDACTION FINALE

Alain Denis, Yellow Window Management
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
Tinne Vandensande, Conseillère
Annemie T'Seyen, Responsable de projet
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
Une version imprimée de cette publication électronique peut être commandée (gratuitement) sur notre site www.kbs-frb.be, par e-mail à l'adresse publi@kbs-frb.be ou auprès de notre centre de contact, tél. +32-70-233-728, fax +32-70-233-727

DÉPÔT LÉGAL:
ISBN-13:
EAN:
N° DE COMMANDE:

D/2848/2010/18
978-2-87212-624-8
9782872126248
2024

Octobre 2010

AVANT-PROPOS...

On estime qu'en Belgique, entre 60.000 et 100.000 personnes ont besoin de soins spéciaux en raison d'une maladie rare, à savoir une pathologie qui affecte moins de 5 individus sur 10.000. Selon les estimations, il y aurait entre 6000 et 8000 maladies rares différentes. Il s'agit le plus souvent de maladies chroniques mettant en jeu le pronostic vital ou très invalidantes.

En raison de la rareté de leur pathologie, les patients ne sont pas diagnostiqués ou le diagnostic est posé très tardivement. Par ailleurs, il est fréquent que le traitement ne se déroule pas de manière optimale. Enfin, le développement et la distribution de médicaments spécifiques pour une maladie rare sont problématiques.

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, qui est géré par la Fondation Roi Baudouin, a été investi par la Ministre des affaires sociales et de la santé publique, Madame Laurette Onkelinx, ainsi que par l'Institut d'assurance maladie invalidité (INAMI), d'un rôle de coordination et de gestionnaire dans la mise sur pied d'un Plan belge pour les maladies rares. Plus précisément, le Fonds a reçu pour mission d'élaborer un plan d'action politique sur les maladies rares, autrement dit un plan en faveur d'actions intégrées et globales en termes de soins de santé et de politique sociale pour les patients souffrant d'une maladie rare.

Ce document contient une première série de recommandations et de propositions de mesures permettant d'aboutir à un tel "Plan belge pour les maladies rares".

Ce document est le fruit d'une collaboration entre les membres du Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, qui est géré par la Fondation Roi Baudouin, et cinq groupes de travail thématiques (enregistrement des patients et bases de données – analyse des coûts occultes et feuille de route pour les patients – centres d'expertise et collaboration au niveau national – informations aux prestataires de soins, aux patients et au grand public – accès à et coût du diagnostic, des médicaments, du traitement et de la prise en charge des patients). Pour la composition du Comité de gestion et des groupes de travail: voir les annexes 4 et 5.

Ce document a été approuvé lors de la réunion du Comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins le 30 mars 2010. Il ne reflète pas nécessairement les points de vue individuels de tous les membres du Comité directeur ni des organisations auxquelles ils appartiennent.

Le document a été remis à la Ministre des affaires sociales et de la santé publique, Madame Laurette Onkelinx, le 11 mai 2010 mais ne reflète pas nécessairement le point de vue de la Ministre.

CONTENU

Résumé	7
Le Plan belge pour les Maladies Rares ... un aperçu	13
Prendre soin des personnes vulnérables...	17
Le contexte du Plan belge pour les Maladies Rares	27
Le Plan belge pour les Maladies rares – Phase I	29
Domaine 1 – Diagnostiquer et traiter avec compétence afin d’améliorer les résultats pour le patient	29
Mesure 1: Création de Centres d’expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares	32
Mesure 2: Création d’une Plate-forme nationale pour maladies rares	37
Domaine 2 – Codification et inventaire des maladies rares.....	39
Mesure 3: Création d’un Registre national des maladies rares	39
Domaine 3 – Accroître la sensibilisation, informer et responsabiliser le patient	43
Mesure 4: Création d’un portail Internet national contenant des informations exactes et validées	44
Mesure 5: Soutien à Orphanet Belgique	46
Domaine 4 – Accès aux coûts directs et indirects du diagnostic, des médicaments, du traitement et de la prise en charge des patients	48
Mesure 6: Modifier le système pour autoriser les échantillons d’ADN afin que les patients ne soient pas nécessairement testés à l’étranger	49
Mesure 7: Organiser une approche coordonnée pour les tests de diagnostic non fondés sur l’ADN	50
Mesure 8: Mise en place d’un système d’accès précoce comprenant le remboursement à titre provisoire des médicaments orphelins.....	51
Mesure 9: S’assurer que les matières premières utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l’être légalement	53
Mesure 10: Entamer un inventaire détaillé des utilisations hors notice des médicaments pour des indications dans les maladies rares	54
Mesure 11: Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires	54
Evaluation et contrôle	56
Calendrier préliminaire pour la Phase II du Plan belge	59
Nouveaux Domaines	59
Domaines déjà inclus dans la Phase I	61
Annexe 1: Critères pour les Centres d’expertise (CE)	63
Annexe 2: Critères pour Centres de coordination pour les maladies rares (CCMR)	66
Annexe 3: Budget Impact Analysis	69
Annexe 4: Composition du comité de gestion du Fonds Maladies Rares et Médicaments orphelins	78
Annexe 5: Composition des groupes de travail	79

RÉSUMÉ

Contexte

Le patient souffrant d'une maladie rare est « l'orphelin » de notre système de santé. Souvent, il ne bénéficie ni de diagnostic, ni de traitement, ni de support, ni de recherches...

Selon les définitions européennes, les personnes atteintes par une maladie rare souffrent de l'une des 6 000 à 8000 de ces pathologies qui touchent moins de 5 personnes sur 10 000. Ces maladies sont parfois liées à une menace vitale ou à une invalidité. Souvent évolutives ou dégénératives, elles impliquent aussi une dégradation de la qualité de vie. En Europe comme en Belgique – pays où de 60 000 à 100 000 personnes seraient concernées – ces malades ne devraient plus rester sans espoir.

Des impulsions européennes pour améliorer la situation

Depuis quelques années, l'Europe de la santé considère les maladies rares comme un domaine important. Ainsi, une Recommandation du Conseil européen demande aux Etats membres de développer, d'ici à 2013, des plans ou des stratégies destinés aux maladies rares. Ils doivent être bâtis en s'appuyant sur le développement d'une collaboration coordonnée et cohérente à l'échelle européenne, avec des solutions communes, instrument clé de leur réussite.

Les mesures élaborées permettent d'améliorer l'accès et l'équité au niveau de la prévention, du diagnostic, du traitement et de la réadaptation des patients. Outre des progrès en matière de soins, ces mesures encouragent la recherche dans des techniques diagnostiques ou des traitements novateurs. Elles font accéder davantage de malades au nombre croissant de nouveaux médicaments arrivant sur le marché, sans négliger une meilleure information. La France, l'Espagne ou le Portugal, entre autres, ont déjà élaboré un Plan National pour les Maladies Rares.

La stratégie belge

Actuellement, en Belgique, le diagnostic d'une maladie rare peut prendre des années après l'apparition d'un premier symptôme. Pour 78 % des malades belges, les retards dans la pose du diagnostic sont considérés comme responsables d'au moins une conséquence délétère (y compris le décès, dans 1% des cas). De plus, selon les associations de patients, les traitements, l'accès à des soins médicaux et paramédicaux (souvent coûteux), ainsi que la prise en charge posent problèmes.

Le 23 septembre 2008, Laurette Onkelinx, Ministre des affaires sociales et de la santé publique, a annoncé un Plan national belge pour la qualité de vie des patients atteints de maladies chroniques: un premier pas pour la plupart des maladies rares. Par ailleurs, le 12 février 2009, la Chambre des représentants a adopté une résolution sur un Plan d'action sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, a été mandaté pour coordonner l'élaboration d'un Plan belge pour les Maladies Rares. Des représentants d'associations de malades, des médecins, des spécialistes, des paramédicaux, l'Inami, les organismes assureurs, l'industrie pharmaceutique, des services sociaux et des représentants d'autorités politiques collaborent et participent à des groupes de travail.

Intégré et complet, le Plan belge pour les Maladies Rares entend regrouper toutes les ressources et expertises disponibles.

Par une stratégie cohérente de diagnostic, de prise en charge et de soutien des malades, il s'agit d'organiser un cadre dans lequel le patient, mieux informé, développera ses aptitudes. Davantage de diagnostics, et dans un meilleur délai, pourront être posés, et les traitements les plus adaptés seront disponibles plus rapidement. Le défi est de taille: mieux répondre aux besoins de malades qui, actuellement, sont doublement malchanceux. Parce qu'ils sont malades, et parce que leur maladie est rare. La première phase du Plan propose 11 mesures, applicables, à court terme, dans 4 grands domaines d'action.

Le Plan belge pour les Maladies Rares

Domaine 1. Diagnostiquer et traiter avec compétence, afin d'améliorer les résultats pour le patient

Actuellement, avant de recevoir un diagnostic correct, 22% des patients belges ont consulté plus de 5 médecins, et 7 % plus de 10. De plus, avant cette étape, 44 % des patients belges souffrant d'une maladie rare avaient reçu un autre diagnostic, ayant entraîné un traitement inadapté chez 75 % d'entre eux.

— *Mesure 1. Création de Centres d'expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares*

— *Mesure 2. Création d'une Plate-forme nationale pour les maladies rares*

Afin d'organiser une expertise au niveau national, et de stimuler des réseaux d'expertise européens, 3 nouvelles structures sont proposées: sous une Plate-forme nationale, des Centres de coordination des maladies rares seront créés ainsi que des Centres d'expertise. Leurs rôles sont différents mais complémentaires.

Les Centres d'expertise (CE) regrouperont des experts cliniques et scientifiques d'une maladie rare particulière ou d'un groupe de maladies rares.

Les Centres de coordination des maladies rares (CCMR) seront la porte d'entrée dans le système pour les malades porteurs de pathologies rares et surtout ultra-rares qui ne peuvent être diagnostiquées, ou pas de manière précoce, dans les Centres d'expertise.

Les liens créés avec des centres d'expertise étrangers permettront de passer le relai lorsque l'expertise n'est pas disponible en Belgique.

Pour être certifiés, CE et CCRM devront satisfaire une liste de critères, qui garantissent que ces Centres fonctionnent selon des standards européens de qualité élevée, tous dans l'intérêt du patient. CE et CCRM contribueront à la recherche, à l'enregistrement des patients, aux études cliniques, à l'établissement de recommandations de bonnes pratiques (guidelines) et à l'amélioration des aides sociales. Un maillage avec les services périphériques (médecins généralistes, spécialistes, soins à domicile...) sera organisé, ainsi qu'une interaction avec les associations de patients.

La Plate-forme nationale constituera une entité autonome chargée, entre autres, de la coordination des CE et des CCRM ainsi que de l'harmonisation de leurs procédures de diagnostic et de traitements. Elle interagira avec les autorités et les parties prenantes européennes concernées.

Domaine 2. Codification et inventaire des maladies rares

Les carences actuelles en matière de données épidémiologiques constituent des obstacles à une planification des soins de santé et à une prise en charge sociale adéquates. Il s'agit donc d'assurer enfin une meilleure connaissance du nombre des malades et leur meilleur suivi.

— *Mesure 3. Création d'un Registre national pour maladies rares*

L'installation d'un *Registre national pour maladies rares* permettra d'identifier le nombre de malades, de posséder des données épidémiologiques les concernant et de trouver sans délai ces personnes en cas de recherches, d'essais ou de nouveaux traitements les concernant. Il sera relié aux registres spécifiques par maladie, qu'ils existent déjà ou qu'ils soient à créer.

Domaine 3. Accroître la sensibilisation, informer et responsabiliser le patient

— *Mesure 4: Création d'un portail Internet national contenant des informations exactes et validées*

— *Mesure 5: Soutien à Orphanet Belgique*

L'information, la sensibilisation et la responsabilisation ("empowerment") des patients, du public ainsi que des professionnels, font partie des conditions de succès de ce Plan. Ainsi, il importe de proposer un système

d'informations centralisées sur tous les aspects de la maladie rare. Tant pour les malades que pour les professionnels de santé, l'accès du portail Internet sera simple et clair. Il sera proposé au moins en néerlandais et en français, et ouvert aux informations des associations de patients. Ce portail complètera les informations essentielles fournies par les sites Orphanet Europe et Orphanet Belgique.

Domaine 4. Accès et coûts directs et indirects du diagnostic, des médicaments et de la prise en charge des patients

On considère qu'environ 2 000 malades obtiennent un traitement sous forme de médicaments orphelins. En immense majorité, les personnes souffrant d'une maladie rare reçoivent uniquement des thérapies destinées à soulager leurs symptômes. Entre ces deux situations, des malades font partie de groupes pour lesquels un traitement est en cours de développement. Enfin, certains patients bénéficient d'un traitement non conçu de manière spécifique pour leur maladie rare.

Les coûts du diagnostic, des traitements et de la prise en charge des malades pèsent lourdement sur les familles. Plusieurs mesures de la Phase I du Plan entendent y remédier.

— *Mesure 6. Modifier le système pour autoriser les échantillons d'ADN, afin que les échantillons, et non pas nécessairement les patients, soient testés à l'étranger*

Actuellement, pour bénéficier du remboursement d'un test uniquement disponible à l'étranger, le patient doit se rendre sur place. Avec cette mesure, des échantillons seront envoyés dans les laboratoires spécialisés étrangers, avec un remboursement à la clé.

— *Mesure 7. Organiser une approche coordonnée pour les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN*

L'expertise nécessaire aux tests de certaines maladies rares a presque disparu en Belgique. Pourtant, dans les années à venir, les besoins en analyse iront croissants. Un inventaire permettra de savoir ce qui est accessible dans notre pays et ce qui y fait défaut, afin de préparer, dans la seconde phase du Plan, des mesures nécessaires.

— *Mesure 8. Mise en place d'un système d'accès précoce comprenant le remboursement à titre provisoire des médicaments orphelins*

— *Mesure 8 bis. La Belgique doit jouer le rôle de chef de file pour stimuler les initiatives au niveau de l'EU en faveur d'un accès précoce au remboursement provisoire*

Lorsqu'un traitement est soumis à autorisation de mise sur le marché, le malade pourra bénéficier d'un système de remboursement précoce. Cela accélérera de 18 à 24 mois l'accès au traitement pour le patient concerné. Ce système encouragera l'industrie à poursuivre ses efforts de développement de nouvelles molécules.

— *Mesure 9. S'assurer que les matières premières utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement*

— *Mesure 9 bis. La Belgique doit proposer une modification des critères utilisés pour conférer la désignation orpheline lorsqu'une matière première adéquate est disponible et utilisée*

Actuellement, certaines matières premières sont utilisées comme traitements: après l'analyse des substances employées et l'octroi d'un certificat adéquat, elles pourront l'être officiellement.

— *Mesure 10. Entamer un inventaire détaillé des utilisations hors notice des médicaments, pour des indications dans les maladies rares*

Des malades souffrant de maladies rares reçoivent des médicaments qui ne bénéficient pas d'une autorisation pour cette indication de traitement. L'inventaire des médicaments utilisés permettra de préparer des mesures et des règles spécifiques à venir.

— *Mesure 11. Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins, dans des conditions claires. Cette mesure devrait améliorer l'observance thérapeutique des malades et leur qualité de vie.*

Un processus en développement

La Phase II du Plan poursuivra l'élaboration de certaines des mesures de la Phase I. Elle se consacrera également à l'amélioration de la situation des patients et à leur éducation, à la recherche, à la formation des professionnels de santé, ainsi qu'au maillage national et international.

Impacts

La mise en place des mesures proposées dans la Phase I du Plan générera, au cours de ses 5 premières années, un impact significatif sur, potentiellement, jusqu'à 15 000 "nouveaux" patients souffrant de maladies rares. Elle améliorera également la situation de toutes les personnes déjà diagnostiquées.

En cas de succès, en dépit d'économies prévisibles, on s'attend à ce que le Plan génère un coût additionnel au système d'assurance de santé pour un montant s'élevant entre 9 millions (la première année) et 30 millions par an (à 5 ans, dans le scénario le plus élevé). Ce montant est lié principalement au réseau des Centres d'expertise.

La gestion du Plan implique également la disponibilité d'un budget de presque 1 million d'euros par an afin de couvrir les coûts liés, entre autres, au management, aux réseaux internationaux, à la communication et à l'évaluation du Plan.

LE PLAN BELGE POUR LES MALADIES RARES ... UN APERÇU

Objectifs et ambition du Plan belge

1. Principaux objectifs:

- Augmenter le taux de diagnostic des maladies rares
- 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

2. 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 avec les experts
- Garantir que les traitements sont dispensés dans le respect des principes de meilleure pratique
- Garantir que la prise en charge du patient est assurée dans des contextes pluridisciplinaires (garants d'une qualité élevée)
- Créer les conditions permettant de mener des essais cliniques pour des traitements innovants
- Adapter les procédures administratives pour obtenir un appui social et financier adéquat de la part des instances publiques

3. Objectifs auxiliaires:

- Nouer des liens entre toutes les parties prenantes au niveau national
- Organiser des liens entre le système belge et ceux en vigueur à l'étranger pour les maladies rares (dans le but d'éviter les doublons et de garantir une contribution belge aux initiatives et instruments internationaux)

Un plan intégré et complet

4. Ce Plan belge consiste en un ensemble d'actions de politique de santé, à la fois intégré et complet, pour maladies rares. Ce plan doit être élaboré et mis en oeuvre au niveau national.¹ Le Plan belge inclut des objectifs et des actions précis qui doivent bénéficier d'un soutien budgétaire, être mis en oeuvre selon un calendrier et faire l'objet d'une évaluation avec des indicateurs spécifiques. Par "intégré", nous entendons que des stratégies doivent être élaborées de manière à identifier les complémentarités, à optimiser les synergies et à éviter les doublons. Par "complet", nous voulons dire que les actions prévues

¹ EUROPLAN, RD National plans recommendations, Draft December 2009.

dans le plan devraient répondre à tous les besoins essentiels des patients (pour notamment, la qualité des soins mais, aussi, pour ceux relevant des services sociaux).

Population cible

5. La population cible du Plan belge est la suivante: toute personne, de sexe masculin ou féminin qui, à tout moment de son existence, se trouve atteinte d'une maladie rare. Cette personne est prise en compte dans son contexte familial ainsi que dans celui de la collectivité au sens large, indépendamment de son niveau d'invalidité.

L'organisation de la fourniture de services (entre autres par les Centres d'Expertise et les Centres de coordination pour les maladies rares) a pour objectif d'améliorer le diagnostic, le traitement et la prise en charge des patients souffrants de maladies rares, avec un accent particulier pour les maladies ultra-rares, mais à l'exclusion des cancers rares. Toutes les autres mesures proposées sont destinées à tous les patients atteints de maladies rares, y compris de cancers rares.

6. Définition d'une maladie rare: les maladies rares, y compris celles d'origine génétique, 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.^{2 3}

La définition des maladies rares englobe les maladies génétiques, les cancers rares, les maladies auto-immunes, les malformations congénitales, les maladies d'origine toxique, infectieuse et autres.

7. Définition d'un médicament orphelin: un médicament orphelin est un produit médicamenteux destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une maladie rare (selon la définition ci-dessus) pour laquelle il n'existe pas de méthode satisfaisante aux fins du diagnostic, de la prévention ou du traitement de l'état en question et qui a fait l'objet d'une autorisation dans l'Union européenne; ou, s'il en existe, que le médicament en question procure un bénéfice notable à ceux atteints de cette affection.

8. Si une prévalence de 5 sur 10.000 peut paraître peu, pour une population belge totale de 10.000.000 de citoyens, elle pourrait signifier jusqu'à 5.000 patients pour une seule maladie. Toutefois, il est important de souligner le fait que le nombre de patients atteints d'une maladie rare varie considérablement d'une pathologie à l'autre et que la plupart d'entre elles n'affectent que quelques dizaines de personnes, parfois même moins. D'ordinaire, plus une maladie est rare, plus elle est complexe.

9. Orphanet et Eurordis estiment qu'à l'heure actuelle, il existe entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes. Toutes les pathologies reprises dans la liste Orphanet des maladies rares ne mettent cependant pas en péril le pronostic vital ou ne sont pas invalidantes. Certains groupes de patients atteints d'une maladie rare sont déjà diagnostiqués et traités en fonction de normes élevées, dans le cadre du système général de soins de santé existant. Les besoins (médicaux et autres) de ces patients pour un diagnostic ou un traitement avec plus d'expertise ou un régime de traitements spéciaux et spécifiques sont relativement faibles. En conséquence, ces patients ne tombent pas nécessairement dans le champ d'action des nouvelles structures proposées dans ce Plan belge (entre autres l'installation des Centres d'expertise ou des Centres de coordination des maladies rares).

² Regulation (EC) no 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 'On orphan medicinal products'.

³ 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

10. Aussi longtemps que l'on n'aura pas de registres officiels des maladies rares, il sera difficile d'estimer le nombre exact de patients et de familles qui bénéficieront du Plan belge. Si la prévalence des anomalies congénitales est de 3% environ chez les nouveau-nés, on estime que ceux qui survivent et souffrent de maladies rares chroniques graves et/ou mettant leur vie en jeu représentent entre 60.000 et 100.000 patients sur la population belge. Cette population est sans doute celle qui sera la cible du Plan belge pour les Maladies Rares.

11. L'ambition de ce plan est de traiter de 10.000 à 15.000 patients souffrant de maladies rares – en plus des 3500 à 4000 qui sont déjà traités dans les centres de référence actuels (centres avec une convention INAMI) – dans des Centres d'expertises spécialisés ou des Centres de coordination pour les maladies rares durant les 5 premières années de sa mise en œuvre.

Huit domaines – Deux phases – 11 mesures dans la Phase I

12. Le Plan belge pour les Maladies Rares est scindé en deux phases: la phase actuelle se concentre sur des domaines pour lesquels une mise en œuvre d'actions politiques est possible. La seconde phase du plan est prévue pour la mi-2011.

13. La première phase du Plan belge se concentre sur quatre domaines d'action:

- **Domaine 1 – Organisation d'une expertise clinique au niveau national et de Réseaux de référence européens**
 Mesure 1: Création de Centres d'expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares
 Mesure 2: Création d'une Plate-forme nationale pour maladies rares
- **Domaine 2 – Codification et inventaire des maladies rares**
 – Mesure 3: Création d'un/de registre(s) central/aux pour maladies rares
- **Domaine 3 – Information à divers groupes cibles afin d'accroître la sensibilisation et la responsabilisation des patients**
 – Mesure 4: Création d'un portail Internet national pour maladies rares
 – Mesure 5: Soutien à Orphanet Belgique et traduction (partielle) d'Orphanet en néerlandais
- **Domaine 4 – Accès aux coûts directs et indirects du diagnostic, des médicaments, du traitement et de la prise en charge pour les patients**
 – Mesure 6: Modifier le système pour autoriser les échantillons d'ADN, afin que les patients ne soient pas nécessairement testés à l'étranger
 – Mesure 7: Organiser une approche coordonnée pour les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN
 – Mesure 8: Mise en place d'un système d'accès précoce comprenant le remboursement à titre provisoire des médicaments orphelins
 – Mesure 9: S'assurer que les matières premières utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement
 – Mesure 10: Entamer un inventaire détaillé des utilisations hors notice des médicaments, pour des indications dans les maladies rares
 – Mesure 11: Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires.

14. La phase deux du Plan belge se concentrera sur les actions politiques à réaliser dans le cadre de ces domaines, aux fins d'une mise en œuvre ultérieure, ainsi que sur d'autres domaines, comprenant (mais ne se limitant pas à):

- Domaine 5 – Statut du patient atteint d'une maladie rare
- Domaine 6 – Recherche sur les maladies rares
- Domaine 7 – Maillage national et international
- Domaine 8 – Education et formation des professionnels de la santé

Les différents éléments qui seront avancés dans le cadre de la seconde phase du plan sont débattus dans le chapitre "agenda préliminaire pour la Phase II du Plan belge".

PRENDRE SOIN DES PERSONNES VULNÉRABLES...

15. A l'heure actuelle, les personnes atteintes d'une maladie rare ne peuvent pas compter sur une stratégie cohérente en termes de prise en charge et de soutien. 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, les prévenir ou 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.⁴

Caractéristiques des maladies rares ⁵

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 courants 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 6000 et 8000 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.*

⁴ Regulation (EC) no 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 'On orphan medicinal products'.

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

16. Plusieurs organisations ^{6 7 8 9} se sont penchées sur les besoins des patients belges souffrant d'une maladie rare et de leur famille et 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 ne sont pas reconnues 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 psychosociaux; ...
- **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 épidémiologiques et d'enregistrement des patients;**...
- **Statut du patient souffrant d'une maladie rare** – Problèmes de statut administratif; diminution des opportunités d'accès à l'enseignement ainsi que des opportunités professionnelles et sociales; isolement et exclusion sociale; soutien limité aux associations de patients; ...

Besoins de diagnostic et de traitement dans les centres d'expertise multidisciplinaires

17. La Belgique est dotée d'un certain nombre de centres qui prennent en charge les patients souffrant d'une maladie rare. Il s'agit des 8 centres de génétique humaine et des 25 centres de référence multidisciplinaires répartis dans 13 lieux différents: 6 centres pour troubles neuromusculaires, 7 pour la mucoviscidose, 4 pour l'épilepsie réfractaire et 8 pour les maladies métaboliques héréditaires. Les 25 centres de référence ont une convention avec l'INAMI.

18. Mis à part ces centres de référence, on trouve en Belgique des compétences sur les maladies rares dans de nombreuses universités et hôpitaux ou cliniques périphériques. Cependant, ces compétences 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 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. En conséquence, les patients risquent de perdre de nombreuses années cruciales avant d'être diagnostiqués ou traités. En outre, la régionalisation du dépistage néonatal est à l'origine d'approches différentes dans les Régions, de même que de procédures de suivi différentes des familles identifiées.

6 *Knelpuntennota Zeldzame Aandoeningen, Vlaams PatiëntenPlate-forme.*

7 *Website Rare diseases Organisation Belgium, www.RaDiOrg.be*

8 *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.*

9 *Rare diseases and patients needs, VPP, LUSS, Radiorg, presented by Claude Sterckx and Lut De Baere.*

Le diagnostic: un véritable parcours du combattant ¹⁰

- 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 cinq 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.

Les besoins médicaux ¹¹

- 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% cas, des résultats qui sont comparables à ceux obtenus ailleurs en Europe.

10 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.

11 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.

Nécessité d'un maillage européen

19. La mise en place de Centres d'Expertise pour les maladies rares dans les Etats membres de l'UE devrait aller de pair avec le déploiement d'un Réseau européen pour les maladies rares.

Il n'est pas réaliste d'imaginer que chaque pays sera doté d'un Centre d'Expertise pour chacune des maladies rares. En conséquence, il est essentiel que la collaboration européenne s'intensifie à l'échelon européen pour la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare. Dans le droit fil de ce qui précède, EUROPLAN préconise, en citant la recommandation du Conseil, "d'encourager la participation des Centres d'expertise aux réseaux européens de référence dans le respect des compétences et règles nationales régissant leur agrément ou leur reconnaissance".

Des recherches sont nécessaires

20. Les Centres d'expertise doivent encourager les recherches biomédicales (fondamentales, translationnelles et cliniques), ainsi que d'autres recherches sur les maladies rares. En Europe, les recherches sur les maladies rares sont trop peu nombreuses, trop éparpillées et insuffisamment financées. Elles devraient constituer une priorité pour le financement public. Par ailleurs, la recommandation du Conseil souligne que des recherches sont nécessaires, tant au niveau national qu'Européen, via des programmes de collaboration. Par rapport aux travaux de recherche sur les autres maladies, la recherche dans le domaine des maladies rares exige un surcroît de collaboration et de coordination au niveau international, tandis que des études multicentriques sont indispensables si l'on veut atteindre une masse critique de patients pour les essais cliniques, de même qu'un nombre adéquat d'échantillons biologiques.

En comparaison avec d'autres pays, les mesures nationales visant à promouvoir la recherche sur les médicaments orphelins sont relativement limitées en Belgique. Le FNRS est un partenaire de E-Rare (ERA-Net pour les programmes de recherche sur les maladies rares)¹², mais pour le reste, nous n'avons pas de programmes officiels de recherche ou de soutien, comme il en existe en France, en Italie et aux Pays-Bas.¹³

Besoin d'un enregistrement des patients

21. 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. 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.

12 <http://www.e-rare.eu/The-Project/The-Project.html>

13 *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

Les registres belges sur les maladies rares

Le Belgique ne possède pas de registre central des patients souffrants de maladies rares. Certaines bases de données ou des registres de plus petite taille ont été élaborés par des chercheurs ou des centres. Le site Internet d'Orphanet répertorie 19 registres belges sur les maladies rares (ou contributions à des registres internationaux)¹⁴. D'autres registres, de plus grande envergure et plus institutionnalisés – notamment le Registre du cancer ou le Registre de la mucoviscidose – pourraient inspirer un registre plus centralisé.

Voici les registres belges actuels, mentionnés sur Orphanet:

- ACROBEL: the Belgian registry on acromegaly, epidemiology and quality of care
- Antwerpen registry of congenital anomalies – qui contribue au réseau EUROCAT
- Belgian alpha-1 antitrypsin deficiency registry – qui contribue à Alpha One International Registry (AIR)
- Belgian cystic fibrosis patient registry (BMR-RBM) – qui contribue à EUROCAT CF et aux registres ECFS
- Belgian familial adenomatous polyposis registry
- Belgian patient database for Wilson disease – qui contribue à EuroWilson registry
- Belgian patient registry for neuromuscular diseases
- Belgian patient registry for rare bleeding disorders – qui contribue à RBDD international registry
- Belgian registry of primary immunodeficiencies – qui contribue à ESID European registry
- Belgian rituximab therapy registry for immune anemia and thrombocytopenia
- Belgian severe chronic neutropenia patient registry – qui contribue à SCN international registry (SCNIR)
- Belgian sickle cell anemia registry
- Belgian systemic sclerosis cohort
- ENRAH: contribution belge à European registry for- first phase alternating hemiplegia in childhood
- EUNEFRON: registre de l'European network for the study of orphan nephropathies
- EURECHINOREG: contribution belge à European registry of human alveolar echinococcosis
- Hainault and Namur registry of congenital anomalies – qui contribue au réseau EUROCAT
- LCH: Belgian Langerhans cell histiocytosis registry

Besoin de sources d'information centralisées et validées, et de soutien aux organisations de patients

22. Les patients souffrant de maladies rares et leur famille se heurtent à des problèmes de taille pour obtenir des informations et s'y retrouver dans le système de soins de santé. De même, pour les professionnels de la santé qui sont confrontés à des maladies rares, l'accès à l'information n'est pas simple et les données disponibles sont éparpillées et lacunaires, avec une absence de recommandations et de preuves validées.

¹⁴ Patient registries in Europe, October 2009, Orphanet.

23. Orphanet¹⁵, l'outil de cyber-information le plus important sur les maladies rares, est représenté en Belgique. Orphanet propose des informations à l'adresse des professionnels de la santé, des patients et de la société en général. En cette qualité, Orphanet constitue LA source de référence par excellence à propos des initiatives en cours sur les maladies rares, la recherche, les essais cliniques, les lignes directrices et les médicaments orphelins.

Les informations contenues dans Orphanet sont accessibles en cinq langues (y compris le Français et l'Anglais), mais pas en Néerlandais.

24. Plus de 150 associations de patients sont actuellement actives en Belgique sur le thème des maladies rares.¹⁶ Certaines d'entre elles sont dotées d'un site Internet. Certaines appartiennent à des organisations plate-forme comme la Vlaams PatiëntenPlatform (VPP)¹⁷ et la Ligue des Usagers des Services de Santé (LUSS).¹⁸

RaDiOrg, l'organisation couple belge pour les maladies rares a été fondée en janvier 2008.¹⁹ RaDiOrg est une organisation coordinatrice de quelque 80 associations belges pour maladies orphelines et elle représente officiellement Eurordis²⁰ en Belgique. RaDiOrg 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 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 organise la Journée annuelle des Maladies Rares (à la fin du mois de février).

Besoins en médicaments et traitements accessibles et financièrement abordables

25. Vu la taille tellement réduite du marché des traitements pharmaceutiques pour les maladies rares, ces médicaments ont peu de chances d'être produits par des entreprises privées. Aux Etats-Unis comme dans l'Union européenne, des incitants ont été mis en place pour encourager la recherche et le développement de médicaments orphelins. Pour être éligible au titre des dispositions réglementaires spéciales pour les médicaments orphelins, 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 2000 et mars 2010, plus de 725 spécialités pharmaceutiques ont reçu le statut européen de médicament orphelin²¹ et 58 se sont vu octroyer une autorisation de mise sur le marché²². Quelque 30% de ces molécules concernaient le domaine de l'oncologie et 27% l'endocrinologie et les maladies métaboliques. Avec seulement quelques dizaines de médicaments orphelins sur le marché, seule une petite fraction des besoins thérapeutiques pour les maladies rares s'avère couverte.

15 The portal for rare diseases and orphan drugs, [www. .net](http://www.orphanet.eu)

16 Liste d'organisations, RaDiOrg website, <http://www.radiorg.be/onze-leden/organisaties> (consulted on 02_12_2009).

17 www.vlaamspatienentplatform.be

18 www.luss.be

19 www.radiorg.be and Orphanet

20 www.eurordis.org

21 <http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/pharmaceuticals/documents/community-register/html/orphreg.htm>, consulted on 19 March 2010.

22 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

26. 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. Des retards de mise à disposition des médicaments orphelins ont été rapportés dans différents Etats membres, les pays les moins peuplés étant habituellement confrontés aux retards les plus longs.

27. Le remboursement des médicaments orphelins est une problématique particulièrement épineuse. Face au nombre croissant de médicaments orphelins et à leur prix élevé, le budget consacré à ces médicaments ne cesse d'augmenter. A son tour, cette hausse induit une pression accrue sur le budget des soins de santé qui s'élève lui aussi, avec à la clé un risque de remise en question des limites de la solidarité entre les citoyens. Ce problème risque de se poser davantage encore lorsque les évaluations économiques utilisant des méthodes standardisées (entre autres le ratio coût/efficacité différentiel- ICER) montrent habituellement que les médicaments orphelins sont rarement rentables. D'autre part, la dimension éthique et sociale du traitement d'une maladie orpheline doit être reconnue et prise en considération.

28. Pour de nombreuses maladies rares, actuellement, il n'existe pas de traitement pharmaceutique spécifique. En conséquence, l'accès à certains services et produits médicaux et paramédicaux non pharmaceutiques, y compris les appareils, est important. Il convient également d'optimiser l'accès à ces services et produits.

Les médicaments orphelins en Belgique

Au niveau belge, la réglementation et les décisions de remboursement des médicaments orphelins relèvent du ministère de la Santé publique et des Affaires sociales, les décisions étant prises après avis de la Commission de Remboursement des Médicaments (CRM), de l'Inspection des Finances et après accord du ministre du Budget. Les médicaments orphelins suivent la même procédure que les spécialités pharmaceutiques appartenant à la Classe I, à savoir ceux pour lesquels le fabricant allègue d'une valeur ajoutée thérapeutique. Toutefois, à l'inverse des spécialités pharmaceutiques de la classe I, aucune évaluation pharmaco-économique ne doit être présentée pour les médicaments orphelins.

Budget

En 2008, les dépenses de l'INAMI pour les médicaments orphelins en Belgique ont été estimées à quelque 66 millions d'euros, soit plus de 5% du budget total des médicaments hospitaliers pour l'année. D'autres estimations indiquent qu'à un horizon de cinq ans, leur coût dépassera largement 10% du budget des médicaments hospitaliers. Les médicaments orphelins représenteront probablement 2% des dépenses totales de l'INAMI pour le remboursement des médicaments en 2009, pour atteindre pratiquement 4% en 2013.²³ Depuis mars 2010, l'INAMI rembourse 37 médicaments orphelins.²⁴

Prescription et remboursement

En Belgique, la prescription d'un médicament orphelin relève de la responsabilité exclusive d'un médecin spécialiste.

La prescription et le remboursement 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. En décembre 2009, on répertoriait 20 sous-collèges pour 20 médicaments orphelins (voir tableau).²⁵

Usage compassionnel, programmes médicaux d'urgence, fonds spécial de solidarité

Si une spécialité pharmaceutique ne figure pas encore dans la liste des produits remboursés en Belgique, le patient 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. En 2007, les médicaments orphelins ont représenté environ 35% du budget total du FSS.²⁶ Le fonctionnement et l'efficacité du Fonds Spécial de Solidarité a fait l'objet d'une évaluation par le Centre Belge d'Expertise en Soins de Santé, afin de déterminer si le Fonds permet à tous les assurés sociaux d'avoir accès aux soins nécessaires et de bénéficier de la couverture financière connexe.²⁷

Distribution

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

Le statut du patient dans la société doit être défini clairement

29. Des inégalités considérables et arbitraires existent entre les patients en ce qui concerne l'attribution de l'aide financière, le soutien au revenu et le remboursement des frais médicaux. Le coût du traitement des maladies rares est souvent élevé. Une part importante de ces dépenses est supportée par les familles, ce qui crée des inégalités potentielles. Les déplacements pour se rendre dans les centres spécialisés coûtent cher financièrement, mais également au niveau de la part prélevée sur le temps de travail.

30. Il est également essentiel de souligner le fait que, dans une famille où un enfant souffre d'une maladie rare, le plus souvent, l'un des parents (habituellement, la mère) cesse complètement toute activité professionnelle en dehors du domicile ou bien la réduit de manière radicale. En conséquence, alors que les dépenses augmentent de manière vertigineuse, les revenus sont considérablement diminués. Dans le cas d'un adulte atteint d'une maladie rare dont l'état lui permet de travailler, les horaires de travail doivent être adaptés pour lui permettre de se rendre chez son médecin et de recevoir les soins adéquats. Au niveau de la logistique, il y a encore beaucoup à faire pour garantir une véritable égalité entre un citoyen moins valide et un citoyen en bonne santé.

31. Les aspects sociaux et les implications sociales des maladies rares doivent également être bien présents à l'esprit: il faut organiser et développer des services d'appui aux familles et aux patients, notamment des services de soins et de garde de jour, des centres de revalidation, des cellules d'urgence, des centres de socialisation et de revalidation, des camps de vacances, des services d'enseignement et de formation professionnelle. Par ailleurs, lorsque le soignant et/ou le parent qui a soigné un patient atteint d'une maladie rare pendant toute sa vie disparaît, se posent des problèmes de relais qui doivent être considérés avec la plus grande attention et soumis à l'attention des décideurs nationaux et européens. Les expériences actuelles en la matière doivent être évaluées et des modèles organisationnels et de gestion satisfaisants doivent être élaborés. Il convient de préciser que les défis et problèmes liés aux services sociaux restent présents durant toute l'existence d'un patient atteint d'une maladie rare. Leur envergure devient telle que les aspects médicaux de la maladie peuvent être placés au deuxième rang des priorités.

23 *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

24 *Liste de médicaments orphelins remboursables,* http://www.inami.fgov.be/inami_prd/ssp/cns2/pages/OrphanCns.asp

25 *Liste de médicaments orphelins remboursables avec collègue,*
http://www.inami.fgov.be/inami_prd/ssp/cns2/pages/OrphanCns.asp?qs_MnuTypSea=3

26 *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

27 http://www.kce.fgov.be/index_fr.aspx?SGREF=3460&CREF=16776

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.²⁸ Il y a peu, Madame Onkelinx, Ministre des affaires sociales et de la santé publique, 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.²⁹ 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.

Le 28 septembre 2008, Madame Laurette Onkelinx, Ministre des affaires sociales et de la santé publique, a annoncé un Plan national belge visant à améliorer la qualité de vie des patients atteints d'une pathologie chronique.³⁰ Ce plan contient des domaines d'action de 'simplification administrative pour les personnes atteintes d'une maladie chronique' et 'd'intégration des personnes souffrant d'une maladie chronique dans la vie active et la vie sociale'. Ces initiatives auront également des retombées sur le statut et l'existence des patients souffrant d'un trouble rare, car ces troubles sont dans la plupart des cas également chroniques.

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

29 The Voice of 12,000 Patients: Experiences & Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis & Care in Europe, Results by Country, Belgium, Eurordis.

30 Priorité aux malades chroniques ! Programme en vue d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques, 2009-2010.

Contexte international

32. Ces dernières années, le travail accompli au niveau européen dans le domaine des maladies rares, de même que l'expérience engrangée par les pays ayant développé des initiatives pour les maladies rares, ont montré qu'une approche globale et spécifique, une collaboration à l'échelon européen et la définition de solutions communes sont les éléments clés pour améliorer la prise en charge sanitaire et sociale des patients atteints de maladies rares.

La communication de la Commission sur les maladies rares ainsi que la Recommandation du Conseil européen déclarent que les Etats membres devraient définir et mettre en œuvre des plans et stratégies pour maladies rares d'ici à 2013,³¹ afin d'améliorer l'accès et l'équité au niveau de la prévention, du diagnostic, du traitement et de la réadaptation des patients souffrant de maladies rares.

Par ailleurs, il convient de défragmenter l'actuelle offre de services, de permettre aux patients et aux professionnels de la santé de dispenser et d'utiliser les soins de meilleure pratique, d'encourager la recherche dans des techniques diagnostiques et des traitements novateurs, d'accroître la sensibilisation du public et des politiques aux maladies rares

Contexte national

33. Le 12 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 orphelins³².

34. Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin³³, rassemble divers 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 santé publique, pour jouer un rôle de coordination dans la mise sur pied d'un Plan belge pour maladies rares.

35. Le 23 septembre 2008, Mme Laurette Onkelinx, Ministre des affaires sociales et de la santé publique, a annoncé un Plan belge visant à améliorer la qualité de vie des patients atteints d'une pathologie chronique.³⁴ La plupart des patients souffrant d'une maladie rare bénéficieront d'initiatives qui seront

31 *Council Recommendation, on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02).*

32 *Proposition de résolution portant sur un Plan d'action sur les maladies rares et les médicaments orphelins, présentée par Mesdames Yolande Avontroodt et Katia Della Faille et par Mr. Herman De Croo.*

33 www.weesziekten.be

34 *Priorité aux malades chroniques ! Programme en vue d'améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de maladies chroniques, 2009-2010.*

mises sur pied dans le cadre de ce plan. En conséquence, en plus de proposer des mesures particulières pour les patients souffrant d'une maladie rare, le Plan belge pour maladies rares va également évaluer quelles mesures, parmi celles qui sont prises au sens large pour les patients atteints d'une pathologie chronique, seront bénéfiques aux personnes souffrant d'une maladie rare.

Domaine 1 – Diagnostiquer et traiter avec compétence afin d’améliorer les résultats pour le patient

Les problèmes ...

... Un diagnostic tardif

36. Après l’apparition des premiers symptômes, le diagnostic d’une maladie rare peut prendre de 5 à 30 ans. Un tel retard 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.³⁵ Ce domaine figure dès lors au nombre de ceux dans lesquels des politiques de santé adéquates peuvent apporter de réels changements.

... Un traitement non optimal

37. 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.

Le plan – Résumé pour le Domaine 1

38. Création de Centres d’expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares

Au niveau national ou infranational, la création d’un nombre restreint d’entités médicales de haute qualité (Centres d’expertise et Centres de coordination pour les maladies rares), dotés de l’expertise la plus récente en maladies rares, constitue une condition primordiale pour une prise en charge optimale des patients souffrant d’une maladie rare.³⁶ Ces entités devraient intégrer les capacités nationales en termes d’expertise médicale et définir les prérequis pour un diagnostic spécifique, une recherche systématique, un transfert d’informations optimal et une prise en charge compétente des patients.

³⁵ EUROPLAN, RD National plan recommendations, Draft December 2009.

³⁶ EUROPLAN, RD National plans recommendations, Draft December 2009.

39. Création d'une Plate-forme nationale pour maladies rares

La coordination et la reconnaissance des Centres d'expertise et des Centres de coordination pour les maladies rares pourront avoir lieu à l'échelon d'une Plate-forme nationale pour maladies rares. Par ailleurs, cette Plate-forme interagira avec le partenaire qui sera chargé de la gestion du Registre pour maladies rares (voir Domaine 2), Orphanet Belgique et le Portail Internet belge pour maladies rares (voir Domaine 3). Elle interagira et fera aussi du maillage avec des organisations européennes et mondiales, nouera des liens avec les centres de dépistage néonatal, identifiera les laboratoires fournissant des tests qui ne sont pas encore disponibles en Belgique et, enfin, elle interagira avec les parties internationales impliquées dans le développement de médicaments orphelins (UE, EMA/AEM, FDA ...), et d'autres...

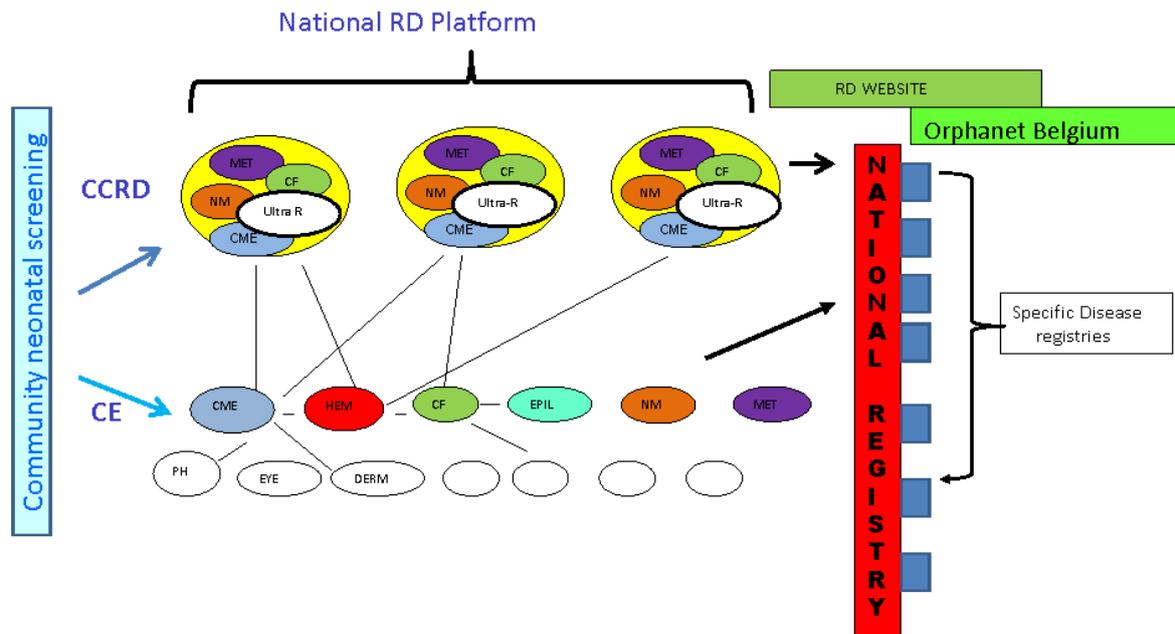
Centres d'expertise en Europe ³⁷

Depuis 2008, 132 Centres d'expertise pour une ou un groupe de maladies rares ont été créés en France. Au cours de la première phase du Plan national français, il a été établi que la création de ces centres a eu un impact positif sur la satisfaction des patients et, de l'avis de ces derniers, a débouché sur des meilleurs mécanismes de traitement et de remboursement.

Au Danemark, la sélection des centres de références est établie par le Conseil National de la Santé après consultation des sociétés savantes, des administrations et des associations de patients. En 2003, "Rare Disorders Denmark" a réalisé une enquête auprès de 900 patients souffrant d'une maladie rare. Ceux qui recevaient des soins dans un centre d'expertise étaient davantage satisfaits de leur traitement dans l'ensemble.

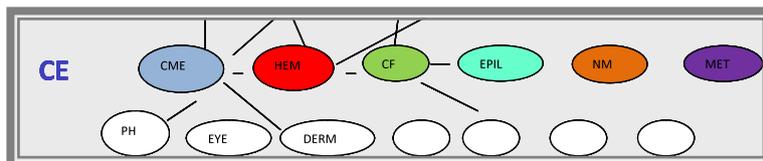
³⁷ EUROPLAN, RD National plans recommendations, Draft December 2009.

General Concept



Concept général – Une structure gigogne

40. Nous proposons la création de trois structures: les Centres d'expertise (CE), les Centres de coordination pour les maladies rares (CCMR) et une Plate-forme nationale pour maladies rares (PMR). Pour obtenir leur certification, les CE et les CCMR doivent remplir plusieurs critères.

Mesure 1: Création de Centres d'expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares**Centres d'expertise pour les maladies rares**

41. Les Centres d'expertise possèdent un savoir d'expert clinique et scientifique sur une maladie rare particulière (par exemple, la mucoviscidose) ou un groupe de maladies rares (par exemple, les pathologies neuromusculaires, les maladies métaboliques, les troubles génétiques). Aucun Centre d'expertise pour les maladies rares n'est prévu à ce stade.

Les Centres d'expertise ont pour mission de développer, appliquer et promouvoir les meilleures pratiques actuelles en matière de techniques de diagnostic et de traitement ainsi que d'élaborer des nouvelles recommandations (guidelines); d'inscrire les patients au registre national; de référer à un Centre de coordination pour les maladies rares tous les patients pour lesquels le Centre d'expertise n'est pas en mesure de fournir un diagnostic; de faire du maillage avec les services périphériques (par exemple, MG, spécialiste périphérique, soins à domicile,...) et les centres de compétence européens; d'éduquer et de former les médecins et le personnel paramédical; de mener des recherches scientifiques (fondamentales, translationnelles, cliniques) au niveau international; d'interagir sur une base structurelle avec les associations de patients souffrant d'une maladie rare et avec le grand public; et enfin de faire rapport sur leurs activités à la Plate-forme nationale maladies rares, tout en interagissant avec elle.

42. Pour obtenir leur certification, les Centres d'expertise belges et étrangers doivent 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. Les critères essentiels impliquent:

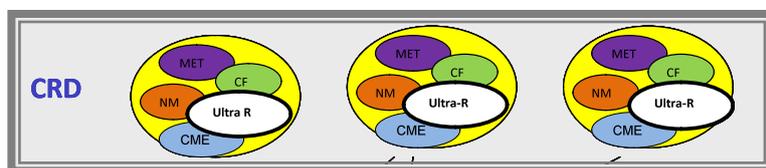
- La présence d'un travail en réseau national ou international avec d'autres centres d'expertise (financés ou pas).
- La présence d'une recherche fondamentale/translationnelle/clinique relative à une/un groupe de maladie(s) rare(s) spécifique(s). Les trois dernières années sont prises en considération.
- L'organisation de consultations multidisciplinaires.
- Le respect des recommandations de meilleures pratiques, l'application d'itinéraires de soins et, si possible, la participation à l'élaboration de nouveaux itinéraires de soins.
- Avoir un nombre minimum de patients hospitalisés/ambulatoires pris en charge par le centre pour une maladie ou un groupe de maladies spécifiques.
- Avoir un nombre minimum d'ETP qui se consacrent au groupe de maladies rares/à la maladie rare, en moyenne sur les trois dernières années.
- Avoir la capacité de réaliser des analyses de diagnostic spécifiques pour le groupe de maladies rares/la maladie rare.
- Disposer d'un système de mesure des résultats.
- Maintenir des contacts structurés entre le Centre d'expertise et les associations de patients.
- Présenter un taux de citations (publications) du personnel permanent au sein de l'équipe d'experts.

- Disposer d'un nombre minimum de médecins en formation, participer à un nombre minimum de conférences spécialisées, être membre d'associations scientifiques internationales spécialisées.
- Inscrire les patients au registre national, assurer la mise à jour régulière des informations et de conseils aux fins de la création des Plate-formes secondaires (voir domaine 2).
- Être impliqué dans des études cliniques pour de nouveaux médicaments
- Participer à la surveillance après la mise sur le marché de nouveaux produits diagnostiques et thérapeutiques.
- Être engagé de manière structurelle à dispenser des informations et des conseils sur les maladies rares au public (y compris les patients et leur famille), grâce à une forme d'assistance téléphonique. Cet engagement n'exonère pas les associations de patients d'une telle assistance pour leur maladie ou groupe de maladies spécifiques (voir domaine 3).

Une liste exhaustive des critères proposés est incluse dans un addendum à ce Plan belge.

43. Les Centres d'expertise doivent faire l'objet d'une réévaluation régulière (par exemple, tous les cinq ans). A certains moments, de nouveaux candidats peuvent introduire une demande pour devenir un Centre d'expertise. En principe, cette possibilité concerne aussi bien les (groupes de) maladies rares pour lesquelles il existe déjà des Centres d'expertise que les maladies qui ne sont pas encore dotées de tels Centres.

Centres de coordination pour les maladies rares



44. En soi, l'existence d'un certain nombre de Centres d'expertise pour les maladies rares particulières ou des groupes de maladies ne résoudra pas la carence au niveau d'un diagnostic suffisamment précoce pour de vastes groupes de patients souffrant d'une maladie rare, notamment ceux dont la pathologie est ultra-rare ou pour laquelle il n'existe pas de centre d'expertise. Ces patients auront recours aux centres pouvant leur fournir une '**consultation multidisciplinaire pour une maladie rare**' (CMMR). Pour ce type de consultation, la création de Centres de coordination pour les maladies rares est proposée.

45. Les Centres de coordination pour les maladies rares seront constitués d'un certain nombre de Centres d'expertise. Les Centres de coordination pour les maladies rares font office de point d'entrée dans le système pour les patients souffrant d'une maladie rare qui ne peuvent pas être diagnostiqués dans un Centre d'expertise.

46. Les Centres de coordination pour les maladies rares procèdent à une évaluation multidisciplinaire et intégrée de l'état pathologique du patient. Ils devraient pouvoir accepter tout patient dont le diagnostic est inconnu ou présumé. Lors de la 'consultation multidisciplinaire pour une maladie rare' (CMMR), des experts des Centres d'expertise partenaires sont étroitement impliqués. La CMMR est gérée par un coordinateur médical (par exemple, un interniste pour un patient adulte souffrant d'une maladie rare ou un pédiatre dans le cas d'un enfant souffrant d'une maladie rare).

47. Une fois le diagnostic définitif posé, le patient doit être référé au Centre d'expertise approprié, si celui-ci existe. Le Centre de coordination pour maladies rares reste responsable du suivi des patients qui ne reçoivent pas de diagnostic définitif, de ceux pour lesquels il n'existe pas de Centre d'expertise, ainsi que des patients qui sont suivis et soignés dans un Centre d'expertise européen en dehors de la Belgique. Le Centre de coordination pour les maladies rares doit faire rapport de ses activités à la Plate-forme nationale.

48. Les Centres de coordination pour les maladies rares ont un certain nombre de missions conjointes avec leurs Centres d'expertise partenaires. Il s'agit, entre autres, de l'inscription et du suivi des patients au registre national, de l'éducation et de la formation des médecins et du personnel paramédical, de l'organisation des recherches sur les maladies rares, de la création de réseaux d'expertise nationaux et internationaux.

49. Pour obtenir leur certification, les Centres de coordination pour les maladies rares doivent remplir un certain nombre de critères. Logiquement, les Centres de coordination pour les maladies rares étant constitués de Centres d'expertise, de nombreux critères relatifs aux Centres de coordination pour les maladies rares sont les mêmes que pour les Centres d'expertise. Par ailleurs, les Centres de coordination pour les maladies rares doivent satisfaire à d'autres conditions. Ainsi un CCMR doit:

- Comprendre un centre de génétique humaine de même que, au minimum, 3 Centres d'expertise.
- Organiser un cours pratique sur la 'consultation multidisciplinaire pour une maladie rare' comprenant des réunions conjointes avec le personnel.
- Constituer un réseau national avec les autres Centres de coordination pour les maladies rares et les Centres d'expertise et faire du maillage international avec les centres de compétences pertinents.
- Mener des recherches sur les maladies rares (au moins les 3 dernières sont prises en considération).
- Etre doté de procédures pour les maladies rares (par exemple, des itinéraires cliniques) qui représentent au minimum un tiers de toutes les procédures mises en œuvre dans le CCMR. Le CCMR met au point de nouvelles procédures pour la consultation multidisciplinaire générale.
- Avoir un nombre minimum de patients hospitalisés et/ou un nombre minimum de patients ambulatoires souffrant d'une maladie rare.
- Posséder un nombre minimum de membres du personnel médical ETP qui se consacrent aux maladies rares.
- Posséder des mesures des résultats.
- Entretenir des contacts structurés avec les associations de patients.
- Présenter un taux de citations total de l'équipe consacrée aux maladies rares.
- Posséder un certain nombre de médecins en formation, assister à un certain nombre de conférences et être membre d'associations scientifiques internationales.
- Utiliser des techniques et un équipement spécifiques pour traiter et diagnostiquer les patients.
- Assurer la coordination de l'inscription des patients au registre national et fournir des conseils aux fins de la création des Plate-formes secondaires (voir Domaine 2).
- Participer à la surveillance après la mise sur le marché de nouveaux produits diagnostiques et thérapeutiques.
- Etre structurellement engagé à dispenser des informations et des conseils sur les maladies rares au public (y compris les patients et leur famille), grâce à une forme d'assistance téléphonique. Cet engagement n'exonère pas les associations de patients d'une telle assistance pour leur maladie ou groupe de maladies spécifiques (voir Domaine 3).

Une liste exhaustive des critères proposés est incluse dans un addendum à ce Plan belge.

50. Pour trouver un bon équilibre entre, d'un côté, la concentration de l'expertise dans une configuration réellement multidisciplinaire ainsi que pour éviter la fragmentation des ressources et, de l'autre côté, l'accessibilité des patients, il est proposé de limiter le nombre de Centres de coordination pour les maladies rares. Cependant, un Centre de coordination au moins sera reconnu par Région. Clairement, tous les Centres reconnus devront remplir les critères imposés et devraient, dans le futur, tenter d'accéder à l'accréditation.

51. Si les Centres d'expertise fonctionnent selon les attentes, on peut s'attendre à ce que les Centres de coordination pour les maladies rares, premièrement, prennent en charge un nombre limité de patients (voir aussi le calcul de l'impact budgétaire) et, deuxièmement, soient capables de focaliser leurs efforts sur les patients avec des maladies ultra-rares (entre autres, ceux qui passent entre les mailles du filet du travail des Centres d'expertise).

Procédure de certification des CE et des CCMR

52. La certification des Centres d'expertise et des Centres de coordination pour les maladies rares relève d'une responsabilité partagée entre l'échelon national et l'échelon régional. L'élaboration de la liste définitive des critères et des normes de reconnaissance, de même qu'à plus long terme, la mise en place d'une certification et d'un système d'accréditation, relèvent de la Plate-forme nationale pour maladies rares.

53. On s'attend à ce que les centres qui fonctionnent actuellement sur la base de conventions deviennent des Centres d'expertise opérant selon ce système de certification.

Infrastructure, dotation en personnel et financement des Centres

54. Dans les centres de référence actuellement conventionnés de l'INAMI (à savoir, les centres pour les troubles neuromusculaires, les troubles métaboliques et la mucoviscidose), les principes de financement sont les suivants:

- Les actes médicaux sont payés et remboursés sur la base de la nomenclature et sont exclus de la convention;
- La convention paie les dépenses supplémentaires associées à la multidisciplinarité et au personnel paramédical, dans les deux cas, pour les soins globaux (diagnostics, traitement et suivi du traitement) dispensés essentiellement au centre. En conséquence, chaque convention définit le type de personnel paramédical dont chaque centre a besoin et impose des seuils (par exemple, un diététicien à temps partiel pour un nombre fixé de patients dans les maladies métaboliques).
- Pour chaque patient bénéficiant d'un traitement régulier, la convention paie un montant trimestriel ou annuel. Ce montant est compris entre 1500 et 2500 euros/ patient /an en moyenne (le coût moyen réel étant inférieur).
- Il existe un seuil pour le nombre de patients (25 ou 50), ce qui veut dire que si un centre n'atteint pas ce seuil, la convention ne paie pour aucun patient.

Ensemble, les trois conventions représentent environ 3500 à 4000 patients, équivalent à des dépenses pour le régime d'assurance-maladie de quelque 6 à 7 millions d'euros.

55. Un autre modèle existe: la consultation multidisciplinaire oncologique (CMO), qui est remboursée séparément afin de garantir l'obtention d'un consensus entre diverses disciplines avant de prendre une décision sur

le traitement d'un patient. Une démarche similaire pourrait être utilisée pour la 'consultation multidisciplinaire pour une maladie rare' (CMMR) et garantirait la couverture des frais supplémentaires encourus par les centres en raison de la nature multidisciplinaire des maladies rares. Le remboursement ne couvrirait toutefois pas les coûts du personnel paramédical et non médical.

56. Le modèle de convention semble adéquat pour les Centres d'expertise et le modèle pour la CMMR pourrait être envisagé pour les Centres de coordination pour les maladies rares. Une telle conclusion a du sens car dans le concept actuel, les Centres de coordination pour les maladies rares seraient toujours en binôme avec une institution accueillant au minimum un Centre de génétique humaine et 3 Centres d'expertise. Le Centre pour les maladies rares pourrait dès lors bénéficier de la masse critique en termes de personnel médical, paramédical et non médical dans les Centres d'expertise.

57. Une autre conclusion peut être tirée de l'expérience acquise avec les conventions: même si les maladies sont différentes, le coût supplémentaire/patient/an se situe dans une fourchette similaire (1500 à 2500 euros/an). Cela constitue une indication des dépenses que l'on peut escompter pour l'avenir, dans l'hypothèse de la création d'un plus grand nombre de Centres d'expertise.

Remboursement des patients

58. Avec le temps, quand les Centres d'expertise et les Centres de coordination pour les maladies rares seront pleinement fonctionnels, l'objectif devrait être que *tous* les patients avec une maladie rare soient régulièrement suivis par un tel Centre. Ces Centres ont l'obligation d'enregistrer ces patients dans le Registre national pour les maladies rares (voir Domaine 2). L'inscription des patients au Registre national est une compétence exclusivement réservée à des Centres d'expertise et aux Centres de coordination pour les maladies rares certifiés. Cette procédure donnera aux autorités la possibilité d'aller plus loin et de faciliter le remboursement individuel des patients.

59. Par ailleurs, les Centres de coordination pour les maladies rares et les Centres d'expertise certifiés doivent définir des recommandations pour le traitement de chaque maladie rare et doivent coordonner chaque plan de traitement. Idéalement, les patients devraient être traités/surveillés en fonction des meilleures pratiques actuelles et conformément à un plan de traitement ou à un trajet de soins, en tout cas si un traitement de meilleure pratique/ou si des plans contrôlés existent pour une affection particulière. Les patients doivent faire l'objet d'évaluations régulières, au minimum une fois par an, par un tel Centre adéquat.

Pour la prise en charge des patients au quotidien, les Centres de coordination pour les maladies rares et les Centres d'expertise doivent collaborer avec les hôpitaux périphériques, les spécialistes, les MG et les prestataires de traitements paramédicaux.

60. Au cours de la procédure de prise de décision du remboursement d'un médicament orphelin par les autorités compétentes (entre autres la Commission de remboursement des médicaments), la Plate-forme nationale pour maladies rares pourraient se charger de canaliser la participation des experts des différentes parties prenantes pour définir des critères de remboursement nationaux, transparents et particuliers pour chaque médicament orphelin. Cela permettrait d'harmoniser le remboursement des médicaments orphelins pour les patients en Belgique. Au fil du temps, la décision de traiter un patient en se fondant sur ces critères serait laissée au Centre d'expertise ou au CCMR pertinent, dans les limites des termes de compensation mises en place par la Commission.

Impact de la Mesure 1 pour les patients, d'autres parties prenantes et le budget

61. Impact pour les patients

La création d'un réseau de CE et de CCMR a diverses retombées, mais les principales entraînent:

- Un diagnostic plus rapide et plus correct.
- Un meilleur traitement (plus adéquat, taux d'observance thérapeutique plus élevé,...), avec, à la clé, une vie (professionnelle) plus longue ainsi qu'une meilleure qualité de vie pour les patients et les membres de leur famille.
- Des soins intégrés dans un cadre multidisciplinaire, doté, notamment, de compétences paramédicales et psycho-sociales.

62. Impact pour les autres parties prenantes

Les MG et les spécialistes locaux seront en mesure d'identifier plus facilement l'acteur de soins de santé adéquat pour les cas traités, ils auront un accès structurel aux avis des experts et participeront à la mise en œuvre des plans de traitement et des itinéraires cliniques.

Les politiques seront en mesure de mieux affecter les moyens financiers. Par ailleurs, plusieurs études, notamment réalisées par le KCE, ont prouvé que la concentration de l'expertise pour les pathologies complexes – ce que sont les maladies rares – débouche sur des soins de santé de meilleure qualité.

63. Impact sur le budget de l'assurance maladie

Il est malaisé d'estimer l'impact sur l'assurance maladie en raison de la diversité des maladies, du fait que le système entraînera des économies (en supprimant des dépenses inutiles pour le diagnostic et le traitement) mais, aussi, des dépenses supplémentaires (par ex., les patients vivront plus longtemps). Sur la base de l'expérience des centres de référence tels qu'ils existent aujourd'hui, on peut estimer un coût supplémentaire moyen de 2.000 euros par patient et par an. Si le plan fonctionne de manière adéquate, on peut escompter qu'après deux années d'existence des Centres d'expertise et des Centres de coordination pour les maladies rares, environ 5.000 patients (en plus) auront été diagnostiqués et seront traités chaque année dans le réseau des CE et des CCMR, entraînant des dépenses supplémentaires de 10 millions d'euros par an.

Mesure 2: Création d'une Plate-forme nationale pour maladies rares



64. Nous proposons que la Plate-forme nationale pour maladies rares fonctionne comme une entité séparée et autonome (par exemple, comme le modèle du Centre national du Cancer, ou autre). Cette Plate-forme sera composée de représentants des parties prenantes pertinentes impliquées dans les maladies rares. L'actuel Comité de Gestion du Fonds des maladies rares et des médicaments orphelins, au sein duquel siègent des représentants de toutes les parties prenantes pertinentes, pourrait constituer le socle de la Plate-forme nationale.

65. La Plate-forme nationale pour maladies rares sera impliquée dans l'élaboration de la liste définitive des critères de qualité pour toutes les entités médicales concernées par les maladies rares. Elle participera à la mise

en œuvre des procédures de certification, de réexamen et d'évaluation des Centres d'expertise et des Centres de coordination pour les maladies rares. Elle harmonisera également les procédures de diagnostic ainsi que le traitement, selon les meilleures pratiques.

En outre, la Plate-forme doit interagir avec le partenaire qui sera chargé de la gestion du Registre national pour les maladies rares (voir Domaine 2), Orphanet Belgique et le Portail Internet belge pour maladies rares (voir Domaine 3). Elle doit également interagir et organiser un maillage avec des organisations en Europe et dans le monde, identifier les laboratoires qui fournissent des tests non encore disponibles en Belgique et, enfin, interagir avec les parties internationales impliquées dans le développement de médicaments orphelins (UE, EMA/AEM, FDA ...), et d'autres.

66. La Plate-forme nationale doit également interagir avec les centres de dépistage néonatal, ces derniers étant la pierre angulaire du dépistage et de la détection précoces de nombreux patients souffrant d'une maladie rare. Cependant, les membres du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins prennent acte de l'inégalité en matière de dépistage, comme c'est actuellement le cas entre les régions de la Belgique. Ils appellent aux autorités concernées afin qu'elles coordonnent leurs efforts et aboutissent à une procédure de dépistage uniformisée, fondée sur des critères basés sur des preuves et réalisée dans des centres de référence sélectionnés sur la base d'indicateurs de qualité et de coût, conformément aux normes, recommandations et critères internationaux.

67. La Plate-forme nationale pour maladies rares peut créer des groupes ad hoc d'experts et de parties prenantes chargés de missions spécialisées.

Impact de la Mesure 2 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

68. Le principal impact de la mesure 2 sur les patients et les autres parties prenantes est que tous bénéficieront d'une Plate-forme de pilotage officiellement reconnue qui traitera de tous les aspects liés aux maladies rares.

69. Pour que la Plate-forme nationale soit pleinement opérationnelle, nous proposons que deux types de coûts lui soient assignés: le salaire d'un secrétaire permanent de la Plate-forme nationale et un budget pour couvrir les frais logistiques et liés au maillage international. L'enveloppe globale est estimée à 250 000 euros/an.

Domaine 2 – Codification et inventaire des maladies rares

Les problèmes ...

... Des informations épidémiologiques lacunaires

70. 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 règle générale, les personnes souffrant d'une maladie rare ne sont pas enregistrées dans des bases de données. De nombreuses maladies rares étant regroupées dans la catégorie 'autres troubles endocriniens et métaboliques', il est difficile d'enregistrer les individus atteints d'une maladie rare au niveau national ou international, et ce de manière fiable et harmonisée.³⁸ 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 idoine.

Le plan – Résumé du Domaine 2

71. Si l'on veut permettre la veille épidémiologique des maladies rares, il faut créer, soutenir et financer un Registre national des maladies rares. Dans un premier temps, la vocation principale de ce registre est:

- de fournir une indication du nombre d'individus atteints d'une maladie rare spécifique en Belgique;
- d'identifier les Centres d'expertise qui s'occupent de patients souffrant d'une maladie rare particulière en Belgique;
- de retracer les patients via le médecin inscripteur dans le cas de nouvelles recherches fondamentales, de nouveaux essais et de nouveaux traitements.

Mesure 3: Création d'un Registre national des maladies rares

Plate-forme faïtière – Phase I

72. La première phase du Plan belge maladies rares se concentrera sur la constitution d'une base de données générale pour toutes les maladies rares qui fera office de plate-forme faïtière. Dans la proposition actuelle, la base de données faïtière contiendra 14 variables. Ces 14 variables sont communes à toutes les maladies rares et sont les 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)

³⁸ Background paper on orphan diseases for the WHO Report on Priority Medicines for Europe and the World, October 2004.

Dans un second temps, des plate-formes secondaires et des bases de données existantes et à venir se connecteront à cette Plate-forme faitière.

73. Les patients doivent être inscrits au moment du diagnostic final par un Centre d'expertise ou un CCMR reconnu pour les maladies rares. D'autres saisies doivent être effectuées au moment du décès et des mises à jour doivent avoir lieu à intervalles réguliers (au moins tous les deux ans). La procédure d'enregistrement doit être basée sur le Web.

Il convient de débattre plus avant afin de déterminer si le e-santé peut être utilisé comme portail d'entrée Internet et en tant que partie tierce pour attribuer un code patient unique ou si le portail Internet national pour maladies rares peut faire office de point d'entrée.

En outre, la collaboration avec le système e-care devrait être considérée, tout comme avec les autres registres en Europe et toute autre autorité européenne relevante (EU, EMA,...) (voir aussi le chapitre: "Agenda préliminaire pour la Phase II).

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

Codification et classification des maladies

75. 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).³⁹

Conjointement avec l'Organisation mondiale de la santé (OMS), des représentants de la Task-force européenne pour les maladies rares plangent sur une révision de la classification des maladies rares dans le cadre de la CIM 11.

Le processus de révision de la CIM a été lancé par l'OMS en 2007 et le président de la Task-force européenne pour les maladies rares a été nommé à la présidence du Groupe consultatif thématique sur les maladies rares. La CIM 11 devrait être opérationnelle en 2014, mais des avant-projets devraient être disponibles à une date antérieure.

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.

Hébergement et supervision de la base de données

76. La Plate-forme nationale a la possibilité de sous-traiter l'hébergement du registre auprès d'une organisation scientifique adéquate. Par exemple, il pourrait s'agir de l'Institut scientifique belge de Santé publique (WIV/ISP), car ce dernier héberge déjà le Registre Belge de la Mucoviscidose – RBM.

³⁹ *Revision of the Internal Classification of Diseases, World Health Organisation,*
<http://www.who.int/classifications/icd/ICDRevision/en/>

... Un exemple: le registre belge de la mucoviscidose ⁴⁰

Le registre de la mucoviscidose s'inscrit dans la convention de la mucoviscidose relative à l'optimisation de qualité des soins pour les patients atteints de mucoviscidose. Cette convention a été conclue entre l'Institut National d'Assurance Maladie-Invalidité (INAMI) et les centres de référence belges pour la mucoviscidose (centres conventionnés). Les objectifs du registre de la mucoviscidose consistent à effectuer une collecte annuelle de données épidémiologiques, médicales et sociales pour le plus grand nombre possible de patients atteints de mucoviscidose en Belgique; d'étudier les aspects épidémiologiques de la maladie; à décrire la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose dans les centres conventionnés et à rédiger des rapports, dans le but de conseiller l'INAMI sur la convention de la mucoviscidose; à mettre à disposition une base de données pour la recherche clinique, fondamentale et épidémiologique; à participer à des projets ou registres européens et internationaux (European Cystic Fibrosis Registry (ECFR)).

La participation au registre est obligatoire pour tous les centres conventionnés belges (en 2006 et 2007: N=7), mais la participation des médecins à titre individuel est volontaire. Tous les patients ayant un diagnostic de mucoviscidose sont inclus dans le registre, après consentement écrit. Les patients sont identifiés par un code unique (seulement connu du médecin traitant)

Actions futures – Court terme

77. Les protocoles et documents pour le consentement éclairé doivent être peaufinés davantage et un protocole d'étude aux fins d'approbation par la Commission de la protection de la vie privée doit être élaboré. Les deux existent déjà pour la mucoviscidose.

Implémentation

78. La Phase I du Domaine 2 de ce plan devrait être mise en œuvre durant le second semestre de 2010. La plate-forme faitière devrait être pleinement opérationnelle en 2011. L'intégration des plates-formes secondaires spécifiques à des maladies fait partie de la deuxième phase de ce plan.

Impact de la Mesure 3 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

79. Impact sur les patients et sur les autres parties prenantes.

Les informations issues des bases de données belges sur les maladies rares (voir encadré ci-dessus) devraient être introduites dans le Registre national en tant que point de départ pour les plate-formes secondaires spécifiques aux pathologies. Il convient de nouer des contacts avec les coordinateurs de ces bases de données, de définir des protocoles de liaison avec la Base de données nationale, de calculer et d'affecter des budgets appropriés.

Via le registre, les patients restent "traçables". Ils ne seront plus "égarés" dans le système. 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 décideurs 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, d'extraire des registres les données indispensables

⁴⁰ <http://www.iph.fgov.be/epidemio/epien/index20.htm>

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.

La gestion d'un registre central devrait également être envisagée en tant qu'outil servant de base à la liaison avec différents registres existants, ou à venir, pour des maladies particulières.

81. Comme précisé ci-dessus, l'ISP/WIV constitue un candidat potentiel pour l'hébergement du Registre. Cette institution possède les compétences adéquates. Elle a procédé à une estimation du coût en se fondant sur deux facteurs: le nombre de variables et le nombre potentiel de patients.

Une comparaison entre ces deux facteurs, ainsi que l'expérience acquise avec la gestion du registre de la mucoviscidose, donnent un budget d'investissement (démarrage) inférieur à 25.000 euros et un budget d'exploitation annuel pouvant atteindre 200.000 euros.

Ce budget ne tient pas compte du coût de la saisie des données qui serait décentralisée au niveau des CE et des CCMR. Cette activité devra être financée par patient/saisie (système utilisé pour la mucoviscidose) ou faire partie du financement global des CE et des CCMR (des exemples existent dans les conventions). En raison du nombre limité de patients et de variables, ce coût est estimé à 15% au maximum du coût d'exploitation du registre.

Domaine 3 – Accroître la sensibilisation, informer et responsabiliser le patient

Les problèmes

81. Les patients souffrant de maladies rares et leur famille se heurtent à des problèmes de taille pour obtenir des informations et s’y retrouver dans le système de soins de santé. De même, pour les professionnels de la santé qui sont confrontés à des maladies rares, l’accès à l’information n’est pas simple et les données disponibles sont éparpillées et maigres, avec une absence de recommandations et de preuves validées.

82. S’agissant de l’engagement du patient dans un partenariat, les avis sont unanimes: les “témoins de l’expérience” – dans le cas d’espèce, les patients et les membres de leur famille – peuvent contribuer de manière considérable au développement de la politique de soins de santé et à la définition de directives sur le traitement. De plus en plus, les patients s’organisent à l’échelon européen, national et local. Il ne nous reste qu’à espérer que les décideurs publics et privés soient finalement prêts à accepter des représentants des patients dans leurs rangs et qu’une véritable reconnaissance de l’expertise du patient soit une intention déclarée pour tous les pays de l’UE et pas uniquement un vœu pieux.⁴¹

Le plan – Résumé du Domaine 3

83. La disponibilité, à un niveau centralisé, d’informations validées et actualisées représente la pierre angulaire de la sensibilisation sur les maladies rares, de la responsabilisation du patient et de la diffusion d’informations. Ces informations portent non seulement sur l’aspect médical des maladies rares, mais sur *toutes* leurs facettes.

Rassembler ces informations représente une tâche gigantesque lorsque l’on sait qu’elles doivent être rassemblées, validées et actualisées sur plus de 8000 maladies différentes. Pour que ces informations soient disponibles en continu pour des publics ciblés (patients, familles, professionnels de la santé et grand public), cette source d’information devrait être électronique (en tout cas dans un premier temps).

Dans le droit fil de ce qui précède, nous proposons la création d’un site Internet pour le portail Internet national officiel sur les maladies rares dans le but de soutenir plus avant la contribution de la Belgique à Orphanet et de fournir une traduction d’Orphanet ou de certains chapitres spécifiques en Néerlandais.

84. En outre, des lignes d’assistance et des services d’information téléphoniques ont été mis en place dans certains Etats membres, essentiellement à l’initiative des associations de patients.

85. Dans un second temps, il convient d’envisager la conception de matériel d’information et du matériel didactique pour les patients (sur l’observance thérapeutique, la responsabilisation, les prestations sociales et autres,...) et pour d’autres publics particuliers (par exemple, les enseignants, les travailleurs sociaux,...). Il s’agit aussi de soutenir une sensibilisation générale sur les maladies rares, grâce à diverses activités, comme notamment et parmi d’autres, la Journée des Maladies Rares (Rare Diseases Day).

Pour responsabiliser davantage les patients, il faut promouvoir l’existence d’associations spécifiques représentant toutes les associations de patients souffrant de maladies rares. En outre, la participation des patients aux décisions dans le domaine des maladies rares – par exemple, en consultant les patients et leurs représentants sur les politiques en matière de maladies rares – doit s’améliorer, tandis que les activités menées par les patients facilitant leur accès à des informations actualisées sur les maladies rares doivent bénéficier d’un soutien. Parmi ces activités, on peut citer: la sensibilisation, le développement de capacité et la formation, l’échange d’informations et de meilleures pratiques, le maillage, les contacts avec les patients très isolés.

41 <http://www.eurordis.org/content/unity-and-empowerment-rare-disease-patients>

Mesure 4: Création d'un portail Internet national contenant des informations exactes et validées

86. En théorie, Orphanet⁴² pourrait fournir l'essentiel des informations sur les maladies rares. Toutefois, il n'en existe pas de traduction néerlandaise et le site restera 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, remplacer Orphanet par un site national belge au contenu similaire ne constitue certainement pas une option. Voilà pourquoi nous proposons la création d'un portail Internet national qui dispensera aux différentes catégories d'utilisateurs (patients, professionnels de la santé, grand public) une information évolutive sur des maladies rares particulières, en fournissant des liens vers des sources d'informations existantes validées (y compris Orphanet).

87. Le portail Internet devrait répondre aux critères suivants:

- Etre disponible en deux langues au minimum (FR, NL), 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 (troubles chroniques, INAMI, Plan national Cancer,...).
- Contenir des informations exactes sur les aspects liés aux maladies rares qui ne sont pas disponibles dans Orphanet.
- Les associations de patients devraient participer à la création et à la gestion du site au quotidien.
- Constituer un point d'entrée pour le registre (accès protégé).
- Evoluer pour devenir une plate-forme de communication de type extranet entre les Centres d'expertise, les Centres de coordination pour les maladies rares et la Plate-forme nationale.

Organisation d'hébergement

88. 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 4);
- Rester en contact avec toutes les parties prenantes pertinentes (associations de patients, Centres d'expertise, Centres pour les maladies rares, industrie, administration, caisses maladie,...) 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 de la Plate-forme nationale pour maladies rares;

42 www.orpha.net

- En cas de cessation du service, assurer le transfert gratuit de toutes les informations et connaissances à l'organisation qui lui succédera.

89. La proposition actuelle suggère que ce soit l'Institut Scientifique de Santé publique de Belgique qui héberge le portail Internet et Orphanet Belgique, l'ISP étant également candidat pour l'hébergement du registre.

Lignes d'assistance téléphonique pour les maladies rares

90. Des lignes d'assistance et des services d'information téléphoniques pour les maladies rares ont été mis en place dans certains Etats membres. Plusieurs de ces initiatives ont été évaluées (y compris Erfolijn, aux Pays-Bas, et Maladies Rares Info Services, en France). Conclusion: la mise en place et la dotation en personnel d'une ligne d'assistance téléphonique permanente sont extrêmement onéreuses pour une valeur ajoutée relativement limitée (par exemple, en France 400.000 euros/an).

91. Nous proposons que les patients, les membres de la famille et le grand public, s'ils ont des questions spécifiques sur les maladies rares, puissent prendre contact par courrier électronique ou par téléphone avec les Centres de coordination pour les maladies rares ou les Centres d'expertise. Le portail Internet peut avoir une adresse de messagerie générale (par exemple, info@rarediseases.be, info@zeldzameziekten.be, info@maladiesrares.be) qui relaiera automatiquement les questions aux Centres d'expertise ou aux Centres de coordination pour les maladies rares. Ce contact structurel avec les patients et le public constitue l'un des critères pour être reconnu en tant que Centre de coordination pour les maladies rares ou Centre d'expertise.

92. Les associations de patients ont, elles aussi, un rôle important à jouer pour répondre aux questions et organiser des contacts avec les pairs. Ces associations sont encouragées à établir une communication structurelle sur les questions de nature non médicales à l'adresse des patients, des membres de leur famille et du grand public.

Les Centres de coordination pour les maladies rares/Centres d'expertise et associations de patients ont pour mission d'informer les patients, les membres de la famille et le grand public à propos de leurs rôles respectifs.

Impact de la Mesure 4 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

93. Impact sur les patients et les autres parties prenantes

Par le truchement du Portail Internet national pour maladies rares, les patients, leur famille et le grand public peuvent avoir accès à une source centralisée d'informations validées portant sur tous les aspects des maladies rares. Les Centres d'expertise/CCMR, la Plate-forme nationale, les organisations gouvernementales s'occupant des maladies rares ainsi que d'autres parties prenantes bénéficient d'un vecteur centralisé de diffusion d'informations aux patients et à d'autres publics cibles.

94. (Sur la base de deux offres), on peut estimer le coût du portail Internet à:

- Développement initial du site Internet: 30.000 euros
- Frais d'exploitation annuels (maintenance, débogage, mise à jour et hébergement du serveur): de 30.000 euros/an
- 1 ETP pour la gestion du contenu: 70.000 euros/an (1/2 ETP pour chaque communauté)

Mesure 5: Soutien à Orphanet Belgique

95. 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 sur les services spécialisés et de 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. Si le site avait été au départ mis sur pied pour les professionnels de la santé (MG, spécialistes,...), à l'heure actuelle, les visiteurs du site sont répartis en deux tiers de professionnels et 1/3 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.

La base de données Orphanet pour maladies rares

Depuis 2000, le serveur d'information Orphanet, qui est actuellement hébergé par l'INSERM en France, dispense des informations sur plus de 6000 maladies rares en six langues. Il offre une encyclopédie complète des maladies rares; un annuaire des services professionnels dans 35 pays; un annuaire des Centres de référence européens, des essais cliniques en cours et des lignes directrices disponibles; une base de données pour les médicaments orphelins qui fournit des informations sur leur stade de développement et de disponibilité dans les pays de l'UE; de même que toute une palette d'autres services à l'adresse de catégories particulières de parties prenantes, notamment un service d'obtention d'un diagnostic à partir de signes et de symptômes, de même qu'une collection de recommandations pour les situations d'urgence.

Pour une description plus complète d'Orphanet, voir la référence ⁴²

96. En Belgique, l'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). Toutefois, lorsqu'elle sera totalement finalisée, elle constituera un outil inestimable pour les professionnels de la santé et les patients belges. 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.

97. Avec la proposition actuelle, il faudra 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. Dans une nouvelle proposition à l'attention de la DG Sanco, l'équipe d'Orphanet a sollicité un financement pour la traduction dans dix langues supplémentaires. Le gouvernement belge a l'intention de soutenir le développement ultérieur d'Orphanet Belgique dans le cadre de ladite proposition à la DG Sanco.

98. Il est proposé que le portail Internet et le Registre national soient hébergés par l'Institut Scientifique de Santé publique de Belgique. Orphanet Belgique serait géré conjointement par l'Institut Scientifique de Santé publique et par l'Administration fédérale. Ce système conjoint augmentera la masse critique du personnel scientifique et administratif impliqué.

.....
43 *Rational for a proposal for a joint action, Orphanet, September 2009.*

Impact de la Mesure 5 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

99. Orphanet constitue LA source de référence européenne pour tous les aspects médicaux et européens des maladies rares qui, grâce à la Mesure 5, deviendront disponibles pour tous les citoyens belges dans les langues officielles de notre pays.

100. Les coûts inclus dans le budget sont:

- un coût d'investissement de 70.000 euros pour la traduction du site Orphanet des données pertinentes pour le patient.
- 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.

Domaine 4 – Accès aux coûts directs et indirects du diagnostic, des médicaments, du traitement et de la prise en charge des patients

Les problèmes ...

... Améliorer l'accès au diagnostic

101. Le Domaine 1 du Plan qui décrit, au niveau national, la nouvelle organisation des compétences cliniques pour les maladies rares, a pour objectif d'améliorer le diagnostic et l'accès au diagnostic pour les patients souffrant de maladies rares et, en particulier, de ceux atteints de maladies ultra-rares. En raison de la rareté de la maladie et des examens à effectuer, il est fréquemment nécessaire de passer ces examens dans des laboratoires spécialisés à l'étranger. Très souvent, ces examens ne sont pas correctement remboursés et il existe une inégalité d'accès à ces examens entre les patients.

... Améliorer l'accès au traitement

102. Les patients sont affectés de manière différente par leur maladie rare et leur statut clinique dépend de la disponibilité d'un traitement adéquat⁴⁴. En conséquence, on peut subdiviser les patients en quatre principales catégories:

- Ceux qui peuvent obtenir un traitement approuvé, avec des médicaments orphelins, et dont le traitement améliore la qualité et/ou durée de vie (selon les estimations, 2000 personnes).
- Ceux qui sont atteints d'une maladie pour laquelle un traitement est en cours de développement. Ce groupe est au moins aussi vaste que celui des patients bénéficiant actuellement de traitements existants. En effet, on s'attend à un doublement du nombre de médicaments orphelins et, par conséquent, de patients traités dans les cinq prochaines années. Une petite partie de ce groupe peut déjà bénéficier d'un traitement en participant aux essais cliniques ou encore, grâce à un usage compassionnel du médicament ou grâce aux programmes médicaux d'urgence.
- Ceux que l'on peut traiter avec un médicament développé pour une autre maladie dans le but d'améliorer la qualité de vie. Actuellement, il est extrêmement difficile d'estimer le nombre de patients appartenant à cette catégorie (usage hors notice) et on recommande que des efforts soient déployés pour les comptabiliser.
- Ceux pour lesquels il n'existe pas de traitement médical spécifique et qui reçoivent un traitement qui soulage les symptômes, bénéficient d'une prise en charge paramédicale ou d'autres types de soins pour leur maladie. C'est le groupe de patients le plus vaste. Il englobe actuellement probablement plus de 90% du nombre total de patients.

Le Plan – Résumé du Domaine 4

103. Dans le cadre du Domaine 4, deux mesures diagnostiques supplémentaires sont proposées au cours de la première phase du Plan belge. La première concerne les analyses de diagnostic basées sur l'ADN en dehors de la Belgique, et la seconde porte sur les analyses de diagnostic non fondées sur l'ADN en dehors de la Belgique. Ces deux mesures ont pour ambition de garantir que le patient puisse avoir accès à l'épreuve de diagnostic conseillée et ne doit pas déboursier davantage parce que l'analyse est effectuée à l'étranger plutôt qu'en Belgique.

⁴⁴ Dans ce contexte, un traitement peut être constitué d'un médicament orphelin, d'un dispositif médical ou d'une intervention chirurgicale.

104. Dans sa première phase, le Plan belge propose déjà une série de mesures visant à améliorer le délai avant traitement, l'accès au traitement et le remboursement aux patients.

Les objectifs comprennent non seulement une diminution du délai avant traitement, mais aussi une réduction maximale du nombre de patients souffrant d'une maladie rare qui ne peuvent pas être remboursés pour un traitement, sinon en introduisant la demande auprès du Fonds Spécial de Solidarité. Le FSS doit être considéré comme un dernier recours pour certains cas particuliers et non pas comme une solution pour des groupes de patients.

105. Les essais cliniques, l'usage compassionnel, les programmes médicaux d'urgence et la procédure de Remboursement provisoire anticipé (RPA) proposés dans ce Plan sont des moyens permettant d'offrir un accès aux médicaments orphelins avant que ceux-ci reçoivent une autorisation de mise sur le marché ou une autorisation de remboursement. Les initiatives proposées doivent être mise en place en tenant compte du calendrier de la procédure réglementaire d'autorisation et de son réexamen, de même que des règles et recommandations nationales et européennes en vigueur sur l'usage compassionnel (UC), les programmes médicaux d'urgence (PMU), la pharmacovigilance, etc. Par ailleurs, il convient aussi de se pencher sur les retombées sur les patients concernés par l'absence de sponsor actif en Belgique pour une molécule spécifique. L'accès aux médicaments orphelins ainsi qu'aux autres médicaments pour d'autres indications que les maladies rares constituent une problématique importante qui sera partiellement abordée ci-dessous, à propos de l'utilisation hors notice.

Mesure 6: Modifier le système pour autoriser les échantillons d'ADN afin que les patients ne soient pas nécessairement testés à l'étranger

106. 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). Ce service est indispensable, puisqu'il existe des analyses pour des milliers de maladies rares, et qu'une partie de ces tests est effectuée en Belgique. Nous préconisons une spécialisation des laboratoires belges en tests ADN, en sachant qu'une spécialisation se produira également au niveau européen et qu'elle peut déboucher sur la nécessité d'expédier des échantillons à l'étranger afin qu'ils y soient analysés. En conséquence, le volume des échantillons envoyés à l'étranger pour y être analysés va probablement augmenter. Toutefois, à l'heure actuelle, 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).

107. Sur la base des informations émanant des centres, en 2007, quelque 846 tests ont été effectués à l'étranger, pour un coût de 430 000 euros.

108. Dans le droit fil de ce qui précède, la recommandation formulée dans le Plan belge est la suivante: Aux fins de l'analyse diagnostique ⁴⁵ 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 coordination pour les maladies rares ou à leurs Centres de conseil génétique partenaires, 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 recommandation s'applique à la confirmation des résultats du dépistage des membres de la famille des patients.

Impact de la Mesure 6 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

109. 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 test soit imputé au patient et cela ne doit plus être le cas avec ce système).

110. L'impact budgétaire de cette mesure se situera vraisemblablement entre 0.5 et 1 million d'euros.

Mesure 7: Organiser une approche coordonnée pour les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN

111. Les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN pour les troubles rares (enzymatiques, métaboliques, etc.) sont réalisés dans des laboratoires spécialisés.

En Belgique, les centres spécialisés en troubles génétiques et métaboliques ont réduit ou cessé leur activité car, en raison des faibles volumes de tests, ils n'étaient pas économiquement viables. Circonstance aggravante: parfois, ces tests onéreux ne sont pas repris dans la nomenclature pour le remboursement. Cette situation a pour conséquence que l'expertise pour effectuer ces tests a pratiquement disparu en Belgique.

La pratique actuelle, alliée à la mise en œuvre du Plan belge, permet d'escompter une augmentation des besoins pour de tels tests.

112. Voilà pourquoi, dans le cadre du Plan belge, il est proposé de dresser un inventaire des tests disponibles et faisant défaut en Belgique.

Dans la seconde phase du plan, cet exercice pourrait déboucher sur une proposition de couverture de ces besoins en tests, couverture qui serait organisée tant au niveau national qu'europpéen. Par ailleurs, la nomenclature devrait être adaptée pour permettre le remboursement de ces tests, aussi bien pour ceux réalisés en Belgique qu'à l'étranger.

Impact de la Mesure 7 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

113. L'impact budgétaire n'a pas encore été estimé, mais il devrait être fourni dans une phase ultérieure du Plan belge.

⁴⁵ Bien que seuls les tests de diagnostic soient mentionnés, cela couvre également les tests effectués avant de prendre une décision sur la prise de médicaments et les tests pour contrôler l'efficacité d'un traitement.

Mesure 8: Mise en place d'un système d'accès précoce comprenant le remboursement à titre provisoire des médicaments orphelins

114. Afin de couvrir des besoins médicaux non rencontrés, la proposition pour un accès rapide des patients à des nouvelles drogues orphelines est un système 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 de remboursement provisoire anticipé (RPA) auprès des autorités belges⁴⁶. Les autorités commenteront et traiteront la demande de RPA rapidement en prenant en compte les besoins médicaux et les preuves disponibles. Une fois le RPA octroyé, un accord sera signé. Il contiendra les engagements de toutes les parties dans le cadre du 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.

115. Ce système contient trois mesures et conditions connexes:

- Les patients souffrant d'un trouble rare ayant participé à des essais cliniques avec un médicament orphelin et qui observent un effet bénéfique dudit médicament sur leur trouble rare doivent, à condition que cela soit cliniquement pertinent, continuer à recevoir ce traitement après l'essai clinique, dans le cadre d'un protocole d'usage compassionnel ou d'un programme médical d'urgence, jusqu'à ce qu'une décision de remboursement soit obtenue. En conséquence, les fabricants doivent être prêts à garantir la continuité du traitement jusqu'à la décision de remboursement.
- Un accès élargi via un UC/PMU devrait être prévu: comme une provision obligatoire pour le RPA (voir ci-dessus et la note 47), mais aussi au-delà des patients qui sont ou étaient impliqués dans des essais cliniques et à l'initiative de médecins, il peut être fourni par les fabricants d'un médicament orphelin pour lequel une autorisation de mise sur le marché (AMM) est introduite à l'EMA. Cela devrait être effectué avec l'accord des comités d'éthique, fournissant l'enregistrement et la collecte des données du patient, ce qui n'est pas prévu dans la législation actuelle.⁴⁷
- Si le sponsor d'un médicament orphelin doté d'une AMM active n'a pas d'activité en Belgique, les pharmaciens qui travaillent en partenariat avec un Centre d'expertise ou un Centre de coordination pour les maladies rares devraient avoir l'autorisation d'importer le médicament orphelin d'un autre pays de l'UE aussitôt l'AMM octroyée par l'UE. Ce système n'est pas possible avec la législation actuelle. Il convient de prévoir des critères, ainsi qu'une enveloppe budgétaire, pour couvrir le coût de ces médicaments orphelins.

Impact de la Mesure 8 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

116. Pour les patients, les retombées de ces mesures connexes sont les suivantes:

- Les patients belges auraient accès au médicament au moins 12 mois plus tôt qu'actuellement, lorsque la situation est idéale, voire 18 à 24 mois plus tôt que la moyenne actuelle.
- Impact collatéral: puisque son remboursement sera plus rapide, l'industrie sera encouragée à développer davantage de médicaments orphelins. Par ailleurs, elle sera également motivée à mettre en place

⁴⁶ Au cours de la demande de RPA, la provision en usage compassionnel (UC) du médicament à tous les patients pour qui une demande de RPA a été introduite est obligatoire pour le sponsor, et ceci pour toute la période pour laquelle la demande est en cours (estimée à 3 mois).

⁴⁷La législation nationale en vigueur ne prévoit pas la collecte des données du patient au cours de l'UC/PMU et devrait donc éventuellement être adaptée.

un plus grand nombre de protocoles d'usage compassionnel et de programmes médicaux d'urgence, ce qui permettra aux patients d'accéder plus rapidement à un traitement.

117. Il est difficile d'estimer l'impact budgétaire de la mesure puisqu'il est tributaire de l'attitude concrète des sociétés pharmaceutiques. Cela étant, le système devrait faire de la Belgique un espace où il sera plus intéressant de mettre des médicaments plus rapidement sur le marché.

Compte tenu de l'expérience acquise à ce jour avec les médicaments orphelins et la perspective d'en voir arriver une dizaine de nouveaux chaque année sur le marché, cette mesure 'pourrait' induire une élévation du budget pour les médicaments orphelins de 5 à 10 millions d'euros la première année. Il s'agit d'un coût supplémentaire.

Mesure 8 bis: La Belgique doit jouer un rôle de chef de file pour stimuler les initiatives au niveau de l'UE en faveur d'un accès précoce

118. Idéalement, le système de remboursement provisoire anticipé proposé ici devrait être mis en place au niveau européen. Il pourrait mener à un examen et à une prise de décisions parallèles pour une AMM (niveau européen) et une autorisation de remboursement (niveau de l'Etat membre). Le Plan belge recommande que la CE élabore une proposition d'accès (et de remboursement) provisoire anticipé (par exemple, via un financement de l'Usage compassionnel à l'échelon européen) aux médicaments orphelins et de subordonner la collecte de données sur le traitement à cet accès.

119. Les discussions, actuellement en cours, à propos de la collecte, au niveau de l'UE, de données sur la valeur ajoutée clinique des médicaments orphelins⁴⁸ sont également liées à un accès précoce. Les autorités belges sont invitées à participer activement à ces discussions de même qu'à un projet pilote au niveau de l'UE, afin de définir les détails pratiques.

120. Une harmonisation des recommandations relatives aux Programmes d'Usage compassionnel et médicaux d'urgence est indispensable si l'on veut prévoir un accès plus équitable pour les patients. Elle devrait également inclure un système pour la collecte de données cliniques au titre des protocoles d'UC et des PMU.

121. Une coopération et une harmonisation au niveau européen aboutiront à un meilleur accès précoce pour les patients, de même qu'à des décisions et à des économies importantes grâce à une efficience accrue et à un partage des coûts.

Cette mesure ne doit pas avoir d'impacts budgétaires directs et à long terme, elle ne doit générer que des économies nettes. Cela implique toutefois une attention permanente au niveau politique, de même que des moyens financiers pour participer activement, sinon à piloter, à des initiatives au niveau de l'UE.

48 *Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens, Final Conclusions and Recommendations of the Pharmaceutical Forum, page 4, bullet '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
And EAHC-tender 'The creation of a mechanism for the exchange of knowledge between Member 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

Mesure 9: S'assurer que les matières premières utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement

122. 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. Il est dès lors proposé de confier à la (future) Plate-forme nationale la mission de garantir que lesdites matières premières soient analysées et dotées d'un certificat adéquat pour usage humain, et qu'elles figurent par ailleurs sur la liste des produits remboursés.

123. Une liste de 15 substances de ce type existe. Elle a été dressée dans le cadre de la préparation de ce Plan national. La Plate-forme nationale doit mettre au point un mécanisme de mise à jour régulière de la liste.

Impact de la Mesure 9 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

124. Pour le patient, l'avantage réside dans la garantie de la poursuite du traitement avec une base juridique.

125. Si l'impact budgétaire est faible, un budget devrait malgré tout être dégagé afin que la Plate-forme nationale puisse garantir qu'une analyse sera effectuée sur chaque lot, et que des certificats pourront être délivrés. Ces dépenses peuvent être couvertes par un budget annuel de 25 000 euros.

Mesure 9 bis: La Belgique doit proposer une modification des critères utilisés pour conférer la désignation orpheline lorsqu'une matière première adéquate est disponible et utilisée.

126. Le CMO (Comité pour les Médicaments orphelins de l'EMA) a octroyé la désignation de médicament orphelin à certains produits, alors qu'une matière première pouvant être utilisée pour le traitement d'une maladie rare spécifique existe déjà sur le marché européen. Lorsque de tels produits désignés arrivent sur le marché en qualité de médicaments orphelins, ils risquent de se heurter à des difficultés pour obtenir le remboursement, puisqu'une option nettement moins onéreuse existe, sous la forme d'une matière première.

127. En conséquence, on recommande à la Commission européenne d'éviter que des efforts soient déployés pour développer des médicaments orphelins qui risquent de ne pas être remboursés sur la base de la différence de prix avec la matière première existante, en tenant compte des avantages du médicament orphelin par rapport à la matière première.

Concrètement, le CMO devrait revoir l'article 3.2 du Règlement CE 141/2000 et décider si ces matières premières doivent être incluses sous la définition de "traitement existant".

Mesure 10: Entamer un inventaire détaillé des utilisations hors notice des médicaments pour des indications dans les maladies rares

128. Comme nous l'avons dit précédemment, un certain nombre de patients souffrant de maladies rares sont traités avec des médicaments présents sur le marché pour soigner d'autres maladies (rares ou pas). C'est ce que l'on appelle l'utilisation hors notice, les médicaments étant utilisés pour une indication qui n'est pas reprise sur la notice du produit et pour laquelle ce dernier ne possède pas d'autorisation de mise sur le marché.

Cette pratique est assez courante pour les maladies rares, puisque des traitements spécifiques peuvent ne pas exister et que, souvent, il n'est pas rentable d'investir dans le développement d'un médicament approuvé pour une indication extrêmement rare.

129. L'objectif final de cette mesure est de permettre de définir des politiques fondées sur la réalité de terrain (dans le cadre de la Phase II du Plan belge), de façon à ce que cette utilisation hors notice puisse être légalisée ou que les efforts déployés pour développer de nouveaux médicaments pour ces indications bénéficient d'un soutien.

130. Nous préconisons une documentation détaillée de l'usage hors notice des médicaments orphelins pour d'autres indications que celles approuvées pour une maladie rare, de même que pour l'usage hors étiquette des médicaments en général pour des indications maladie rare, afin que des recommandations politiques puissent être formulées et des règles mises en place concernant cette utilisation hors notice.

Nous recommandons par ailleurs que la Belgique soit l'initiatrice d'une initiative européenne en faveur d'une documentation détaillée sur l'utilisation hors notice à l'échelle européenne, le but étant de rendre possibles d'éventuelles initiatives politiques de l'UE.

Impact de la Mesure 10 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

131. L'impact potentiel pour les patients est considérable, la pratique actuelle de l'utilisation hors notice n'étant pas documentée. Par ailleurs, cette mesure signifie aussi qu'un plus grand nombre de patients pourraient bénéficier de certains médicaments existants.

132. L'impact budgétaire sera évalué sur la base du résultat de cette documentation et n'a donc pas encore pu l'être à ce jour. La réalisation de cet inventaire représente un investissement qui a été estimé à 75 000 euros.

Mesure 11: Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires

133. 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.

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.

134. Quelques mesures concrètes sont proposées:

- 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 d'expertise/centre 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 dans le cadre des points 1 et 3 précités, 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 coordination pour les maladies rares. Une convention relative à ces besoins en soins à domicile doit 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 de la Mesure 11 sur les patients, les autres parties prenantes et le budget

135. 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.

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

Evaluation et contrôle

137. En sa qualité de nouvelle entité rassemblant toutes les parties prenantes, la Plate-forme nationale pour maladies rares doit jouer le rôle principal dans l'évaluation et le contrôle de la mise en œuvre du Plan.

138. Cette dimension du Plan sera développée ultérieurement dans la Phase II, mais il importe que quelques principes soient parfaitement clairs dès l'entame de la Phase I:

- La régularité des réunions de la Plate-forme nationale est considérée comme indispensable aux fins d'un contrôle adéquat.
- La Plate-forme nationale doit constituer un groupe de travail ad hoc chargé de l'évaluation. Ce groupe de travail doit définir et diriger la procédure d'évaluation. Par ailleurs, à intervalles réguliers, il doit réexaminer les objectifs, les échéances et les réalisations, et ensuite faire rapport annuellement lors des réunions de la Plate-forme nationale.
- Les patients représentent la partie prenante essentielle du Plan. Leur avis et leur satisfaction doivent faire partie intégrante de tout exercice d'évaluation.
- La Plate-forme nationale doit rédiger un rapport annuel sur la progression du Plan.
- Lorsqu'elle crée des groupes de travail ad hoc, la Plate-forme nationale doit, à chaque fois, en définir précisément les objectifs, les groupes-cibles et les responsabilités.
- Les groupes de travail chargé des mesures particulières doivent également être responsables du réexamen régulier des indicateurs et de la définition de nouveaux indicateurs, le cas échéant.

139. Le tableau ci-dessous contient un premier aperçu – non validé – des jalons et indicateurs potentiels relatifs aux mesures proposées dans le cadre de la Phase I. Ces indicateurs ne sont que des "indicateurs de processus". A plus long terme, les gestionnaires du Plan doivent collaborer au niveau de l'UE afin de réexaminer la meilleure pratique et, si possible, de définir également des "indicateurs de résultats pour la santé". Le projet Europlan envisage de disposer d'une proposition d'indicateurs communs pour février 2011.

Mesure	Jalons provisoires	Indicateurs (exemples)
Mesure 1: Création de Centres d'Expertise et de Centres de coordination pour les maladies rares.	Déc. 2010: Lancement du premier appel d'offre Mars 2011: Nomination des CCMR Mars 2011: Nomination d'une première série de 15 CE Juin 2011: Le système de certification est opérationnel Déc. 2011: Nomination d'une deuxième série de 15 CE Déc. 2011: Inclusion du système de conventions actuel dans les CE	Nombre de maladies couvertes Nombre de patients pris en charge par les Centres Nombre de centres certifiés
Mesure 2: Création d'une Plate-forme nationale pour maladies rares (PN).	Janv. 2011: Le personnel est opérationnel.	Nombre et régularité des réunions de la PN. Nombre de groupes de travail Nombre de participants aux groupes de travail Présence des patients au sein de la PN et des groupes de travail.
Mesure 3: Création d'un Registre central des patients	Janv. 2011: La base de données et la collecte des données sont prêtes. Juin 2011: Début de la collecte des données.	Nombre de patients inscrits.
Mesure 4: Création d'un portail Internet national pour maladies rares.	Janv. 2011: Le personnel est opérationnel. Mars 2011: Le Portail est en ligne.	Nombre de visiteurs distincts.
Mesure 5: Soutien à Orphanet Belgique.	Janv. 2011: Le personnel est opérationnel. Mi - 2011: Version néerlandaise.	Version néerlandaise disponible. Doublement du nombre de visiteurs belges (fin 2011 par rapport à fin 2009).
Mesure 6: Modifier le système pour autoriser les échantillons d'ADN afin que les patients ne soient pas testés à l'étranger.	Janv. 2011: Le nouveau système est opérationnel	Nombre d'échantillons envoyés annuellement à l'étranger. Coûts imputés à l'INAMI.
Mesure 7: Organiser une approche coordonnée pour les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN.	Juin 2010: Lancement de l'étude. Déc. 2010: Les résultats sont disponibles.	Les décisions sont prises – Introduction dans la Phase II du plan.
Mesure 8: Mise en place d'un système d'accès précoce comprenant un remboursement temporaire anticipé des médicaments orphelins.	Déc. 2010: Définition des aspects techniques. Mars 2011: Lancement	Nombre de médicaments orphelins utilisant un RPA par rapport à ceux qui n'en bénéficient pas. Nombre de patients bénéficiant d'un accès précoce.
Mesure 9: S'assurer que les matières premières utilisées pour traiter les maladies rares peuvent l'être légalement.	Déc. 2010: Test et certification des matières premières.	
Mesure 10: Entamer un inventaire détaillé des utilisations hors notice des médicaments pour des indications dans les maladies rares.	Juin 2010: Lancement de l'étude. Déc. 2010: Les résultats sont disponibles.	Les décisions sont prises – Introduction dans la Phase II du plan.
Mesure 11: Soutenir le traitement à domicile avec des médicaments orphelins dans des conditions claires.	Janv. 2011: Le système est opérationnel.	Nombre de patients bénéficiant d'un traitement à domicile.

... Nouveaux Domaines

Domaine 5 – Statut du patient souffrant d’une maladie rare

140. L’analyse des réponses fournies par les associations pour maladies rares dans le cadre de l’enquête sur les pathologies chroniques de 2008 fournit un éclairage intéressant sur l’ordre des priorités, les spécificités relatives aux coûts et les mesures attendues par les personnes atteintes d’une maladie rare. Ces constats se confirment non seulement si l’on considère les résultats globalement, mais aussi lorsqu’on les ventile par maladie rare. En peu de mots: des mesures extrêmement ciblées s’imposent.

141. Le groupe de travail qui s’occupe du parcours des patients souffrant de maladies rares développe un modèle spécifique pour les personnes souffrant d’une maladie rare et sérieuse.

Domaine 6 – Recherche sur les maladies rares

142. Selon le Document d’orientation sur les Recommandations pour la Définition de Plans nationaux pour les Maladies Rares (Europlan)⁴⁹, les recherches sur les maladies rares sont trop peu nombreuses et éparpillées dans toute l’UE. Toutefois, les percées méthodologiques et scientifiques récentes apportent des approches à la fois novatrices et solides que l’on peut utiliser pour mettre à jour les mécanismes de nombreuses maladies rares. Cela étant, pour plusieurs raisons, les recherches sur les maladies rares sont difficiles à organiser. Cela 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.

143. Ces écueils sont particulièrement pertinents 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. En conclusion, il est impératif d’encourager les programmes de collaboration dans tous les domaines de la recherche sur les maladies rares, de la recherche fondamentale à la recherche sociale, tant au niveau national, qu’Européen et international.

⁴⁹ *Guidance Document, Recommendations for the Development of National Plans for Rare Diseases, Europlan, 8 march 2010*

144. Au cours du deuxième trimestre de 2010, un groupe de travail ad hoc dans le cadre du Fonds des Maladies rares et des Médicaments orphelins entamera ses travaux sur ces questions. Durant le second semestre de 2010, des réunions sont prévues avec des représentants du FNRS, du FWO, de l'IWT, de WIV, de la VIB, d'IRSIA, etc.

Domaine 7 – Maillage national et international

145. La mise en place d'une coopération et d'un maillage international sur le thème des maladies rares est essentielle pour tous les pays européens. Une telle coopération à l'échelon européen doit se concentrer sur la création de réseaux internationaux de diagnostic et de laboratoires, de même que de réseaux de centres de coopération pour la définition d'orientations/de lignes directrices cliniques, sur l'identification, l'agrément et la certification des centres/laboratoires dans les pays voisins, sur la participation à des consortia et à des projets de recherche européens, etc.

146. Ce maillage sera particulièrement vital pour les petits pays. De plus en plus, surtout pour les maladies ultra-rares, leur situation particulière reposera davantage sur la conclusion d'accords et de cadres avec les pays voisins ou autres, de même que sur une collaboration européenne, plutôt que sur l'autodispense au niveau national de soins de santé à tous les patients souffrant de maladies rares.

147. Un certain nombre d'initiatives relatives au maillage international ont déjà été proposées dans la première phase du Plan belge, notamment la mise sur pied de la Plate-forme nationale ou la reconnaissance des Centres d'expertise et des Centres de coordination pour maladies rares qui doivent eux-mêmes s'investir dans des réseaux nationaux et internationaux. Par ailleurs, un certain nombre de questions relatives au diagnostic et aux traitements transfrontaliers ont également été débattues. Une intensification, de même qu'un élargissement, de ces mesures devront avoir lieu dans la Phase II du Plan belge.

Domaine 8 – Éducation et formation des professionnels de la santé

148. La formation des professionnels de la santé et l'échange de meilleures pratiques et d'initiatives en termes d'éducation sont hautement prioritaires dans le domaine des maladies rares et constituent les principaux déterminants d'un diagnostic opportun et adéquat, de même que de soins de qualité supérieure. Par besoin en formation, nous ne visons pas uniquement les compétences cliniques, mais, également, la faculté de communiquer avec les patients. Par ailleurs, donner des informations exactes dans un format adapté aux besoins des professionnels constitue un élément primordial pour améliorer le diagnostic et les soins dans le domaine des maladies rares.

149. Pour cette raison, la Commission européenne et les institutions de tous les États membres ont apporté leur soutien à Orphanet, le Portail européen pour les Maladies rares et les Médicaments orphelins. La première phase du Plan belge prévoyait déjà un appui à la poursuite d'Orphanet Belgique. D'autres mesures ciblées sur ce Domaine seront débattues dans le cadre de la Phase II du Plan.

... Domaines déjà inclus dans la Phase I

Domaine 4 – Accès aux coûts directs et indirects du diagnostic, des médicaments, du traitement et de la prise en charge des patients

150. S'agissant de l'accès aux coûts du diagnostic et du traitement, un certain nombre de points ont déjà été débattus dans la Phase I du Plan. Des solutions supplémentaires seront définies dans la seconde phase du plan, elles incluent (la liste n'est pas exhaustive):

- **Les sujets pour lesquels des pré-recommandations ont été formulées dans la Phase I:**
formulation de recommandations sur l'usage hors notice des médicaments orphelins (sur la base des recommandations de la Phase I et de l'étude finalisée);
tests de diagnostic non fondés sur l'ADN (sur la base des recommandations de la Phase I et de l'étude);
transparence au niveau de la tarification des médicaments orphelins (sur la base d'une discussion à venir sur les résultats d'une étude commanditée, réalisée par le Prof. Steven Simoens (KULeuven);
- **Nouveaux sujets**
réexamen de la procédure de remboursement par le CTG/CRM et la formulation de recommandations en la matière pour les médicaments orphelins;
— FSS et le rapport du KCE sur le FSS;
— règles de remboursement pour d'autres actes médicaux bénéficiant d'un remboursement (physiothérapie, etc.);
- **Sujets pour lesquels une collaboration avec les groupes de travail focalisés sur d'autres domaines est nécessaire**
tableau global des coûts et du remboursement du traitement des maladies rares (y compris le recours aux médicaments orphelins, aux dispositifs médicaux, aux procédures chirurgicales, aux fonds de la recherche utilisés pour le traitement, etc.) (Voir aussi le Domaine 5 – Statut du patient souffrant d'une maladie rare);
— observance thérapeutique et responsabilisation des patients;
— possibilités en matière de télémédecine;
— liens entre le Registre des patients et les registres des maladies (Voir aussi le Domaine 2).

Domaine 2 – Codification et inventaire des maladies rares

151. Des contacts doivent être établis avec les coordinateurs des bases de données spécifiques à une maladie, des protocoles doivent être définis pour établir une liaison entre ces bases de données et le Registre national, des budgets adéquats devant être calculés.

152. Au niveau de chaque Etat membre, une classification des maladies rares codées de manière adéquate est indispensable pour orienter les politiques de remboursement et améliorer la traçabilité des maladies rares dans le système d'information sur les soins de santé. Soulignons que s'il convient de reconnaître les prérogatives nationales des États membres en matière d'adoption de l'organisation de leur propre système de santé, il est essentiel qu'une collaboration internationale soit mise en place pour faciliter toutes les activités pour lesquelles une collaboration à l'échelon européen est indispensable, si l'on veut relever efficacement les défis posés par les maladies rares. Par exemple: la collecte de données épidémiologiques, la fourniture de soins de santé, la surveillance, l'organisation d'essais cliniques et de recherches au niveau paneuropéen, etc. En consé-

quence, les scientifiques responsables du registre belge collaboreront avec les autres registres européens et avec les autorités européennes concernées.

Le caractère essentiel d'inventaires complets des maladies rares au niveau européen a été mis en exergue dans la Recommandation du Conseil du 8 juin 2009. Enfin, pour un certain nombre de maladies rares, il existe déjà des bases de données sur les traitements placées sous l'égide de l'AEM (ancienne AEEM). Il conviendra de voir comment ces bases de données peuvent se révéler utiles pour le Registre national et inversement.

Domaine 3 – Information à divers groupes cibles afin d'accroître la sensibilisation et la responsabilisation des patients

153. La responsabilisation est également l'un des domaines évoqués dans la Recommandation du Conseil du 8 juin 2009. Des initiatives dans le domaine des maladies rares qui contribuent à la responsabilisation des patients constituent un devoir moral, basé sur la solidarité et la justice sociale. En outre, la responsabilisation, l'éducation et la participation active des patients dans la conception de la politique des soins de santé peuvent améliorer l'observance thérapeutique, avec à la clé, un meilleur usage et une efficacité accrue des initiatives en matière de soins de santé.

154. Les associations de patients jouent un rôle important pour relayer les informations aux patients, aux médecins et aux soignants. Par ailleurs, leur contribution à l'intérêt général et à la sensibilisation aux maladies rares, à la collecte de fonds pour la recherche et aux activités de lobbying en faveur de soins et de traitements de meilleure qualité est plus que considérable. En conséquence, d'autres initiatives visant à soutenir les patients au niveau national dans le cadre de la Phase II comprendront: un appui aux associations de patients et aux organisations coupoles qui représentent les intérêts de tous les patients souffrant d'une maladie rare; la création de forums nationaux de patients pour discuter des maladies rares, avec la participation d'autres parties prenantes dans le domaine des maladies rares (par exemple, la Journée des Maladies rares et d'autres manifestations); le soutien aux activités des patients telles que la sensibilisation, la création de compétence et la formation, l'échange d'informations, la création et la diffusion de matériel, le maillage, l'organisation de cours, le rapprochement avec les patients très isolés; la promotion de la participation des patients au niveau national et Européen; l'implication des patients dans la planification de la recherche et dans les activités liées aux registres (y compris la recherche translationnelle et clinique – Voir le Domaine 6); le soutien à l'intégration des patients souffrant de maladies rares dans le milieu scolaire et professionnel (Domaine 5); un examen plus approfondi des services consacrés à l'information sur les maladies rares (lignes d'assistance téléphonique).

ANNEXE 1: CRITÈRES POUR LES CENTRES D'EXPERTISE (CE)

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

E1 Maillage (inter)national avec d'autres Centres d'expertise (financés ou pas)

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

E4 Recherche fondamentale / translationnelle / clinique sur une maladie rare particulière ou un groupe de maladies rares (Les trois dernières années sont prises en considération)

E5 Nombre d'études?

O6 Fondamentale / translationnelle / clinique?; Phase I / Phase II / phase 3?

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

E9 Consultations multidisciplinaires

E10 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.

O11 Réunion conjointes du personnel

Nombre de patients

E12 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)

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

**E15 # personnel médical ETP qui se consacrent à la maladie rare/au groupe de maladies rares
Moyenne sur les trois dernières années**

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 pour les, 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)

O29 Publications: recherche fondamentale/translational/clinique

O30 Financement de la recherche FWO / IWT / autres

Activité didactique

E31 # de stagiaires (Doctorat, Etudes supérieures, Médecin candidat spécialiste en formation) pour la/le groupe de maladie(s) rare(s)

E32 # de conférences spécifiques pour la/le groupe de maladie(s) rare(s)

O33 Organisation de conférences (par RDC/nationales / internationales)
Participation active (affiche / discours) (au niveau national / international)

E34 Adhésion à des associations scientifiques internationales (~ maillage)

Environnement technique**E35 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**

O36 Mise au point de nouvelles techniques ou de nouveaux tests

D37 Environnement TIC / Utilisation de e-santé

Temps de traitement

O38 Délai d'attente pour obtenir un rendez-vous (= liste d'attente)

O39 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

O40 Laps de temps entre le diagnostic et le traitement

O41 Nombre de patients non diagnostiqués

Autres critères**E42 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**

O43 Système de traitement prioritaire en cas d'urgence

O44 Indices d'attractivité
— Distance patient - hôpital (par ex., code postal des patients → MKG / RCM)
— (# de deuxième avis)

ANNEXE 2: CRITÈRES POUR CENTRES DE COORDINATION POUR LES MALADIES RARES (CCMR)

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

E1 Un centre de conseil génétique et au moins trois conventions INAMI pour maladies rares (par ex., mucoviscidose, maladies métaboliques et maladies neuromusculaires). Tous doivent se situer sur le même campus clinique, faute de quoi, fourniture de références attestant d'une collaboration intensive et fonctionnelle.

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

E4 Recherche sur des maladies rares qui ne sont pas des cancers rares (Les trois dernières années sont prises en considération)

E5 Nombre d'études ? Trois au minimum

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

D10 Consultations multidisciplinaires générales (Ce critère deviendra essentiel après la première évaluation par la Plate-forme nationale)

E11 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 CMR

E12 Réunion conjointes du personnel

O13 Fréquence des réunions conjointes du personnel ?

Nombre de patients

E14 Nombre de patients hospitalisés pris en charge par le centre pour maladies rares (au moins une hospitalisation ou consultation au cours de l'année écoulée/ des trois dernières années)

E15 Nombre total de patients ambulateurs souffrant d'une maladie rare pris en charge par le centre pour les maladies rares (au moins une hospitalisation ou consultation au cours de l'année écoulée/ des trois dernières années)

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 pour les, 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 Régime alimentaire

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 consacrant au moins 20% de son temps aux maladies rares).
Minimum à définir**

O32 Publications: recherche fondamentale/translationnelle/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'étudiant 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 actives ?

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 3: BUDGET IMPACT ANALYSIS

Belgium is preparing a National Plan Rare Diseases based on the EC recommendations. The plan is being developed in two phases:

- a first phase with a limited set of measures that can be implemented at short term;
- a second phase that will be a comprehensive plan.

This document covers the budget impacts of the measures proposed in the first phase of the Plan. 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 plan.

The table below gives an overview of the budget impacts.

Three types of budget impacts are estimated and covered in the table:

- costs to the health insurance budget: this is the estimated net increase compared to a situation without the measure
- investment budget: these are one – off costs to get the measure implemented (e.g. design and programming of web site)
- yearly budget: this is the estimated additional yearly cost of implementing the measure. These costs are often essentially salaries and are therefore likely to increase over time.

No “overheads” are taken into account in the two last categories, only direct costs.

Table: summary of yearly costs by measure of the National Plan Rare Diseases – phase I – estimates for second year of operations.

Measure	Budget impact health insurance	Costs outside the health insurance	
		Investment budget	Yearly budget
1,1 creation of CE	15 to 20 M €	0	0
1,2 creation of CRD	0,5 to 1 M €	0	0
2, creation of National Platform	0	0	250.000
3, National Registry	0	25.000	200.000
4, Portal	0	30.000	100.000
5, Orphanet Belgium	0	70.000	75.000
6, cross-border dna testing	0,5 to 1 M €	0	0
7, non DNA diagnostic testing	0 in phase 1	75.000	0
8, early access and temporary reimbursement	5 to 10 M €	0	0
9, raw materials	p,m,	0	25.000
10, inventory off label use	0	75.000	0
11, home treatment of orphan drugs	0	0	0

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.

Measure 1: Creation of Centres of expertise and Coordinating Centres for Rare Diseases

Infrastructure, staffing and financing of Centres

In the current RIZIV/INAMI-conventioned reference centres (neuromuscular disorders, metabolic disorders, cystic fibrosis) the principals 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 para-medical 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.

Preliminary conclusion – The convention model seems adequate for the Centres of Expertise and the MRDC model could be envisaged for the Coordinating Centres for Rare Diseases. This conclusion is valid because under the present concept, the Coordinating Centres for Rare Diseases would always be coupled with an institution that hosts at least 3 Centres of Expertise. The Coordinating Centre for Rare Disease can therefore benefit from the critical mass of medical, paramedical and non-medical staff in the Centres of Expertise.

A conclusion from the experience with the conventions is also that although the diseases are different, the average additional cost / patient / year is 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 forfait as used is generally considered as adequate to cover the costs of multi-disciplinarity and the costs of additional personnel.

As a conclusion one can estimate an average additional cost per patient per year of 2.000 Euro.

It is not clear how fast the CCRDs and CEs will be selected and become operational.

If the plan works adequately, one can expect between 10.000 and 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 20 to 30 million Euro/year in the year 2015 based on a costing mechanism comparable to what exists today. In the overview table above, a cost of 15 to 20 million is estimated for the year 2013.

As a comparison:

- the centres for Human Genetics are estimated to see in total some 10.000 patients / year for counseling. 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.

With regard to the CCRDs, the estimate is even more difficult to make. Two assumptions are made:

- the Multidisciplinary Rare Disease Consultation (MRDC) would be reimbursed at 150 Euro (no discussion has taken place yet on the actual content or ways to standardise such MRDC)
- two CRDs in Belgium would each see for diagnosis 1.000 patients on a yearly basis.

On top of this, each CCRD would be paid for the equivalent of 0.5 FTE medical staff, and 0.5 administrative staff to manage the coordinating role of rare disease activities per 1.000 patients.

The annual budget for one CCRD with 1.000 patients/year would therefore be 250.000 Euro.

Measure 2: Creation of a National Platform for Rare Diseases

It is proposed that the National Platform for Rare Diseases will function as a 'steering committee' within the Federal Public Service for Health, Food Chain Safety and Environment. It will be composed of representatives of relevant stakeholders involved in rare diseases. The current Management Committee of the Fund for Rare Diseases and Orphan Drugs, which has representatives of all relevant stakeholders, could form the core of the National Platform.

The costs generated by the creation of the National Platform will therefore be part of the budget of the Federal Public Service in charge. It is still considered important to foresee a separate budget for the smooth operational running of the National Platform also because the National Platform should be the organ that steers other budgets linked to measures of the National Plan. As part of the first phase of the National Plan this includes the measures linked to communication, the national registry and the analysis of raw materials. In phase 1, it also includes the supervision and outsourcing of studies.

The National Platform is expected to work at the operational level through working groups. These working groups can be linked to specific measures (e.g. the selection and evaluation of CEs and CCRDs), or to specific diseases (groups). These working groups will need professional support to be fully operational.

The National Platform should take charge of the coordination of international networking activities. A specific budget is foreseen to cover these costs (participation in and also hosting of coordination-related activities).

Three types of costs are therefore proposed to be earmarked as a minimum for the National Platform to become operational:

- the salary of a permanent secretary of the National Platform, estimated at 100.000 Euro/year.
- A budget to cover the costs of the logistics of organising meetings, estimated at 100.000 Euro/year.
- A budget to cover costs of international coordination and networking, estimated at 50.000 Euro/year.

Measure 3: Creation of a National Registry for Rare Diseases

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.

This budget does not take into account the cost of data entry that would be decentralised in the CE 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 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 4: Creation of a national portal website with actual and validated information

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.

Measure 5: Support for Orphanet Belgium and translation

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.

Comment on measures 2 to 5 with regard to staff

All three measures would imply the recruitment of staff members. These staff members need to be hosted inside another organisation in order to have a physical and social infrastructure.

Only the direct cost⁵⁰ of the staff is included, as mentioned above.

It would be a clear advantage to host these few staff members into the same organisation:

Creating a team feeling and motivation to work towards common goals.

Sharing of expertise and capacity between the different functions.

Better management and control.

The WIV-IPH, as obvious host for the Registry, would make a natural choice. The secretary-general of the Platform could act as manager of this small team.

In case this is not possible, one should take into account there will be an additional cost for coordination and management as well as overheads.

Measure 6: Change the system to allow DNA-samples and not patients 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.

⁵⁰ Direct cost means the Gross salary cost and all the costs for the employer directly linked to the person employed (social security charged to the employer). No overhead costs are included (housing costs, computer, telecom, supervision, ...).

Measure 7: Organise a coordinated approach for non-DNA diagnostic testing

The budget impact will probably correspond to the cost of a study to be launched to make the inventory. This budget has not been estimated. A standard budget of 75.000 Euro is therefore included in the overview, pending the establishment of terms of reference that will allow a better estimate.

Measure 8a: Setting up a system for early access including early temporary 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 medicine faster to the market.

Taking into account the experience up to now with orphan drugs and the expectation that approximately 10 new drugs would enter the market each year, this measure "could" generate an increase for the orphan drugs cost of 5 to 10 million Euro / year (or 8 to 15 % taking 2008 as a basis). This would be a one-off extra cost.

Measure 8b: Belgium to take a leading role to boost EU-level initiatives in relation to early access

This measure should not generate direct budgetary impacts (on top of what is estimated for measure 6a) and in the longer term, only net savings as EU level cooperation means more efficiency. It does however imply continued attention at policy level and resources to actively participate in and eventually lead EU level initiatives.

Measure 9a: Ensure that raw materials used to treat rare diseases can be used legally

The actual cost consists in performing analysis on the raw materials and producing certificates based on this analysis. This should be a rather small cost, but a budget should be made available to the National Platform to ensure analysis is performed on each batch, and certificates can be made available.

No concrete estimate could be done at this stage (volumes are unknown), but an annual budget of 25.000 Euro should cover this type of costs and miscellaneous costs the National Platform might generate.

Measure 9b: Belgium to propose a change in the criteria used to grant orphan designation at EU level when appropriate raw material is available and used

There is no budget impact for this measure.

Measure 10: Start a detailed inventory of off label use of drugs for rare disease indications

The budget impact will probably correspond to the cost of a study to be launched to set up a system for data collection and make a first analysis of data collected. This budget has not been estimated.

A standard budget of 75.000 Euro is therefore included in the overview, pending the establishment of terms of reference that will allow a better estimate.

Measure 11: Provide the potential for home treatment with orphan drugs under clear conditions

Home treatment leads to lower costs for the patient as the patient does not have to go to the hospital. This impact is a direct financial impact (cost of travel), but has other dimensions, especially time saved that can be productive time (for both the patient and a relative, and their employers).

In terms of impact on the health insurance budget, this very much depends on how the home treatment is organized. If a nurse is travelling instead of a patient, the actual cost to the health insurance budget will be higher.

Based on the logics behind this measure and the conditions as described, one can expect the actual budget impact for the health insurance will be neutral to slightly lower. A cost-neutral impact is put as a conclusion.

Forecast

The two tables below provide a first estimate of the costs of the measures proposed over a time-frame 2010 – 2015.

They are based on two different scenarios and the analysis described above.

The key elements of the scenarios are:

- Scenario 1:
 - Slower in identifying patients. This can be because of lack of “success” of the Plan in reaching patients with rare diseases, or linked to a limitation in selecting Centres of Expertise. This scenario is based on the assistance of an “additional” 5.000 patients in 2012, and slightly less than 10.000 in 2015.
 - All budgets linked to the management and implementation of the National Plan are “fixed” over the period.
- Scenario 2:
 - Faster in identifying patients. This can be because of a higher “success” of the Plan in reaching patients with rare diseases, or linked to less restrictions in selecting Centres of Expertise. This scenario is based on the assistance of an “additional” 6.000 patients in 2012, and slightly less than 15.000 in 2015.
 - The budget available to the National Platform to perform its management and implementation tasks is regularly increasing over the period, allowing to hire more staff, or to outsource specific tasks.
- Common to both scenarios:
 - No inflation effect is taken into account.
 - The one-off budgetary impact of early access and reimbursement of orphan drugs is spread over two calendar years.
 - A budget for studies is foreseen for the National Platform. This is only partially justified by the measures above (two studies, both scheduled in 2010), but is considered necessary as the National Platform will need to organize monitoring and evaluation of this first phase of the Plan at regular intervals.
 - A fast implementation: staff operational from January 2011, and preparatory activities in 2010: prepare call for CCRDs and CEs; launch studies (measures 7 and 10) in 2010 to still have an input for the second phase of the Plan; development of registry, portal web site and translation of Orphanet.

scenario 1						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015
Costs to the health insurance system						
1,1 creation of CE		5.000.000	10.000.000	15.000.000	17.000.000	19.000.000
1,2 creation of CCRD		500.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000
8, early access and temporary reimbursement		3.500.000	3.500.000	0	0	0
6, cross-border dna testing		500.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000	1.000.000
sub-total		9.500.000	15.500.000	17.000.000	19.000.000	21.000.000
Costs linked to the National Plan management and implementation						
2. costs linked to National Platform RD	50.000	250.000	300.000	300.000	300.000	300.000
3. National registry	25.000	200.000	200.000	200.000	200.000	200.000
4. Portal	30.000	100.000	100.000	100.000	100.000	100.000
5. Orphanet Belgium	70.000	100.000	100.000	100.000	100.000	100.000
9. raw materials		25.000	25.000	25.000	25.000	25.000
cost of studies	150.000	75.000	75.000	75.000	75.000	75.000
sub-total	325.000	750.000	800.000	800.000	800.000	800.000
scenario 2						
	2010	2011	2012	2013	2014	2015
Costs to the health insurance system						
1,1 creation of CE		5.000.000	12.000.000	20.000.000	25.000.000	30.000.000
1,2 creation of CCRD		500.000	1.000.000	1.200.000	1.400.000	1.500.000
8, early access and temporary reimbursement		3.500.000	3.500.000	0	0	0
6, cross-border dna testing		500.000	1.000.000	1.200.000	1.400.000	1.600.000
sub-total		9.500.000	17.500.000	22.400.000	27.800.000	33.100.000

Costs linked to the National Plan management and implementation

2. costs linked to National Platform RD	50.000	250.000	300.000	350.000	400.000	400.000
3. National registry	25.000	200.000	200.000	200.000	200.000	200.000
4. Portal	30.000	100.000	100.000	100.000	100.000	100.000
5. Orphanet Belgium	70.000	100.000	100.000	100.000	100.000	100.000
9. raw materials		25.000	25.000	25.000	25.000	25.000
cost of studies	150.000	75.000	75.000	75.000	75.000	75.000
sub-total	325.000	750.000	800.000	850.000	900.000	900.000

Comment:

These scenarios and budget impact analysis take only direct effects into account. There might be indirect impacts both in terms of savings (consequence of better health) as in terms of costs (longer life of patients, more genetic tests performed as more patients identified and diagnosed).

Conclusions

The set of measures proposed in phase 1 of the National Plan implies the availability of a budget worth 1 Million Euro / year to manage and implement the Plan.

It is also expected to generate between 9 Million (1st year) and 30 Million Euro/year (5th year, highest scenario) of additional costs to the health insurance system.

These amounts have to be put into perspective:

- the Plan will also generate significant savings e.g. because of wrong or lack of diagnosis; they are not taken into account in the estimates;
- the Plan has impacts mainly on patients and their families in terms of longer life and quality of life. These impacts on patients can translate into economic benefits for society;
- they cover the measures proposed in phase 1; the picture will be different with measures proposed in phase 2;
- estimates are tentative due to the lack of objective information available to actually make this type of forecast;
- many of the measures still need to be fine-tuned at the technical level before a good estimate can be made
- there is no reliable source to estimate the actual number of patients suffering from rare diseases
- the highest cost comes from the setting-up of the network of Centres of Expertise. This can potentially be "managed" from a budget impact point of view by starting / stopping contracts with Centres of Expertise, and putting limitations in terms of patients that are eligible.

ANNEXE 4: COMPOSITION DU COMITE DE GESTION DU FONDS MALADIES RARES ET MÉDICAMENTS ORPHELINS – PHASE I

Président

Jean-Jacques Cassiman, Professor Emeritus

Vice Président

Marc Abramowicz, Membre du Conseil supérieur de la Génétique humaine, Chef de Clinique Centre de Génétique Humaine, Hôpital Erasme – ULB,

Membres:

Yolande Avontroodt, Volksvertegenwoordiger, Voorzitter van het Algemeen Beheerscomité van het RIZIV

Marc Bogaert, Voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV

Vincent Bours, Chef de service, Département Génétique ULg

Klaartje Bruyninckx, Ilse Weeghmans, stafmedewerker en coördinator, Vlaams Patiëntenplatform VPP

Lut De Baere, Voorzitster Rare Diseases Organisation Belgium (RaDiOrg.be)

Ri De Ridder, Directeur-generaal Dienst Geneeskundige Verzorging RIZIV

Marc Dooms, Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers, Apotheker UZ Gasthuisberg Leuven

François Eyskens, Diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen

Geneviève Haucotte, Secrétaire du Comité Scientifique des Maladies Chroniques et Affections Spécifiques INAMI

Viviane Gendreike, Présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI

Pol Gerits, Adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidszorgvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu

Herwig Jansen, Coördinator Belgisch Mucoviscidose Register – Afdeling Epidemiologie, Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid

Céline Leto, Conseillère Cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx (à partir du 01/10/2009)

André Lhoir, Agence fédérale des Médicaments et des Produits de santé, Membre du COMP (EMA)

Sophie Maes, Experte Cabinet de la Ministre Laurette Onkelinx

Leo Neels, Herman van Eeckhout, Algemeen directeur en adjunct algemeen directeur, Pharma.be

Gustaaf Nelis, Vera De Groof (jusqu'au 01/12/2009) , Intermutualistisch Agenschap

Mattias Neyt, (jusqu'au 30/09/2009) Expert Economic Analysis, Federaal Kenniscentrum voor de Gezondheidszorg

Claude Sterckx, Président, Ligue des Usagers des Services de Santé LUSS

François Sumkay, Agence Intermutualiste

Erik Tambuyzer, Voozitter Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be

Marie-José Tassignon, Raad van Universitaire Ziekenhuizen van België

Chris Van Hul, Geneesheer- Expert Landsbond van Onafhankelijke Ziekenfondsen

Tinne Vandensande, Adviseur Koning Boudewijnstichting

ANNEXE 5: COMPOSITION DES GROUPES DE TRAVAIL – PHASE I

Workpackage 1: Patient Registries/Databases

Président:

Herwig Jansen, Coördinator Belgisch Mucoviscidose Register, Afdeling Epidemiologie, Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid

Membres:

Vincent Bours, Chef de service Département Génétique ULg

David Cassiman, Verantwoordelijke zorgprogramma Metabole Ziekten, UZ Gasthuisberg Leuven

Corinne De Laet, Chef de Clinique Adjoint Hôpital Universitaire des Enfants Reine Fabiola HUDERF, Bruxelles

Marion Delcroix, Kliniekhoofd Interne Geneeskunde Pneumologie, UZ Gasthuisberg Leuven

Linda De Meirleir, Researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB

Pascale Ribai, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies

Marie-Françoise Vincent, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc, Bruxelles

Elfriede Swinnen, Lid Orphanet Belgium, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven

Workpackage 2: Identifying hidden costs for patients/ roadmap for patients

Président: Claude Sterckx, Président Ligue des Usagers des Services de Santé LUSS

Membres:

Chris Aubry, Bestuurslid RaDiOrg, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven

Jean-Jacques Cassiman, Professor Emeritus

Luc Detavernier, Expert Matières régionales et communautaires, Union Nationale des Mutualités Libres

Marc Doods, Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers, Apotheker UZ Gasthuisberg Leuven

Geneviève Haucotte, Secrétaire du Comité Scientifique des Maladies Chroniques et Affections Spécifiques, INAMI

Evelyne Hens, Stafmedewerker Nationaal Verbond van Socialistische Mutualiteiten

Cécile Minet, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies

Gustaaf Nelis, Vera De Groof (jusqu'au 01.12.2009) Intermutualistisch Agenschap

Pascale Ribai, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies

Elfriede Swinnen, Lid Orphanet Belgium, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven

Nathalie Vandenbroucke, Stafmedewerker Vereniging Personen met een Handicap VFG

Chris Van Hul, Geneesheer-Expert, Gezondheidszorg en Vergoedingen, Landsbond van Onafhankelijke Ziekenfondsen

Workpackage 3: Information for Patients, Health Professionals and the Public**Président:** Klaartje Bruyninckx, Stafmedewerker Vlaams Patiëntenplatform VPP**Membres:**

Chris Aubry, Bestuurslid RaDiOrg, Coördinator Vaardigheidscentrum, Faculteit Geneeskunde, KULeuven
 Lut De Baere, Voorzitter Rare Diseases Organisation RaDiOrg
 Vera De Groof (jusqu'au 01.12.2009) , Afgevaardigde Nationaal Intermutualistisch College
 Tim De Kegel (jusqu'au 30.09.2009) , Secretaris-Generaal Pharma.be
 Marc Dooms, Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers, Apotheker UZ Gasthuisberg, Leuven
 François Eyskens, Diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen
 Pol Gerits, Adjunct van de Directeur-generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
 Elfriede Swinnen, Lid Orphanet Belgium, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid KULeuven

Workpackage 4: Centres of competence, Centres of expertise, and national collaboration (including neonatal screening)**Président:** Jean-Jacques Cassiman, Professor Emeritus**Co-président:** François Eyskens, Diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen**Membres:**

Marc Abramowicz, Membre du Conseil supérieur de la Génétique humaine, Chef de Clinique Centre de Génétique Humaine, Hôpital Erasme – ULB,
 Vincent Bours, Chef de service Département Génétique ULg
 Piet Calcoen, Medisch directeur DKV
 Pieter Vandenbulcke, Afgevaardigde Vlaams Agentschap Zorg en Gezondheid
 Karin Dahan, Centre de Génétique humaine, Institut de Pathologie et de Génétique, Gosselies
 Lut De Baere, Voorzitter Rare Diseases Organisation RaDiOrg
 Sabine Debled, Direction de la Promotion de la Santé, Ministère de la Communauté française
 Linda De Meirleir, Researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor Metabole Aandoeningen, VUB
 Pol Gerits, Adjunct van de Directeur-Generaal Organisatie Gezondheidsvoorzieningen, FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
 Geneviève Haucotte, Secrétaire du Conseil technique des médicaments INAMI
 Marie-Cécile Nassogne, Chef de service dépt. Neurologie Pédiatrique, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles
 Bruce Poppe, Centrum Medische Genetica UZ Gent
 Gauthier Remiche, Dépt. Neurologie, Maladies neuromusculaires et Neurophysiologie, Hôpital Erasme, Bruxelles

Elfriede Swinnen, Lid Orphanet Belgium, Wetenschappelijk medewerker Centrum Menselijke Erfelijkheid
KULeuven

Marie-José Tassignon, Raad van Universitaire Ziekenhuizen van België

Christine Verellen-Dumoulin, Centre de Génétique médicale, Cliniques Universitaires Saint-Luc, Bruxelles

Marie-Françoise Vincent, Service de Biochimie médicale, Laboratoire des maladies métaboliques et centre de
dépistage néonatal, Cliniques universitaires Saint-Luc

René Westhovens, Ondervoorzitter Belgische Vereniging Reumatologie, Reumatoloog UZ Gasthuisberg
Leuven

Workpackage 5: Access to and costs of diagnosis, medication, treatment and patient management

Président: Erik Tambuyzer, Voorzitter Werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen Pharma.be

Co-président: Marc Bogaert, Voorzitter College van Geneesheren voor Weesgeneesmiddelen bij het RIZIV

Membres:

Lut De Baere, voorzitter Rare Diseases Organisation (RaDiOrg.be)

Linda De Meirleir, Researcher Faculteit Geneeskunde en Farmaceutische Wetenschappen – Centrum voor
Metabole Aandoeningen, VUB

Marc Doms, Belgische Vereniging van Ziekenhuisapothekers, Apotheker UZ Gasthuisberg Leuven

François Eyskens, Diensthoofd Provinciaal Centrum voor Opsporing van Metabole Aandoeningen Antwerpen

Viviane Gendreike, Présidente suppléante du Collège des médecins-directeurs INAMI

Geneviève Haucotte, Secrétaire du Comité Scientifique des Maladies Chroniques et Affections Spécifiques,
INAMI

Céline Hermans, Pharmacienne en charge des dossiers du Collège des Médicaments Orphelins, INAMI

Hilde Stoop, Afgevaardigde door de werkgroep Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen van Pharma.be/
Bio.be

Françoise Stryckman, Conseiller Scientifique Remboursements, Direction Politique des Médicaments
Pharma.be

François Sumkay, Agence Intermutualiste

Chris Van Hul, Geneesheer-Expert, Gezondheidszorg en Vergoedingen, Landsbond van Onafhankelijke
Ziekenfondsen

Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins

Plus d'informations:
Annemie T'Seyen
02 549 03 03
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

Vous trouverez davantage
d'informations au sujet de nos projets,
de nos manifestations et de nos
publications sur www.kbs-frb.be.

Une lettre d'information électronique
vous tient au courant.
Vous pouvez adresser vos questions à
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 30 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 2.000 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 2010 avec un budget annuel de 30 millions d'euros. 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.

