

Plan belge pour les Maladies Rares



**Laurette
ONKELINX,**

Ministre des
Affaires sociales
et de la Santé
publique

Bruxelles,
décembre 2013

Les maladies rares sont définies comme étant des affections avec une prévalence de moins d'1 personne sur 2000. La Belgique s'est engagée à suivre l'appel européen et à développer un plan d'action pour les maladies rares. Le 'plan maladies rares' a l'ambition d'offrir un accès équitable et correct à un diagnostic adéquat, à des soins spécialisés, modernes et multidisciplinaires, développés et organisés dans des réseaux à multiples niveaux, dont l'objectif final est de maintenir une qualité de vie pour les patients et d'augmenter la connaissance, les informations et la sensibilisation sur les maladies rares.



TABLE DES MATIERES

Introduction

Domaine 1: Diagnostic et information au patient

Action 1: Remboursement des tests nécessaires au diagnostic et au suivi des maladies rares, effectués en Belgique ou à l'étranger

Action 2: Système de qualité au sein des centres de génétique humaine

Action 3: Introduction d'une consultation de conseil génétique dans les centres d'expertise pour maladies rares

Action 4: Consultation multidisciplinaire

Action 5: Communication centrée sur le patient

Action 6: Europlan

Domaine 2: Optimalisation des soins

Action 7: Concentration de l'expertise et renforcement des centres de référence pour pathologies rares spécifiques existants : introduction d'un coordinateur de soins

Action 8: Création de centres d'expertise pour l'hémophilie

Action 9: Fonction maladies rares

Action 10: Réseaux maladies rares

Action 11: Nouveaux centres d'expertise

Action 12 : Alimentation médicale pour maladies rares

Action 13: Communication rapide des besoins médicaux : utilisation du dossier patient multidisciplinaire informatisé

Action 14: Unmet medical need

Action 15: Inventaire des besoins non couverts

Domaine 3: Connaissances et information

Action 16: Registre central des maladies rares

Action 17: Orphanet Belgium

Action 18: Formation des prestataires de soins

Action 19: Codification et terminologie

Domaine 4: Gouvernance et durabilité

Action 20: Evaluation et monitoring du Plan

INTRODUCTION

Dans l'Union européenne, les maladies rares sont définies comme des maladies avec une prévalence de moins de 1 personne sur 2000¹. Certaines sont "ultra rares" et ont une prévalence de 1 sur 50.000. Ces troubles sont généralement de nature chronique, certains très invalidants ou mortels. On estime que 6 à 8% des personnes sont atteintes d'une maladie rare². Cela signifierait que 27 à 36 millions d'Européens et 660.000 à 880.000 Belges souffrent d'une maladie rare.

On estime qu'il y a 6.000 à 8.000 différents types de maladies rares. Cette grande diversité et particulièrement la rareté de ces maladies font que seul un nombre limité de prestataires de soins peut acquérir une expertise suffisante pour répondre aux besoins spécifiques de ces patients. Les troubles sont souvent très complexes et touchent plusieurs organes et systèmes simultanément. La pathogenèse n'est pas connue pour toutes les maladies rares, et la connaissance de la pathologie elle-même, du diagnostic et du traitement éventuel n'est pas généralisée et par maladie rare, elle est concentrée dans les mains de quelques-uns (ou un seul expert), et, dans certains cas, tout à fait absente. En raison de la faible prévalence, des problèmes supplémentaires se posent. Une recherche approfondie est difficile dans les groupes de patients souvent trop petits et, en outre, le retour sur investissement au vu de l'évolution de traitements appropriés est plutôt faible, c'est donc aussi décourageant pour le développement de nouveaux médicaments (orphelins) ou d'autres. Ainsi, à ce jour, un traitement approprié n'est disponible que pour une petite part des maladies avec une cause moléculaire connue.

Il convient donc, dans un large cadre, au niveau européen, d'accorder une attention soutenue à cette question. La Commission européenne a, en 2009, appelé les États membres à établir d'ici la fin de 2013 un « Plan Maladies rares ». Dans ce contexte européen, la Belgique s'est engagée activement. La représentation de la Belgique dans l'EUCERD (European Union Committee of Experts on Rare Diseases) est assurée par le SPF Santé publique. La Belgique participe activement à la Joint Action Orphanet, une initiative conjointe de la Commission européenne et des États membres. Un portail a été créé où les informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins peuvent être consultées par les professionnels et les patients. Dans le cadre d'Europplan - un projet qui vise à soutenir les États membres dans le développement et la mise en œuvre des plans nationaux pour les maladies rares-, RaDiOrg, l'organisation faîtière de patients pour les maladies rares, travaillera avec le SPF Santé publique et organisera une conférence nationale sur ce thème en 2014 .

Le développement du Plan belge pour les maladies rares s'est fait en plusieurs étapes.

En février 2009, la Chambre des Représentants a adopté à l'unanimité une résolution visant à établir un plan d'action pour les maladies rares et les médicaments orphelins. Dans ce contexte, à la demande de la ministre des Affaires sociales et de la Santé, le Fonds pour les maladies rares et les médicaments orphelins (Fondation Roi Baudouin) a présenté fin 2011 un

¹ http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/

² de la Paz M.P., Groft S.C. Rare diseases epidemiology. Springer (2010) ISBN 978-90-481-9484-1

rapport contenant des propositions et des recommandations pour un futur plan d'action belge pour les maladies rares³. Le rapport est le résultat de plusieurs groupes de travail thématiques auxquels 75 experts de diverses disciplines et organismes ont participé. Il a été soumis en Octobre 2011 au Cabinet de la Ministre des Affaires sociales et de la Santé. Il propose 42 recommandations, réparties dans 11 domaines de travail.

L'étape suivante du processus consistait à identifier des mesures et actions concrètes suite à ces recommandations.

Pour ce faire, un comité de pilotage «maladies rares» s'est créé, composé de membres de l'INAMI, du SPF Santé publique, de l'Institut Scientifique de la Santé (WIV-ISP) et du Cabinet de la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, qui se réunit régulièrement en vue de développer de nouvelles mesures en fonction du budget disponible. La ministre des Affaires sociales et de la Santé publique a demandé au SPF Santé publique et à l'INAMI d'analyser l'état des lieux, d'identifier les actions prioritaires et de développer sur la base de cette analyse un plan pluriannuel cohérent pour mars 2013.

Il est évident que les objectifs du Plan Maladies Chroniques et du Plan Cancer concernent également les patients atteints de maladies rares. Cependant, les besoins supplémentaires des patients atteints de maladies rares, nécessitent des efforts supplémentaires.

Le résultat se trouve dans ce document. Il décrit un certain nombre d'actions sélectionnées sur la base des recommandations du Fonds pour les maladies rares et les médicaments orphelins, et tient aussi compte des 59 indicateurs 'process et outcome', tels que ceux proposés par Europlan⁴ en 2011 et récemment par EUCERD dans 21 recommandations clés⁵. Les Indicateurs, selon Europlan, couvrent sept domaines:

- Planification et stratégie dans le domaine des maladies rares
- Définition adéquate, codification et inventaire des maladies rares
- Recherche scientifique
- Mise en place des centres d'expertise et des réseaux européens pour les maladies rares
- Collecte de l'expertise au niveau européen
- Empowerment des associations de patients
- Suivi et durabilité des mesures

Le Plan belge pour les Maladies Rares se compose de 20 actions, regroupées dans 4 domaines, qui forment un ensemble cohérent et constituent un cadre pour un plan de soins global pour les patients atteints de maladies rares, afin de permettre:

³ Fondation Roi Baudouin, Fonds des Maladies Rares et Médicaments Orphelins, <http://www.kbs-frb.be/publication.aspx?id=295143&langtype=2060>

⁴ EUROPLAN. European Project for Rare Diseases National Plans Development. Selecting indicators to evaluate the achievements of RD initiatives. http://www.europlanproject.eu/newsite_986989/Resources/docs/2008-2011_3.EuroplanIndicators.pdf

⁵ EUCERD. EUCERD recommendations on core indicators for rare disease national plans/Strategies. http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf

- L'amélioration de l'accès aux diagnostics et aux informations pour le patient
- L'optimisation des soins
- L'amélioration de l'acquisition des connaissances
- La gouvernance et la durabilité du plan

Les actions ont été élaborées et choisies en fonction de l'applicabilité et de l'impact réel sur les soins pour le patient. Un budget total de 15 millions € a été mis à disposition pour l'implémentation du plan, avec un budget spécifique alloué à chaque action.

Pour que les actions concrètes soient en conformité avec les recommandations proposées dans le rapport du Fonds pour les maladies rares et les médicaments orphelins, à chaque action, il y a d'abord la référence à la recommandation qui y est liée (de couleur grise, au début de chaque action). En outre, dans la plupart des cas, l'action est encadrée par une citation pour introduire ces recommandations.

Le patient est au centre du plan. Les deux premiers domaines regroupent respectivement 6 et 8 actions concrètes avec implications directes pour le diagnostic et les soins au patient. Le terrain d'action 3 comprend 4 actions visant les connaissances consultables et utiles: épidémiologie, enregistrement, terminologie uniforme et formation.

Outre l'épidémiologie, la recherche scientifique (fondamentale, translationnelle, clinique, sociologique,...) est sans conteste importante pour cette population de patients. En Belgique, nombre de recherches de très haute qualité se font dans le domaine des maladies rares. Il est donc nécessaire d'inscrire la recherche sur les maladies rares dans un cadre international, pour que des données suffisantes puissent être collectées et arriver ainsi à des résultats valides. Pour ces raisons, aucune action concrète sur la recherche n'est reprise dans le plan actuel.

Enfin, ce plan n'est pas la fin d'un processus. Le domaine 4 prévoit la création d'une équipe dédiée spécifiquement à l'évaluation permanente et au suivi de la mise en œuvre des différentes actions. Suite à cette évaluation et la concertation avec les différents partenaires, des propositions pour des actions supplémentaires pourront être identifiées, qui serviront à élargir le Plan. En outre, un groupe de travail distinct au sein de l'Observatoire des maladies chroniques a été établi, chargé de suivre en permanence les 'besoins médicaux non satisfaits' de cette population de patients, compte tenu de l'évolution de notre système de soins de santé.

DOMAINE 1: DIAGNOSTIC ET INFORMATION AU PATIENT

ACTION 1 : Remboursement des tests nécessaires au diagnostic et au suivi des maladies rares, effectués en Belgique ou à l'étranger

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

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

Objectif et motivation

- Assurer l'accès financier aux tests de diagnostic et de suivi d'une maladie rare
- Garantir la qualité des soins

« Le diagnostic représente un élément très important de la prévention, du traitement, puis de toute démarche de suivi, en particulier dans le cas des maladies rares dont le diagnostic peut parfois prendre 30 ans, et/ou pour lesquelles une surveillance adéquate peut être cruciale. Le diagnostic ou son suivi peuvent être posés sur la base de tests de laboratoires mais, également, de tests in vivo ou in vitro. Même les paramètres physiques ou leur mesure normalisée ou autres peuvent se révéler importants pour confirmer un diagnostic ou pour la surveillance. C'est la raison pour laquelle les tests de diagnostic non fondés sur l'ADN sont définis pour comprendre tous les actes précités. »

Certains tests ne sont actuellement pas financés par la nomenclature. Certains tests ne sont pas effectués en Belgique mais sous-traités à des laboratoires étrangers. Ces tests sont souvent chers et aucun financement n'est prévu pour ces tests.

« Certains de ces tests ne sont pas remboursés car ils ne sont repris dans aucune nomenclature ou ne font pas partie des accords de remboursement forfaitaire conclus entre les autorités de remboursement et les laboratoires;

Certaines technologies sont en voie de disparition, essentiellement en raison du déséquilibre entre les coûts et le remboursement ;

Pour les tests non-ADN, chaque laboratoire a sa propre politique par rapport à la décision de faire effectuer un test à l'étranger ou non : le test, doit-il être fait ou pas ? Faut-il, ou pas, le facturer au patient ? »

Description

Les tests seront financés par des conventions spécifiques avec des laboratoires de référence, qui devront répondre à des exigences en matière de qualité et de contrôle de qualité interne et externe pour les tests effectués.

Les tests concernés sont des tests de biologie clinique (chimie, hormonologie, immunologie, hématologie,...) ou des examens anatomo-pathologiques spécifiques, non repris par la nomenclature, pour lesquels le volume est faible et pour lesquels un certain degré d'expertise est nécessaire, ou pour lesquels il n'y a pas d'expertise en Belgique.

L'Institut Scientifique de Santé publique sera chargé de faire le relevé des tests nécessaires au diagnostic ou au suivi des patients souffrant de maladies rares pour lesquels il n'y a pas de financement prévu. Cet inventaire sera réalisé en étroite collaboration avec le groupe de travail « Maladies rares » au sein de l'Observatoire Maladies Chroniques, chargé de l'identification des besoins des patients atteints de maladies rares.

Les laboratoires conventionnés seront également financés pour l'envoi des échantillons à des laboratoires étrangers pour effectuer certaines analyses précises, nécessitant un haut degré d'expertise, et pour lesquelles il n'y a pas d'expertise présente en Belgique, dans le cadre d'un travail en réseau européen ou international.

En ce qui concerne les tests génétiques, l'article 33 finance les tests effectués par les laboratoires de génétique belges. Les tests génétiques effectués par un laboratoire de génétique étranger sont actuellement financés via une convention entre les centres de génétiques et l'INAMI.

Base légale

L'INAMI sera chargé de conclure une convention avec l'ISP qui sera mandaté pour conclure des conventions avec des laboratoires de référence sur base d'un cahier de charge établi sur des données scientifiques, et d'assurer une sélection rigoureuse et transparente des laboratoires de référence.

Convention cadre entre l'INAMI et l'ISP (article 56 de la loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités coordonnée le 14 juillet 1994.)

Acteur

INAMI
WIV-ISP

Budget

Un budget de 1.050.000 € est consacré à cette action.

Timing

1/10/2014

ACTION 2 : Système de qualité au sein des centres de génétique humaine

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

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

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

« Un budget spécifique est proposé pour la mesure 1.2., dans le but de couvrir (une partie) des frais d'investissements que devront consentir les Centres de génétique humaine afin de développer des systèmes de gestion de la qualité et devenir accrédités. La gestion de la qualité représente l'un des investissements nécessaires pour garantir que les Centres de génétique humaine puissent assumer leur rôle dans le réseau et sur la scène européenne. »

Objectif et motivation

- améliorer la qualité des soins par une évaluation sur base des indicateurs appropriés
- meilleure qualité du service, puisque les centres seront tous dotés de systèmes certifiés de gestion de la qualité
- Estimer la demande de soins, dans une première phase par la composition du portfolio de tests génétiques en Belgique et les volumes s'y rapportant des tests positifs/négatifs effectués (données au niveau de la population), dans une phase ultérieure au moyen d'un registre complet des résultats des tests génétiques.

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

Les centres de génétique doivent pouvoir se positionner comme centre d'expertise dans le cadre des réseaux européens de centre d'expertise, notamment en répondant aux normes de qualité ou recommandations développées au niveau européen, en organisant des contrôles de qualité interne et en participant à des contrôles de qualité externe (éventuellement organisé au niveau européen).

Descriptif

Les centres de génétique doivent assurer la prise en charge et l'orientation correcte des patients chez qui on suspecte une maladie rare (rôle de porte d'entrée) et orienter les patients vers un centre d'expertise spécifique (s'il existe), ou les spécialistes pouvant assurer le traitement et le suivi de leur pathologie.

Vu l'impact du diagnostic sur la prise en charge, il est nécessaire que les activités des centres de génétique présentent toutes les garanties de qualité nécessaire.

Pour répondre aux exigences sur la qualité des soins, les centres de génétique devront investir dans un système de qualité portant sur toutes leurs activités, tant les activités cliniques (activités de conseil génétique, consultations médicales et paramédicales spécialisées,...) que les activités de laboratoire (du prélèvement de l'échantillon au rapportage au médecin prescripteur), ils devront :

- développer des manuels de qualité couvrant l'ensemble de leurs activités
- développer et mettre en place un système d'évaluation interne de la qualité
- disposer d'un coordinateur de la qualité, responsable de l'implémentation et du suivi de la qualité pour l'ensemble des activités
- participer à des contrôles externes de qualité, organisé au niveau national ou au niveau européen

L'Institut Scientifique de Santé Publique sera chargé de soutenir les centres de génétique dans le développement d'un système de contrôle de qualité pour toutes les activités des centres de génétique humaine, d'organiser les contrôles de qualité externe pour les activités de laboratoire et le feedback aux centres, d'aider les centres dans la mise en place d'un système de contrôle de la qualité pour l'ensemble de leurs activités. Le système de qualité mis en place devra répondre aux normes européennes en vigueur. L'Institut Scientifique de Santé Publique devra également assister le Collège de génétique humaine dans sa mission d'évaluation de la qualité de l'activité médicale : soutien méthodologique, aide pour le recueil de données et pour l'analyse statistique des données. Un lien avec le Registre Central des Maladies Rares sera établi.

D'autre part, un inventaire des tests de génétique sera créé et géré au sein de l'ISP, en concertation avec les 8 centres de génétique et le Collège de génétique humaine. Cet inventaire devra permettre :

- une meilleure visibilité des tests effectués en Belgique par les 8 centres de génétique, conformément aux dispositions du § 9 de l'article 33 de la nomenclature des prestations de santé
- un recueil épidémiologique de données (données globales, sur la population), de manière à pouvoir faire des estimations sur les besoins en soins

Cet inventaire devra progressivement être en lien avec le Registre des Maladies Rares et le Registre du cancer, afin de permettre la collecte des données au niveau du patient individuel. (Introduction de données patients).

Base légale

L'INAMI sera chargé de conclure une convention avec l'ISP pour le développement et l'implémentation d'un système de qualité, le développement et la réalisation du contrôle de la qualité des activités de laboratoire dans les centres de génétique humaine, ainsi que pour la création d'un Registre des tests de génétique, ce en concertation avec les 8 centres de génétique et le Collège de génétique humaine.

Le Collège de Génétique sera chargé de l'élaboration d'indicateurs de la qualité et de critères d'évaluation relatifs aux activités médicales et techniques de génétique, selon les directives européennes, les critères européens de qualité relatifs aux activités de génétique de manière à ce que les centres de génétique belges puissent être accrédités au niveau européen (AR10/01/2012 : création d'un Collège de Génétique, AR 15/02/1999 : AR relatif à l'évaluation

qualitative de l'activité médicale dans les hôpitaux), ce en collaboration avec l'Institut scientifique de santé publique (ISP).

Acteur

INAMI

WIV-ISP

Budget

Un budget de maximum 1,2 millions d'euros est consacré au financement d'un système de qualité dans les centres de génétique et à la création d'un Registre des tests de génétique. Ce budget couvre :

- le développement et l'implémentation d'un système de qualité portant sur toutes les activités des centres de génétique
- les investissements effectués par les centres de génétique pour implémenter un système de qualité
- les contrôles de qualité des activités de laboratoire organisés par l'ISP
- le développement d'un Registre des tests de génétique dans le cadre de Health data.be

Timing

01/04/2014 : convention INAMI avec l'ISP pour le développement et l'implémentation d'un système de qualité, et le développement d'un registre des tests de génétique

31/01/2015 : rapport de l'ISP : évaluation de la situation des centres de génétique en matière de contrôle de qualité et des investissements à réaliser pour pouvoir répondre aux normes européennes

31/03/2015 : rapport de l'ISP : implémentation d'un registre des tests de génétique : faisabilité, modalités et proposition de timing

2015 - 2016: implémentation d'un système de qualité dans les centres de génétique

2016- : début de l'implémentation du Registre des tests de génétique

ACTION 3: Introduction d'une consultation de conseil génétique dans les centres d'expertise pour maladies rares existants actuellement

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

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

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

« Dans le cadre des propositions pour un futur Plan belge pour les Maladies Rares, on attend des Centres de génétique humaine qu'ils : Créent et/ou renforcent les réseaux fonctionnels avec les Centres de référence conventionnés existants, de même qu'avec les nouveaux Centres d'expertise (mesure 1.1) et avec le Réseau de liaison pour les Maladies Rares (mesure 1.3.) Dans leurs hôpitaux et dans leur région »

Objectif et motivation

- Réduire le délai de diagnostic et le nombre de diagnostics erronés;
- Améliorer la qualité de la prise en charge dont bénéficient les patients au sein des centres d'expertise existants
- Plus grande accessibilité au conseil génétique spécialisé
- Améliorer la collaboration entre les centres d'expertise et les centres de génétique

« Les 8 Centres de génétique humaine de Belgique ont pour mission de jouer un rôle actif et important dans la concrétisation des mesures prises à l'échelon européen et en Belgique sur le front des maladies rares. Plus de 80% des maladies rares ont une origine génétique tandis que 90% des pathologies à détermination mono-génétiques sont rares. »

« Après l'apparition des premiers symptômes, la confirmation du diagnostic d'une maladie rare peut prendre de 5 à 30 ans. Un tel délai est courant pour les patients souffrant de maladies rares et il peut entraîner des conséquences dramatiques. Le diagnostic est le socle qui permet de recevoir des soins de santé adéquats et de bénéficier d'un traitement. »

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

Description

Depuis le 1/1/2013, les 8 centres de génétique sont financés pour effectuer des consultations de « genetic counseling », ils peuvent effectuer cette prestation en dehors des centres de génétique.

Vu que 80% des maladies rares ont une origine génétique, une consultation de « genetic counseling » spécialisée sera introduite dans tous les centres d'expertise pour maladies rares existants, de manière à assurer le diagnostic précis de la maladie, et à délivrer au patient et à

ses proches toutes les informations correctes sur la transmission de la maladie dans la descendance, sa récurrence dans la famille.

En pratique, les centres d'expertise auront l'obligation de conclure un accord, dans le cadre d'un travail en réseau, avec un centre de génétique pour assurer une consultation spécialisée de « genetic counseling », régulière au sein du centre d'expertise.

Les centres de génétique humaine étant les seuls habilités à facturer ce « genetic counseling », un financement supplémentaire leur est octroyé pour faire face à cette augmentation attendue de consultations.

Base légale

Cette disposition sera ajoutée à la convention conclue entre le Comité de l'assurance de l'INAMI et les 8 centres de génétique humaine (article 22, 18°, de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité). Le budget sera affecté à cette convention.

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera également chargé d'introduire cette disposition dans les conventions de revalidation fonctionnelle Article 22, 6° de la loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités coordonnée le 14 juillet 1994, portant sur la prise en charge multidisciplinaire de maladies rares.

Acteur

INAMI

Budget

Un budget de 4.380.000 € a été octroyé depuis le 1/01/2013 pour la réalisation des conseils génétiques. Un budget supplémentaire de 100.000 euros est octroyé aux centres de génétique pour faire face à l'augmentation du nombre de prestations de « genetic counseling » liée à cette obligation qui sera imposée aux centres d'expertise.

Timing

01/07/2014

ACTION 4 : Consultation multidisciplinaire

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

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

Objectif et motivation

- Réduire le délai de diagnostic et le nombre de diagnostics erronés;
- Améliorer la qualité du diagnostic et assurer une prise en charge, un traitement adéquat

« En Belgique, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare n'ont pas accès à un centre spécialisé, doté d'une expertise clinique reconnue et possédant des connaissances scientifiques actualisées sur des maladies rares spécifiques ou un groupe de maladies rares, et étant à même d'offrir une approche multidisciplinaire pour le diagnostic. »

Le groupe de travail ad hoc créé à l'INAMI, et mandaté pour établir les priorités pour la création de centres d'expertise a identifié le besoin en centres de diagnostic multidisciplinaire comme prioritaire.

Descriptif

Il s'agit de financer l'organisation de consultations multidisciplinaires, de manière à permettre le diagnostic de maladies rares complexes, ou ultra-rares. Ces consultations peuvent être organisées par système (par exemple : système uro-génitale, hépatobiliaire, ostéo-articulaire, neuromusculaire..), ou type « générique » de problème médical (par exemple : trouble de la différenciation sexuelle, dysmorphologie,..).

Ces consultations multidisciplinaires pour le diagnostic et le suivi de maladies rares seront organisées au sein d'hôpitaux disposant d'une fonction maladie rare, et désignés comme centres d'expertise pour ces maladies rares.

La consultation multidisciplinaire vise d'une part à la mise au point diagnostique des patients dont le diagnostic n'est pas définitif ou imprécis, et d'autre part à assurer un suivi spécialisé des patients avec un diagnostic définitif, où des soins multidisciplinaires sont indiqués mais qui ne sont pas pris en charge dans un centre d'expertise en Belgique (parce qu'il n'existe pas en Belgique de centre d'expertise reconnu pour cette pathologie). L'objectif de la concertation multidisciplinaire consiste à poser un diagnostic le plus complet possible et à mettre au point un plan de traitement et de suivi pour le patient.

Ces centres doivent pouvoir réunir un panel de spécialistes de maladies rares des différents systèmes ou problèmes médicaux (médecins spécialistes en médecine interne, pédiatres, neuropédiatres, neurologues, cardiologues, endocrinologues, généticiens, gynécologues,

gastro-entérologues, médecins biologistes, anatomo-pathologistes, etc.), disposer des paramédicaux (psychologue, neuropsychologue, kinésithérapeute, logopède, ...) nécessaires pour effectuer un bilan à visée diagnostique, ainsi que d'un coordinateur de soins qui aura pour mission de prendre les contacts nécessaires pour que le patient soit pris en charge par les services compétents et d'aider le patient à obtenir les aides qui lui sont nécessaires.

Les centres doivent avoir développé un travail en réseau avec différents centres d'expertise, et spécialistes experts pour une maladie rare ou un groupe de maladies rares, avec différents hôpitaux et services médicaux pouvant assurer le traitement et le suivi de patients souffrant de maladies rares qu'ils auraient diagnostiqués.

Les centres peuvent se spécialiser dans l'un ou plusieurs domaines. Une collaboration, un travail en réseau entre les différents « centres d'expertise pour le diagnostic et la prise en charge des maladies rares » sera soutenu, notamment par le financement de réunions multidisciplinaires de discussion de cas.

Les centres auront pour mission :

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

Ces centres devront également travailler en réseau avec des spécialistes reconnus comme experts pour certaines pathologies rares au niveau international (avis, vidéoconférence, envoi de patients à l'étranger,...).

Base légale

- AR fixant les normes auxquelles une fonction « maladies rares » doit répondre pour être agréé (SPF SP, en préparation)
- AR fixant les caractéristiques pour la désignation de « centres de référence maladies rares » (SPF SP, en préparation)

L'INAMI est chargé de financer cette consultation de diagnostic multidisciplinaire par convention sur base de l'article 22, 6° de la loi de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité.

Acteur

INAMI et SPF Santé publique

Budget

Un budget de 1,3 millions sera consacré à cette initiative.

Timing

01/07/2014

ACTION 5 : Communication centrée sur le patient

« *Domaine 4. Empowerment du patient*

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

Objectif et motivation

- Améliorer la communication entre les patients et les prestataires de soins de du centre d'expertise
- Amélioration des services offerts aux patients
- Favoriser l'empowerment du patient, son implication dans son traitement et une plus grande autonomie

Descriptif

Les centres d'expertise devront disposer d'un call center disponible 24h/24 pour toutes les questions urgentes relatives aux problèmes de traitement, de prise en charge du patient. Ce call center doit être accessible tant pour les patients que pour les prestataires de soins.

Les centres d'expertise devront également disposer d'une adresse email de manière à permettre aux patients de poser des questions sur leur maladie, leur traitement,...et de recevoir l'information correcte dans les plus brefs délais.

Base légale

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera chargé d'introduire ces dispositions dans les conventions de revalidation fonctionnelle - Article 22, 6° de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité, portant sur des maladies rares.

Acteur

INAMI

Budget

Inclus dans le budget de l'action 7

Timing

01/07/2014

Objectif et motivation

Le « European project for Rare Diseases National Plans development » ou Europlan est un projet cofinancé par la Commission européenne et les Etats membres depuis 2009, afin de promouvoir des plans nationaux de lutte contre les maladies rares et d' aider à les mettre en œuvre, d'échanger les expériences des différents pays et de créer des liens pour qu'une stratégie commune puisse s'installer au niveau européen.

Europlan 2012-2015 est un projet de trois ans dont le principal objectif, grâce à un réseau d'acteurs essentiellement politiques, est d'accélérer le développement et la mise en œuvre des plans nationaux de lutte contre les maladies rares.

Descriptif

Dans ce cadre, les associations de patients organisent dans les États membres, en coopération avec les autorités nationales, des conférences nationales pour les maladies rares, selon les directives de EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases Europe), l'organisation faîtière européenne des patients pour les maladies rares.

Le 28 Février 2014, l'organisation belge faîtière des associations de patients pour les maladies rares RaDiOrg (Rare Diseases Organisation) organise la Conférence nationale pour la Belgique, en collaboration avec le SPF Santé publique.

Base légale

Non applicable.

Acteur

RaDiOrg en collaboration avec le SPF Santé publique.

Budget

Un budget de 25.000 € est octroyé à cette initiative.

Timing

2014

DOMAINE 2: OPTIMALISATION DES SOINS

ACTION 7 : Concentration de l'expertise et renforcement des centres d'expertise: Introduction d'un coordinateur de soins

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

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

Domaine 8. Prise en charge complète du patient

Mesure 8.1 Simplifier l'accès aux mesures relatives au diagnostic et aux traitements coordonnés, et proposer l'assistance d'un « coordinateur des soins »

Mesure 8.2. Faciliter l'accès à une aide spécialisée, simplifier les procédures administratives. »

Objectif et motivation

- La concentration de l'expertise permet de garantir la qualité des soins et le maintien de l'expertise des équipes multidisciplinaires, ainsi que le financement correct, la viabilité financière des services
- Améliorer la qualité des soins de manière à assurer une prise en charge globale des patients et une meilleure coordination des soins entre le centre et les prestataires de première ligne
- Les centres de référence existants devront progressivement évoluer vers des centres d'expertise, et devront pouvoir répondre aux exigences requises pour être reconnus centres d'expertise au niveau national, au niveau européen.

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

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

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

« 1.1.5 Pour être reconnus et soutenus, les Centres d'expertise belges et étrangers devront remplir une série de critères. Certains sont considérés comme essentiels et les autres comme facultatifs/informatifs ou ils doivent être définis dans le cadre de cycles d'évaluation futurs. Ces critères doivent faire en sorte que les CE agréés appliquent véritablement une approche

multidisciplinaire et qu'ils détiennent une expertise élevée dans les maladies rares pour lesquels ils sont reconnus."

« Mesure 8.1 Le but de cette mesure (et de la mesure 8.2) consiste à permettre aux personnes souffrant d'une maladie rare de recevoir, comme tous les autres malades, une réponse globale adaptée à leurs besoins. Cette mesure contribuerait également à optimiser la gestion de ces besoins »

Descriptif

a. Révision des conventions existantes de manière à concentrer l'expertise

Dans un premier temps, les conventions existantes avec des centres de référence pour maladies rares seront revues, avec pour objectif d'améliorer la qualité des soins, de la prise en charge des patients.

Des critères plus stricts de reconnaissance des centres seront mis en place, de manière à concentrer et à garantir l'expertise, en veillant notamment au financement et au maintien de l'équipe sur le long terme.

De nouvelles fonctions, missions seront également introduites de manière à assurer une prise en charge globale des patients atteints d'une maladie rare, ainsi qu'une obligation de travailler en réseau avec des prestataires de 1^{ère} ligne ou de 2^{ème} ligne pouvant assurer certains soins.

Dans un deuxième temps, il est attendu que les centres de référence répondent aux exigences relatives aux centres d'expertise « maladies rares », définies par AR, et aux exigences européennes pour la reconnaissance de centres d'expertise appartenant au réseau européen de centres d'expertise. Les centres de référence qui répondront aux critères définis par l'AR relatif aux centres d'expertise ou aux critères européens de centres d'expertise pourront être appelés « centres d'expertise ».

b. Introduction d'un coordinateur de soins dans les centres d'expertise

De manière à offrir une prise en charge complète des patients et à développer le travail en réseau avec les prestataires de la première ligne et entre les centres d'expertise : un **coordinateur de soins** sera introduit dans les centres d'expertise.

Ce coordinateur simplifie et facilite le parcours du patient, y compris les procédures administratives que doivent traverser les patients pour faire valoir leurs droits. Le coordinateur des soins a pour missions :

- de dispenser les informations nécessaires : il représente la charnière entre les patients et toutes les parties prenantes médicales, paramédicales ou psychosociales ;
- de faciliter les liens entre le Centre et le réseau développé par le Centre, de même que les liens avec les services locaux de prise en charge, les spécialistes périphériques, les médecins généralistes,...de manière à assurer la bonne continuité des soins, la mise en application du plan de soins ;

- de favoriser les contacts avec les associations de patients ;
- d'assurer les contacts avec les organismes assureurs, et toutes les administrations impliquées dans le statut médical et social du patient : il est responsable de la mobilisation des droits des patients.

c. Introduction d'une consultation de transition entre la médecine pédiatrique et la médecine adulte

La plupart des maladies rares débutent dans l'enfance. Avec l'amélioration de la prise en charge, avec l'apparition de traitements spécifiques, de médicaments orphelins, l'espérance de vie de ces enfants a fortement augmenté : un nombre croissant d'entre eux atteignent l'âge adulte. Ces patients doivent être suivis non plus par des pédiatres spécialisés, mais bien par des spécialistes en médecine adulte qui ont développé ou qui développent les connaissances et compétences nécessaires à la prise en charge de ces patients, de ces pathologies à l'âge adulte.

Pour assurer la transition entre la prise en charge pédiatrique et la prise en charge par les spécialistes de la médecine adulte, un spécialiste de la médecine adulte concernée par la pathologie rare (médecine interne, neurologie,...) sera intégré dans l'équipe pédiatrique des centres d'expertise maladies rares : des consultations de transition entre la médecine pédiatrique et la médecine adulte devront être organisées, pour assurer le passage du patient « adolescent » vers la prise en charge par les spécialistes de la médecine adulte (interniste, neurologue,...) concernés par la pathologie.

d. Introduction d'une consultation de génétique spécialisée dans les centres d'expertise (voir action 3)

Vu que plus de 80% des maladies rares ont une origine génétique, il est important d'assurer un diagnostic précis de la maladie et d'apporter au patient et à sa famille toutes les informations nécessaires sur la pathologie qui l'affecte.

Les centres d'expertise auront l'obligation de conclure une convention avec un centre de génétique humaine pour organiser une consultation de « genetic counseling » au sein du centre d'expertise.

e. Formation des prestataires de première ligne, notamment des prestataires faisant partie de leur réseau (voir action 18)

Les centres d'expertise auront l'obligation d'organiser au minimum une formation par an destinée aux prestataires de la première ligne, et de demander des points d'accréditation pour cette formation.

- f. Créer un canal de communication rapide et directe entre les spécialistes du centre et les patients, ou les prestataires de soins de première ligne (voir action 13)

Les centres d'expertise devront développer un dossier patient multidisciplinaire dans le cadre des projets e-santé, accessible et partagé par tous les prestataires de soins impliqués dans la prise en charge du patient.

- g. Assurer un moyen de communication rapide et efficace pour que les patients puissent poser leurs questions (voir action 5)

Les centres devront disposer d'une adresse email spécifique et d'un numéro d'appel direct pour que les patients puissent les contacter à tout moment pour poser des questions ou pour déclarer tout problème rencontré relatif à leur maladie ou à la gestion de leur maladie.

- h. Obligation d'enregistrer les patients dans le Registre National des Maladies Rares (voir action 16)

- i. Obligation de participer activement à des essais cliniques, à la recherche sur la ou le groupe de maladies rares faisant l'objet du centre d'expertise

Base légale

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera chargé d'introduire ces dispositions dans les conventions de revalidation fonctionnelle Article 22, 6° de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité, portant sur des maladies rares.

Acteur

RIZIV

Budget

Un budget de 750.000 euros est accordé pour renforcer les centres d'expertise.

Timing

2014-2015

ACTION 8 : Création de centres d'expertise pour l'hémophilie

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

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

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

Objectif et motivation

- Assurer une prise en charge globale des patients souffrant d'hémophilie A ou B sévère, d'une maladie de Von Willebrandt de type III sévère, ou d'autres formes rares de trouble de la coagulation sévère
- Améliorer la qualité des soins pour ces patients, en assurant une prise en charge spécialisée
- Améliorer la qualité des soins en assurant l'accès à un schéma de traitement adéquat, établi par des médecins spécialisés en troubles de la coagulation

« En Belgique, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare n'ont pas accès à un centre spécialisé, doté d'une expertise clinique reconnue et possédant des connaissances scientifiques actualisées sur des maladies rares spécifiques ou un groupe de maladies rares, et étant à même d'offrir une approche multidisciplinaire pour le diagnostic, le traitement médical et non médical ainsi que la prise en charge du patient. »

« La création des CE aura plusieurs impacts sur les patients. Ces impacts se situent essentiellement au niveau du diagnostic, du traitement et du soutien aux patients, ce qui a pour résultat d'améliorer la qualité de vie de ces derniers et de leurs proches. La prise en charge médicale et non médicale, de même que le soutien social aux patients, seront assurés dans un environnement multidisciplinaire offrant une expertise médicale, paramédicale, psychologique et sociale. Dans le cas des patients ayant accès à un CE, le délai de diagnostic devrait diminuer, de même que le taux de diagnostics erronés. Un suivi dans un CE entraînera un meilleur traitement médical (traitement le plus adéquat, taux d'observance supérieur, ...), avec, à la clé, une baisse de la mortalité et de la morbidité et un allongement de la durée de vie (professionnelle). L'organisation des soins et le soutien social adéquat des patients seront facilités et améliorés. »

Descriptif

La prise en charge des patients souffrant d'une forme sévère d'hémophilie A ou B, ou d'une maladie de Von Willebrandt ou de patients souffrant de troubles de la coagulation sévère pourra être effectuée soit :

- Par un centre de Coordination National de l'hémophilie.
- Par des centres de traitement spécialisé de l'hémophilie.

Les centres de traitement spécialisé pour l'hémophilie sont des centres multidisciplinaires ayant pour mission :

- La coordination de soins complets spécialisés
- La dispensation de certains soins spécialisés
- L'enseignement aux patients et à leurs proches des connaissances utiles sur la maladie, indispensable à l'autogestion par le patient de sa maladie
- La prescription et le suivi du traitement par des facteurs de coagulation
- La prescription et le suivi des méthodes de traitement pour les patients ayant développé des inhibiteurs
- La gestion du dossier médical centralisé des bénéficiaires regroupant toutes les informations médicale relative à l'hémophilie
- La gestion des certificats médicaux annuels permettant aux patients d'obtenir le remboursement des facteurs de coagulation
- La mise à disposition d'un service consultatif sur les problèmes spécifiques liés à l'hémophilie pour les patients et leurs proches, ainsi que pour les prestataires de soins de la première ligne
- L'introduction des patients dans le registre national des maladies rares

Le Centre de Coordination National de l'Hémophilie est un centre multidisciplinaire pouvant offrir l'ensemble des soins, y compris les soins aux patients complexes, il a pour mission :

- La coordination des soins complets spécialisés
- La dispensation de soins spécialisés, y compris des soins spécialisés non repris par la nomenclature des soins de santé
- L'enseignement aux patients et à leurs proches des connaissances utiles sur la maladie, indispensable à l'autogestion par le patient de sa maladie
- La prescription et le suivi du traitement par des facteurs de coagulation
- La prescription et le suivi des méthodes de traitement pour les patients ayant développé des inhibiteurs, ainsi que le conseil éventuel pour les patients suivis par les centres de traitement ayant développé des inhibiteurs
- La gestion du dossier médical centralisé des bénéficiaires regroupant toutes les informations médicale relative à l'hémophilie
- La gestion des certificats médicaux annuels permettant aux patients d'obtenir le remboursement des facteurs de coagulation
- La mise à disposition d'un service consultatif sur les problèmes spécifiques liés à l'hémophilie pour les patients et leurs proches, ainsi que pour les prestataires de soins de la première ligne (call center)
- L'introduction des patients dans le registre national des maladies rares
- La coordination et le conseil des centres de traitement
- D'assurer la confirmation biologique, la réalisation de tests de biologie clinique spécialisés, en particulier les tests concernant les inhibiteurs de coagulation

Ces centres devront travailler en réseau avec les prestataires de soins de la première ligne.

Il est également attendu que tant le centre national coordinateur que les centres de traitement répondent ultérieurement aux critères définis pour être reconnus comme centres d'expertise au niveau belge, ou dans le cadre du réseau européen de centres d'expertise. Seuls les centres répondant à ces critères pourront être appelés centre d'expertise.

Base légale

Le Collège des Médecins Directeurs, instauré à l'INAMI, est chargé de conclure des conventions avec ces centres d'expertise sur base de l'article 22, 6° de la loi de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité.

Acteur

INAMI

Budget

Le budget réservé est de 1.350.000 euros, sur base annuelle, pour l'ensemble des centres de traitement et du centre de coordination.

Timing

Les conventions seront conclues en 2014.

ACTION 9 : Fonction maladies rares

« Domaine 1 : L'amélioration de la qualité du diagnostic, du traitement et du management patient par la mise en place des centres d'expertise et de réseaux d'expertise.

Mesure 1.1 : Création des centres d'expertise (CE).

Mesure 1.3 : Mise en place d'un réseau de liaison des maladies rares. »

Objectif et motivation

« En Belgique, la majorité des patients souffrant d'une maladie rare n'ont pas accès à un centre spécialisé, doté d'une expertise clinique reconnue et possédant des connaissances scientifiques actualisées sur des maladies rares spécifiques ou un groupe de maladies rares, et étant à même d'offrir une approche multidisciplinaire pour le diagnostic, le traitement médical et non médical ainsi que la prise en charge du patient. Seuls les patients atteints de mucoviscidose, de troubles neuromusculaires et de maladies métaboliques héréditaires ont accès à des centres spécialisés que l'on appelle des Centres de référence. Ces centres ont un contrat (convention) avec l'INAMI pour le remboursement de certains frais de traitement. Les patients souffrant d'une pathologie héréditaire sont souvent référés vers l'un des 8 Centres belges de génétique humaine. Chez certains patients, il faut des années avant de poser un diagnostic correct, parce que leur maladie est si rare qu'elle n'est pas connue par les prestataires de soins, ou parce que les symptômes ne peuvent pas être attribués à une maladie rare. Beaucoup de patients ne sont pas traités selon les normes actuellement en vigueur parce que les professionnels de la santé ne sont pas au courant des options les plus récentes de traitement précisément en raison de la rareté de la maladie de leur patient. »

La création des « fonctions maladies rares » dans les hôpitaux permettra d'implémenter une approche multidisciplinaire pour le diagnostic et le traitement. Les patients atteints de maladies rares pourront ainsi être orientés vers un hôpital où l'expertise pour une maladie rare spécifique (ou un groupe de maladies rares) est disponible.

Descriptif

Une fonction pour les maladies rares comprend un ensemble d'activités qui soutiennent le traitement et les soins des patients et qui sont accessibles à toutes les disciplines de l'hôpital. Les conditions d'agrément concerneront les domaines suivants : coordination de la fonction , encadrement en personnel médical et infirmier , organisation de consultations pluridisciplinaires pour les maladies rares , accompagnement psychosocial et de médiation de soins , moyens de diagnostic disponibles , management des données et enregistrement , sections hospitalisation et hôpital de jour , pharmacie clinique , contacts transmuraux avec d'autres établissements et prestataires de soins de santé , développement d'un système de qualité , recrutement de patients pour la recherche clinique et coopération avec le Collège des médecins dans le cadre de l'examen de la qualité de l'activité médicale.

Les conditions d'agrément pour une fonction maladies rares permettront de faciliter les possibilités d'un diagnostic rapide et complet où cela est possible, d'organiser les soins dans un

cadre multidisciplinaire et d'assurer un rôle actif dans l'organisation et la participation aux réseaux pour les maladies rares (voir A10).

Les hôpitaux agréés comme fonction 'maladies rares', et qui peuvent donc offrir le cadre nécessaire, peuvent être qualifiés comme centre d'expertise pour une certaine maladie rare ou un groupe de maladies rares, à condition qu'ils disposent d'experts dans le domaine, de reconnaissance internationale, et de publications scientifiques suffisantes dans leur domaine.

Base légale

Les articles 14, 20, 66 et 67 de la loi coordonnée sur les hôpitaux et autres établissements de soins de santé (10 juillet 2008).

Arrêté royal fixant les normes auxquelles une fonction 'maladies rares' doit satisfaire pour être agréé et resté agréé ; Arrêté royal fixant les caractéristiques pour la désignation des centres de référence «maladies rares», appelés aussi «centres d'expertise» dans les fonctions agréées 'maladies rares': en préparation

La directive 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 Mars 2011 sur l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers.

Acteur

SPF Santé publique

Budget

Un budget de 500.000 € est prévu pour un coordinateur qui est responsable pour l'accompagnement du patient tout au long de son trajet de maladie.

Timing

2014

ACTION 10 : Réseaux maladies rares

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

Mesure 1.4 : réseau entre les centres au niveau national

Mesure 1.5 : réseau entre les centres et prestataires de soins périphériques

Mesure 1.6 : réseau au niveau européen et international »

Objectif et motivation

« Réseau entre les centres d'expertise, les centres de génétique humaine et le réseau de liaison 'maladies rares' est un atout pour la qualité des soins des maladies rares. Les patients atteints de maladies rares auront de meilleurs traitements, bénéficieront de techniques de diagnostic «good practice » et les méthodes thérapeutiques ' good practice' seront échangées entre les centres. Les centres devront alors coopérer intensivement et ne pas se mettre en concurrence. »

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

« Les CE, CMG et LZZ devront jouer un rôle complémentaire à l'égard des prestataires de soins locaux (médecins généralistes, spécialistes, hôpitaux régionaux, ...) médicaux, paramédicaux (kinésithérapeutes, orthophonistes, ...) psychologiques et autres.

Les centres d'expertise doivent développer des schémas thérapeutiques individualisés et mis à jour pour chaque patient, basés sur les meilleures pratiques cliniques. Pour un suivi quotidien et le traitement des patients, ils devront travailler sur la base du principe des «soins partagés» avec les prestataires locaux. Le CE ou LZZ joueront le rôle de «coordinateur» et devront s'assurer, dans l'intérêt du patient, que chaque traitement est effectué au niveau de soins le plus approprié (soins à domicile, première, deuxième, troisième ou quatrième ligne de soins). Il faudra éviter que les patients ne soient pas trop éloignés d'un CE pour des traitements qui peuvent également être donnés au niveau local. »

« Pour garantir que les patients avec une maladie rare aient accès dans les petits pays, comme la Belgique, à un centre d'expertise, il faut une coopération bilatérale, européenne et transfrontalière ».

« Améliorer l'accès aux soins spécialisés pour les patients belges souffrant de maladies rares. Les échanges actifs et réguliers des informations au niveau international peuvent accroître l'expertise de tous les experts concernés. Cela peut conduire à un déploiement plus rapide des techniques de diagnostic innovantes et des méthodes de traitement au bénéfice des patients. »

Descriptif

Dans le cadre des soins pour les maladies rares, le principe d'organisation dans les réseaux est très important. Les normes auxquelles ces réseaux doivent répondre sont précisées dans un arrêté royal qui est en cours de préparation.

Les réseaux peuvent concerner l'approche groupes de maladies rares ou de maladies rares spécifiques. Les réseaux se situent au niveau local, national et / ou au niveau international. Ces réseaux devraient faire en sorte que le patient avec une maladie rare soit orienté vers le centre le plus approprié pour le diagnostic ou le traitement.

La construction de réseaux est prévue à différents niveaux: entre le centre d'expertise et l'offre de soins local à proximité du patient, entre les centres d'expertise entre eux et entre les centres d'expertise et les centres internationaux (européens). Conformément à l'article 12 § 4 bis de la directive transfrontalière, la Commission européenne travaille sur des critères de qualité et des conditions de qualité pour les réseaux européens de référence et les prestataires de soins de santé qui veulent y adhérer.

Au niveau local (entre le centre d'expertise et d'autres hôpitaux et prestataires de soins de santé à proximité du patient), les réseaux ont comme objectif de diffuser des guidelines, de favoriser la faculté de reconnaissance d'une pathologie rare, d'éduquer et de former, d'informer le grand public, d'orienter le patient après le diagnostic et le début du traitement, d'assurer le suivi à long terme des patients, d'accompagner la thérapie à domicile, l'interaction avec les médecins généralistes et les pédiatres.

Au niveau national (entre les centres d'expertise eux-mêmes), il s'agit de l'échange de l'expertise, du développement commun des guidelines et des indicateurs de qualité, de l'échange d'enregistrement, de la coordination des contacts internationaux.

Au niveau international (européen), il s'agit de la participation aux réseaux européens de référence selon les critères de qualité et conditions qui sont fixées par l'Union européenne.

Dans les réseaux, outre les fonction(s) des maladies rares, sont aussi repris les centres d'expertise, les hôpitaux sans agrément pour une fonction ou un centre d'expertise maladie rare, les cercles de médecins généralistes. Le patient a ainsi une voix active dans le réseau. Les représentants des organisations de patients participent au comité de réseau qui est créé pour la coordination du réseau.

Chaque réseau nomme un coordinateur de réseau, qui est chargé de l'organisation des activités du réseau, et de la participation active du réseau dans les réseaux internationaux.

Base légale

Les Art. 11, 66 et 67 de la loi coordonnée sur les hôpitaux et autres établissements de soins de santé (10 juillet 2008).

AR établissant les normes d'agrément pour le réseau les «maladies rares» - en préparation Directive 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 Mars 2011 sur l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers.

Acteur

SPF Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement

Budget

Un budget de € 500 000 est octroyé pour des coordinateurs de réseau, chargés de l'organisation des activités du réseau et de la participation aux réseaux internationales.

Timing

2014

ACTION 11: Financement de nouveaux centres d'expertise

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

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

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

Objectif et motivation

- Réduire le délai de diagnostic et améliorer la qualité du diagnostic
- Améliorer la qualité des soins de manière à assurer une prise en charge globale, multidisciplinaire et spécialisée des patients et une meilleure coordination des soins
- Améliorer la qualité de vie des patients atteints de MR
- Identifier et concentrer l'expertise

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

Dans le cas des patients ayant accès à un CE, le délai de diagnostic devrait diminuer, de même que le taux de diagnostics erronés. Un suivi dans un CE entraînera un meilleur traitement médical (traitement le plus adéquat, taux d'observance supérieur, ...), avec, à la clé, une baisse de la mortalité et de la morbidité et un allongement de la durée de vie (professionnelle).

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

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

Descriptif

Dans les années à venir, de nouveaux centres d'expertise pour d'autres pathologies rares seront reconnus et financés.

Ces nouveaux centres devront répondre à des caractéristiques précises, des conditions qui seront définies par arrêté royal (voir action 9 et 10), par ailleurs ces centres devront également développer un réseau selon des normes d'agrément spécifiques également définies par arrêté royal.

Il est attendu des nouveaux centres d'expertise qu'ils puissent participer activement et prendre place dans les réseaux européens de centres d'expertise.

Le choix des pathologies qui feront l'objet d'une prise en charge par un centre d'expertise multidisciplinaire se fera sur base :

- De relevé de l'expertise présente en Belgique
- Des besoins en soins multidisciplinaires spécialisés et spécifiques pour la pathologie, établis par le groupe de travail « Maladies Rares » de l'Observatoire
- De l'outil de sélection établi par un groupe de travail ad hoc Collège des Médecins Directeurs – Section Scientifique de l'Observatoire, mandaté à cet effet en 2011

Une attention particulière sera portée au maintien de l'expertise de l'équipe, de la viabilité de l'équipe tant sur le plan financier, que sur le maintien de l'équipe à long terme.

La priorité sera donnée aux pathologies pour lesquelles une demande de centre d'expertise a déjà été introduite, et selon l'importance des besoins en soins multidisciplinaires, et en expertise pour garantir la qualité des soins.

Base légale - Acteur

Le SPF Santé publique est chargé de la rédaction des AR fixant les caractéristiques pour la désignation des centres de référence « maladies rares » et les normes d'agrément pour le réseau « maladies rares ».

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera chargé de conclure de nouvelles conventions Article 22, 6° de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité, portant sur des maladies rares.

Acteur

SPF Santé publique
INAMI

Budget

À déterminer

Timing

Selon les budgets disponibles – à partir de 2015

ACTION 12: Alimentation médicale pour maladies rares

« *Domaine 7. Amélioration de l'accès et au financement du traitement médical* »

Objectif et motivation

- Garantir l'accès à une alimentation médicalement nécessaire

L'alimentation médicale (alimentation de régime avec un objectif spécialement médical) est un traitement thérapeutique spécial (ne relève pas des médicaments) qui est parfois vital pour un nombre limité de patients avec des affections chroniques rares, comme des maladies métaboliques et des insuffisances rénales chroniques. Pour ces patients, l'alimentation ne suffit pas avec une modification du modèle alimentaire normal ni avec d'autres aliments plus particuliers ou même avec une combinaison des deux. Il s'agit d'aliments préparés spécialement ou composés qui ne peuvent être consommés que sous surveillance médicale. Un régime est dans la plupart des cas la thérapie qui sauve la vie ou la prolonge et peut parfois (quelques années) reporter des traitements lourds comme des transplantations d'organes.

Le remboursement de produits spécifiques de régime est réglementé dans l'AR du 24 octobre 2002, auquel est ajouté une liste avec les aliments médicaux remboursables. Cette liste peut être adaptée sur la proposition de la Commission de conventions entre les pharmaciens et les organismes assureurs (cela se fait sur avis du groupe de travail 'Alimentation médicale'). Les évolutions dans le domaine de l'alimentation médicale apportent des nouveautés, d'une part sous la forme de nouveaux traitements et d'autre part sous la forme d'améliorations des formules existantes. Cela entraîne aussi une augmentation du budget. Les propositions de la commission ont été dans le passé implantées sans problèmes. Depuis deux ans, il n'y a pas vraiment d'espace dans le budget de l'Alimentation médicale pour rembourser de nouveaux produits. L'objectif de cette action est de pouvoir garantir avec une intervention financière de l'assurance maladie l'accès à une alimentation médicalement nécessaire.

Descriptif

L'alimentation médicale pour les maladies comprend, dans ce cadre, d'une part les produits pour lesquels il n'y a pas ou insuffisamment d'alternatives (dialyse, transplantation, substances non-autorisées) (priorité 1) et d'autre part les produits pour lesquels il existe bien des alternatives mais qui ont une plus grande plus-value à l'égard ces alternatives (plus grande prise de nourriture, confiance thérapeutique) (priorité 2). En outre, il est tenu compte du besoin futur de ces produits.

Sur la base de ces priorités, le groupe de travail 'Alimentation médicale' proposera à la Commission de conventions entre les pharmaciens et les organismes assureurs de prévoir un remboursement. La procédure à suivre est maintenue.

Base légale

AR du 24 octobre 2002

Acteur

INAMI

Budget

Un budget annuel de 537.532 €, augmenté annuellement de 100.000 € (à partir de 2015).

Timing

2014

Implémentation rapide et adaptation de la liste avec l'alimentation médicale remboursable en fonction de l'origine des nouveaux produits.

ACTION 13 : Communication rapide entre les patients, les prestataires de soins de la première ligne et les spécialistes des centres de expertise : utilisation du dossier patient multidisciplinaire informatisé

« Domaine 4. Empowerment du patient

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

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

Objectif et motivation

- Améliorer la communication entre les prestataires de ligne de soins différents, notamment entre les prestataires du centre d'expertise et les prestataires de soins des autres de lignes de soins qui assurent la continuité des soins
- Permettre un accès rapide aux informations médicales essentielles aux prestataires de soins devant prendre le patient en charge dans une situation d'urgence
- Amélioration des services.
- Amélioration de la qualité des soins : moins d'erreurs suite au manque d'information et de partage.
- Améliorer la continuité des soins

Descriptif

Le dossier médical global informatisé (DMGi) est un instrument indispensable pour les malades chroniques. Son lancement est en cours et devrait être renforcé, aussi bien sur le plan qualitatif que sur le plan quantitatif.

Le Dossier Patient Multidisciplinaire (DPM) est considéré comme l'instrument central, l'outil indispensable pour une prise en charge multidisciplinaire optimale des malades chroniques. Il combine de DMGi initié par le médecin généraliste pour chacun de ses patients (qui donne son accord) avec les dossiers informatisés des différents prestataires. Il est accessible à toutes les parties impliquées par les soins au patient. Ce dossier ne remplace pas nécessairement tous les dossiers que chacun des prestataires individuels sont susceptibles de créer pour leurs patients et gardés sous forme digitale, mais comporte toutes les informations pertinentes et nécessaires pour la gestion du dossier global du patient et pour la coordination entre les différents types de soins qu'ils soient médicaux ou non médicaux. C'est pourquoi des liens doivent être créés entre les différents dossiers digitaux de chaque patient des différents prestataires et ce DPM avec une actualisation automatique du DPM.

Les centres d'expertise seront invités à développer des modules spécifiques pour le dossier médical des patients atteints de maladies rares dans le contexte de Dossier Patient Multidisciplinaire, et assurer le partage, l'accès à ces informations aux prestataires de soins ayant le patient en charge tant dans le cadre du réseau de soins « maladies rares », que dans le cadre de soins urgents en dehors de ce réseau.

Le patient doit également avoir accès à son dossier : partant du principe d'empowerment du patient, ce DPM se doit d'être conçu de manière à être utilisé par le patient. Il doit devenir outil de partage et partagé entre patient et différents prestataires de soin, y compris les prestataires de soins non-médicaux et l'entourage du patient.

Les centres d'expertise auront l'obligation de développer et d'utiliser un DPM pour tous les patients pris en charge, comme outil de communication dans le cadre du travail en réseau, et comme outil de communication dans les situations d'urgence.

Base légale

Cette action fait de fait partie du plan d'action e-santé et devrait donc être gérée dans ce cadre. Plus particulièrement le Comité de concertation des utilisateurs de la plateforme e-Health devrait jouer un rôle central.

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera chargé d'introduire ces dispositions dans les conventions Article 22, 6° de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité, portant sur des maladies rares.

Acteur

INAMI

Budget

Plan d'action e-santé

Timing

Action en cours (projets e-santé)

ACTION 14: Unmet medical need

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

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

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

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

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

Objectif et motivation

Le but du projet Unmet Medical Need est la mise à disposition et la prise en charge plus rapide par l'assurance maladie de spécialités pharmaceutiques constituant des traitements innovants pour des pathologies graves ou mortelles pour lesquelles il n'existe pas d'alternative thérapeutique, et ce avant leur enregistrement au niveau européen pour les spécialités non encore autorisées, ou avant la reconnaissance d'une nouvelle indication pour laquelle il existe un besoin médical non rencontré pour les spécialités déjà autorisées.

Actuellement, l'accès au traitement est parfois difficile notamment pour les personnes qui souffrent de maladies rares ou de certains cancers et les délais qui précèdent la mise sur le marché et le remboursement des traitements peuvent s'avérer extrêmement longs.

Lorsqu'un traitement est en cours de développement, seule une petite partie des patients peut en bénéficier via la participation aux essais cliniques ou via des usages compassionnels ou des programmes médicaux d'urgence.

Il semblait important de pouvoir réduire les délais d'accès au traitement à chaque fois que cela est possible en stimulant la mise en place de ces programmes.

Descriptif

La procédure prévue pour en arriver à une éventuelle intervention financière de l'assurance maladie pour les médicaments constituant des traitements innovants dans des pathologies graves et répondant à un besoin médical jusqu'à présent non rencontré implique à la fois l'AFMPS et l'INAMI.

Les étapes de cette procédure prévue dans les différents projets de réglementation sont :

I. AFMPS (Projet d'Arrêté royal modifiant l'arrêté royal du 14 décembre 2006 relatif aux médicaments à usage humain et vétérinaire – modification des articles 106 à 109 inclus)

Cette étape a pour but l'analyse de la balance bénéfices/risques, de la qualité et de la sécurité de médicaments innovants pouvant répondre à un besoin médical non encore couvert. A cet effet, l'AFMPS propose de revoir les procédures qui permettent d'en arriver à la mise sur pied de programmes relatifs à la mise à disposition de médicaments en vue d'un usage compassionnel (CU) et des programmes médicaux d'urgence (MNP), afin d'améliorer le processus par rapport à ce qui existe aujourd'hui, et ce tant pour les CU et les MNP qui seront suivi par des demandes de cohorte auprès de l'INAMI que pour ceux qui ne le seront pas.

II. INAMI (Projet de modification de la Loi AMI + Projet d'A.R.)

La réforme proposée permet, pour compléter l'arsenal décisionnel du Collège des médecins-directeurs dans le cadre du Fonds spécial de solidarité, l'adoption de décisions de cohorte pour les médicaments qui ne font pas encore l'objet d'une autorisation de mise sur le marché et/ou de remboursement. Ces décisions de cohorte détermineront les interventions dans le coût des médicaments visant un besoin médical non-rencontré repris sur la liste des besoins médicaux non-rencontrés. Cette liste est établie pour l'année T par le Conseil général sur avis de la Commission d'avis en cas d'intervention temporaire pour l'utilisation d'un médicament et du Collège des médecins directeurs pour le 31 octobre de l'année T-1 au plus tard, après examen de l'impact économique et médical des demandes d'inscription sur cette liste des besoins médicaux non-rencontrés introduites pour le 15 mai de l'année T-1 par le Ministre qui a la Santé publique dans ses attributions, le Ministre qui a les Affaires sociales dans ses attributions ou une firme. La Commission et le Collège des médecins directeurs peuvent dans leurs avis suggérer l'inscription sur la liste d'autres besoins médicaux non-rencontrés.

Les médicaments concernés doivent en outre être administrés pour le traitement de maladies graves ou mettant la vie du patient en danger, pour lesquels il n'existe aucune alternative thérapeutique acceptable prise en charge par l'assurance maladie, et doivent faire l'objet d'un CU ou d'un MNP mis sur pied par le Ministre de la Santé Publique ou son délégué.

La décision de cohorte est une décision de principe limitée dans le temps. Une fois cette décision adoptée, la demande d'intervention individuelle qui rentre dans le champ d'application d'une décision de cohorte recevra la réponse prévue par celle-ci. De la sorte les personnes qui ont besoin du traitement peuvent en bénéficier plus rapidement. En outre, le Collège des médecins-directeurs, sur proposition de la Commission d'avis en cas d'intervention temporaire pour l'utilisation d'un médicament, peut prévoir quels groupes de patients bénéficieront d'une intervention et quels groupes de patients n'en bénéficieront pas.

Pour entourer l'adoption des décisions de cohorte, une Commission d'avis en cas d'intervention temporaire pour l'utilisation d'un médicament est créée.

La procédure de demande de décision de cohorte se greffe sur la procédure existante relative au Fonds spécial de solidarité.

Base légale

Projet de Loi Accessibilité

Acteur

Ministre de la Santé Publique ou son délégué
Ministre des Affaires sociales
INAMI
AFMPS
Comité d'éthique
Commission pour les médicaments à usage humain
CHMP
Collège des médecins-directeurs
Commission d'avis en cas d'intervention temporaire pour l'utilisation d'un médicament
Firme pharmaceutique

Budget

Dans une note soumise au Conseil général de l'assurance soins de santé le 18 octobre 2010, il a été proposé qu'un montant de 3,5 millions d'euros permette l'accès et le remboursement plus rapide pour certains médicaments ou thérapies innovantes hors indication ou pas encore mis sur le marché ou remboursés.

Le budget alloué pour l'exécution des décisions de cohorte sera fixé annuellement par le Conseil général.

Timing

Projet de loi introduit à la Chambre : dernier trimestre 2013

Entrée en vigueur : au courant de 2014

ACTION 15 : Inventaire des « besoins non couverts »

« *Domaine 9. Encourager la recherche et le transfert des résultats de la recherche vers les diagnostics et le traitement...*

Mesure 9.4. Identification des besoins médicaux non couverts »

Objectif et motivation

- Assurer un accès financiers aux soins
- Fixer les priorités en termes de santé, et de soins sociaux

« *Un inventaire objectif des besoins médicaux non couverts permettrait d'identifier des priorités en termes de santé et de soins sociaux, avec à la clé une adaptation des politiques, cette dernière étant tout bénéfique pour les patients ayant les besoins les plus importants.*

L'identification objective des besoins médicaux non couverts permettra une répartition plus équitable des maigres ressources. »

Descriptif

Le groupe de travail « Maladies Rares » de l'Observatoire a reçu pour mission de :

- Evaluer les besoins rencontrés par les patients atteints d'une affection rare
- Définir la prise en charge des soins de santé octroyés aux patients atteints d'une affection rare
- Faire toute suggestion susceptible de mettre le progrès scientifique à la portée des bénéficiaires de l'assurance soins de santé, dans les conditions les meilleures d'efficacité, d'économie et de qualité
- Formuler des recommandations en matière d'organisation de la dispensation des soins et d'intervention de l'assurance soins de santé aux malades souffrant d'une maladie rare
- Organiser les contacts avec les représentants des associations de patients atteints de maladies chroniques et pathologies spécifiques

Base légale - Acteur

AR 11/02/2010 : création d'un Observatoire des Maladies Chroniques, comme organe d'avis scientifique au sein de l'INAMI

Article 19 de la loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités coordonnée le 14 juillet 1994 : section scientifique

AR 14/10/1998 : fixant les missions du Comité scientifique des maladies chroniques (devenu la section scientifique de l'Observatoire).

Budget

Pas de budget spécifique prévu.

Timing

Ce groupe de travail est en activité depuis le 14 mai 2013.

DOMAINE 3: CONNAISSANCES ET INFORMATION

ACTION 16 : Registre central des maladies rares

« *Domaine 2. Codification et inventaire*

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

Objectif et motivation

Objectif :

Créer et constituer graduellement un Registre central des maladies rares, qui constituera une précieuse source d'information pour les (organisations de) patients, les prestataires de soins, les chercheurs et les autorités. Le registre a pour vocation de rassembler, de manière centralisée et uniforme, certaines données sur tous les patients souffrant d'une maladie rare.

Motivation :

La politique de soins des maladies rares est fortement entravée par un manque de données épidémiologiques et d'informations longitudinales sur les patients, et par l'absence d'un inventaire et d'un suivi des structures de soins impliquées en Belgique. Le milieu de la recherche clinique sur ces maladies se retrouve par exemple également confronté à des problèmes de recrutement, vu qu'il est difficile de trouver des patients appropriés.

La Commission européenne recommande spécifiquement aux États membres de créer et de soutenir des registres pour les maladies rares dans le cadre de leurs plans nationaux. Vu que les maladies rares sont le domaine par excellence où les pôles de données et les réseaux transfrontaliers peuvent constituer une plus-value, la Commission souligne également l'importance d'une approche multinationale.

Description

Action en cours, bénéficiant déjà d'un financement pour la période 2012-2013.

Renouvellement du financement pour la période 2014-2016.

En 2011, la vision à long terme du Registre central des maladies rares a été transposée dans une note conceptuelle détaillée. Pour la période 2012-2013, une convention a ensuite été conclue entre le WIV-ISP et l'INAMI pour le financement de la recherche stratégique sur les maladies rares et la création et la constitution graduelle d'un « Registre central des maladies rares ». Le suivi de la convention est assuré par un comité d'accompagnement multipartite qui définit par consensus les priorités et les mesures à prendre, en tenant compte des évolutions européennes et des dernières avancées en matière d'échange électronique de données dans le domaine des soins de santé.

Au cours de la période 2012-2013, les données de base ont été définies et un flux de données a été mis au point conformément à la feuille de route e-santé et approuvé par la plateforme e-Health. On a également tenu compte des nouvelles initiatives en matière de collecte, de

gestion et de partage de données avec le WIV-ISP. Le Registre central des maladies rares sera suivi en tant que projet pilote en la matière. Le Comité sectoriel de la sécurité sociale et de la santé et le Comité sectoriel du Registre national ont donné leur accord pour le lancement de la collecte de données pour le Registre central dans les huit centres de génétique humaine.

La phase pilote sera lancée en novembre 2013 dans deux centres de génétique humaine. La mise en œuvre dans les autres centres suivra dans le courant de l'année 2014. Fin 2014, il est attendu que tous les centres de génétique livrent activement leurs données au Registre central. Un premier rapport comprenant un état des lieux épidémiologique et des analyses complémentaires sera ensuite dressé pour le comité d'accompagnement.

Pendant 2014, les objectifs concrets suivants seront poursuivis :

- 1) mise au point et promotion de l'informatisation nécessaire ;
- 2) épidémiologie ;
- 3) identification des patients appropriés pour les essais cliniques (moyennant leur consentement éclairé) ;
- 4) détection des obstacles potentiels à une extension ultérieure.

Dans les prochaines années, le Registre central sera étendu en fonction des priorités fixées par le comité d'accompagnement. On entend également mettre en place une collaboration avec les registres existant en Belgique et en Europe. Ce projet suppose une harmonisation à différents niveaux : le système de classification/codification utilisé, les données de base recueillies dans les registres, la manière d'identifier les patients, etc.

Base légale

Convention-cadre entre l'Imami et l'ISP (art. 56 de la loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités, coordonnée le 14.07.94)

L'article 31 de la convention entre l'INAMI et les centres de génétique prévoit que le centre de génétique humaine respecte la législation en vigueur concernant l'enregistrement des affections génétiques et fait plus spécifiquement référence au Registre des maladies rares.

L'article 10 de l'« arrêté royal fixant les normes auxquelles les centres de génétique humaine doivent répondre » du 14 décembre 1987 prévoit ce qui suit : « Les centres de génétique humaine s'engagent à recueillir des données génétiques à des fins épidémiologiques, conformément aux règles et modalités que précise le ministre qui a la Santé publique dans ses attributions. »

Acteur

WIV-ISP

INAMI

Budget

Le budget pour la convention INAMI-ISP s'élève à 317.000 €.

Timing

L'action a démarré en 2012.

ACTION 17 : Orphanet Belgium

« *Domaine 3. Information et communication*
Mesure 3.2. Soutien à Orphanet Belgique »

Objectif et motivation

Objectif :

Donner librement accès à des informations de qualité sur les maladies rares dans les différentes langues nationales en apportant soutien et financement structurel à une équipe Orphanet belge. Améliorer la visibilité des services belges spécialisés et la recherche dans le domaine des maladies rares au niveau national et européen. Améliorer la fiabilité des données par l'élaboration et la mise en place des procédures de validation. Renforcer la collaboration européenne dans le domaine.

Motivation :

Pour les personnes touchées par des maladies rares, il est souvent difficile de dénicher les informations sur ces pathologies, qui sont peu abondantes et parfois éparpillées dans le monde entier, ou de trouver les personnes qualifiées à qui s'adresser. En outre, les prestataires de soins et les chercheurs doivent eux aussi disposer d'informations fiables.

Le portail Orphanet (www.orpha.net) constitue une source d'information de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins, reconnue internationalement et jugée précieuse par tous les acteurs concernés. Ce site web est consulté par 20 000 internautes chaque jour, et la Belgique se trouve dans le top 10 des pays comptant le plus de visiteurs. Actuellement, les lecteurs se répartissent en deux tiers de professionnels et un tiers de patients (et leur famille).

Orphanet propose notamment :

- A) un inventaire et une classification de quelque 6 000 maladies rares, une encyclopédie reprenant des résumés scientifiques et d'autres documents portant sur environ 3 000 de ces maladies, ainsi que des renvois à d'autres sources fiables ;
- B) un vaste répertoire des services spécialisés existant dans plus de 40 pays en matière de maladies rares, apportant des informations sur les experts, les consultations spécialisées, les laboratoires médicaux, les tests de diagnostic qu'ils proposent et leurs dossiers de qualité, les projets de recherche en cours, les associations de patients, les essais cliniques, les médicaments orphelins, les registres de patients et de mutation, les bio banques, les réseaux et les plateformes technologiques ;
- C) une lettre d'information électronique (OrphaNews), une collection de rapports transversaux à l'échelle européenne (les Cahiers d'Orphanet), et un magazine scientifique (Orphanet Journal of Rare Diseases) sur les maladies rares.

Orphanet (coordonné par l'INSERM de Paris) fonctionne via un réseau d'experts internationaux et d'« équipes Orphanet » nationales, responsables de la collecte de l'ensemble des informations relatives aux soins et à la recherche spécialisés dans leur pays.

Orphanet soutient les efforts nationaux et européens déployés en vue d'optimiser la politique de soins des maladies rares. Le Conseil de l'Union européenne a recommandé une contribution active à la collecte d'informations fiables en matière de maladies rares et l'intégration de ce principe dans les plans nationaux pour les maladies rares.

La Belgique est partenaire d'Orphanet depuis 2005. Cette collaboration s'inscrivait initialement dans un projet académique, mais l'Institut Scientifique de Santé Publique a été chargé par le SPF Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement de reprendre le projet en 2011 dans le cadre de l'action conjointe « Orphanet Europe ». À l'avenir, les Etats membres devront continuer à financer la plateforme Orphanet.

Description

1) Mise à disposition en néerlandais, via le réseau « Orphanet » (www.orpha.net), d'informations relatives aux maladies rares

Jusqu'en 2012, le site était disponible en six langues (français, anglais, allemand, italien, espagnol et portugais), mais pas en néerlandais.

En 2013, la [version néerlandaise du site Orphanet](#) a été mise en ligne. Pour l'heure, les parties suivantes ont été traduites : les pages structurelles du site, 40 000 termes médicaux (l'inventaire Orphanet de quelque 6 700 maladies rares et leurs nombreux synonymes, le système de classification, le thésaurus, etc.) et les descriptifs scientifiquement validés d'environ 500 maladies rares.

Les informations (scientifiques) présentées sur le site sont régulièrement étendues et adaptées pour tenir compte des dernières avancées scientifiques. La traduction du site ne doit donc pas être considérée comme un effort unique, mais plutôt comme un processus continu mis en œuvre dans le respect des procédures Orphanet définies pour la traduction du site. Des actions sont prévues pour mieux faire connaître au public cette version néerlandophone du site.

2) Mise à disposition à l'échelle nationale et internationale, via Orphanet, d'informations sur les activités en matière de maladies rares mises en place en Belgique dans les secteurs des soins et de la recherche. Obtention d'une base de données complète et validée.

Des critères pour l'intégration des données dans la base de données et des procédures de contrôle de la qualité ont déjà été définis en concertation avec les autorités de la santé. Ces critères et procédures peuvent être consultés en ligne et sont graduellement adaptés.

Les moyens limités et les interruptions de financement ont toutefois mis un frein à l'exécution des tâches de base de l'équipe belge, qui consistent notamment en la réalisation d'un

enregistrement de qualité, en la mise à jour des données existantes et, bien entendu, en la création d'une base de données complète.

Un financement structurel à partir de 2014 permettra ces prochaines années d'organiser des cycles réguliers pour les différents types de données (essais cliniques, tests spécialisés, consultations expertes, associations de patients, etc. – cf. *supra*) et de conclure des partenariats avec des organisations et des experts externes en vue de la validation des données. Des mesures sont également prises à l'échelle européenne pour améliorer le fonctionnement du projet.

Une cartographie de l'expertise belge est également en préparation, qui livrera des informations sur les données qui peuvent être reprises dans le système Orphanet.

Base légale

Directive 2011/24/UE du parlement européen et du Conseil du 9 mars relative à l'application des droits des patients lors de soins de santé transfrontaliers (art.13)

Convention-cadre entre l'Imami et l'ISP (art. 56 de la loi relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités, coordonnée le 14.07.94)

Acteur

L'équipe Orphanet Belgique est établie à l'Institut Scientifique de Santé publique (WIV-ISP) et travaille en étroite collaboration avec l'INAMI et le SPF Santé publique, Sécurité de la Chaîne alimentaire et Environnement.

Budget

- 1) Traduction : financement prévu dans un volet de la convention conclue entre l'INAMI et le WIV-ISP.
- 2) Base de données Orphanet : financement structurel de 75 000 € à partir de 2014.

Timing

- 1) Traduction: action en cours, lancée en janvier 2012.
- 2) Base de données Orphanet : à partir de 2014.

ACTION 18 : Formation des prestataires de soins

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

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

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

Objectif et motivation

- Améliorer le diagnostic : réduire le délai de diagnostic
- Améliorer la prise en charge par une structure spécialisée pour les maladies rares : réduire le délai de prise en charge spécialisée
- Améliorer la qualité des soins dispensés par les prestataires prenant le patient en charge dans le cadre du travail en réseau
- Améliorer les connaissances des prestataires sur les maladies rares

« L'adoption d'initiatives adéquates en matière de formation et d'éducation des professionnels de la santé constitue un instrument important pour améliorer le diagnostic et la qualité des soins pour les patients souffrant d'une maladie rare. »

« L'éducation et l'enseignement portant sur les maladies rares sont des éléments fondamentaux dans l'optimisation de la prise en charge des patients souffrant d'une maladie rare. »

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

Descriptif

Les centres d'expertise ont pour mission de former, d'éduquer les prestataires de soins (médecins ou paramédicaux) impliqués dans la prise en charge des patients atteints de maladie rare.

Les centres auront l'obligation d'organiser au minimum une formation par an destinée aux prestataires de soins de la première ligne et de demander des points d'accréditation pour cette formation.

Base légale

AR fixant les caractéristiques pour la désignation des centres d'expertise.

Le Collège des Médecins Directeurs de l'INAMI sera chargé d'introduire ces dispositions dans les conventions de revalidation fonctionnelle Article 22, 6° de la loi coordonnée du 14/07/1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnité, portant sur des maladies rares.

Acteur

INAMI

Budget

Voir action 7

Timing

01/07/2014

Action 19 : Codification et terminologie

« *Domaine 2. Codification et inventaire des maladies rares –
Mesure 2.1. Création d'un Registre national pour les maladies rares* »

Objectif et motivation

L'objectif est de rendre les patients atteints de maladies rares visibles dans le système belge de santé en utilisant une codification adaptée, conformément à la feuille de route e-santé et aux initiatives de l'Union européenne. Une collaboration avec l'équipe centrale Orphanet (Inserm, France) et avec le service « datamanagement » du SPF Santé publique sera mise en place dans ce cadre.

L'un des principaux problèmes qui se posent dans la planification des soins de santé et du soutien social des patients souffrant de maladies rares est que la charge de ces maladies est invisible dans le système des soins de santé, en raison d'une classification erronée et de l'absence de codification et d'enregistrement adéquats. C'est la raison pour laquelle la codification est également un thème central des initiatives européennes sur les maladies rares.

Des actions spécifiques ont été entreprises ces dernières années par la Task Force Maladies Rares (Rare Diseases Task Force, RDTF) et ont abouti, en collaboration avec l'Organisation mondiale de la santé (OMS), à la création d'un groupe de travail pour la classification des maladies rares. Ce groupe de travail est actif dans le cadre de la révision de la Classification Internationale des Maladies (International Classification of Diseases, ICD).

La liste des maladies rares publiée par Orphanet, la plus complète à ce jour et régulièrement mise à jour, constitue la base des chapitres de la ICD-11 portant sur les maladies rares. Afin de permettre une interopérabilité sémantique, Orphanet construit une cartographie avec d'autres classifications.

En Belgique, une codification des maladies rares est nécessaire non seulement à des fins épidémiologiques, mais également en vue d'améliorer les soins de santé, de participer à l'échange international de données et de respecter la feuille de route e-santé.

Description

Au niveau européen, la Plateforme Maladies rares a encouragé l'utilisation des Orphacodes en tant que complément/sous-ensemble de la classification ICD-10 ou SNOMED. Le comité d'accompagnement du Registre Central des Maladies Rares a déjà approuvé l'utilisation des Orphacodes dans le Registre.

À l'heure actuelle, les centres belges d'expertise utilisent différents systèmes de codification, ou aucun, pour différents usages (consultation, tests analytiques, etc.).

L'équipe du Registre Central Maladies Rares examinera, en collaboration avec le service « datamanagement » du SPF Santé publique, les possibilités de la mise en œuvre des

Orphacodes en Belgique. Il convient de vérifier s'il est possible d'intégrer la codification Orpha en Belgique en tant que sous-ensemble de la codification SNOMED. Pour y parvenir, l'équipe travaillera également en coopération avec l'équipe centrale Orphanet (Inserm, France), qui a déjà entamé une collaboration avec l'OMS (ICD) et l'IHTSDO (SNOMED).

Base légale

Non applicable

Acteur

ISP et SPF Santé publique

Budget

e-santé

Timing

2015

DOMAINE 4: GOUVERNANCE ET DURABILITE

ACTION 20 : Evaluation et monitoring du Plan

« *Domaine 10. Management du futur Plan belge des maladies rares* »

Objectif et motivation

«Le Fonds des maladies rares et des médicaments orphelins recommande que le futur Plan belge pour les Maladies Rares soit mise en œuvre dans le système général des soins de santé et dispositifs sociaux. Les différentes mesures proposées devraient, autant que possible, être allouées aux structures existantes au sein du système actuel des soins de santé.

Mais pour accompagner l'ensemble du processus de mise en œuvre d'une prise en charge globale optimisée des patients avec une maladie rare et pour coordonner l'enregistrement, la dispense d'informations, le réseau et les activités de recherche, une structure organisationnelle axée spécifiquement sur les maladies rares est indispensable.

L'absence d'un organe unique de management et de coordination semblait être une des faiblesses du plan français pour les Maladies Rares 2005 à 2008.⁷⁴ La dispersion des tâches et des responsabilités entre les différentes instances et la présidence alternée de deux agences publiques pour le 'Comité de pilotage '(Comité d'accompagnement) - conduisant à l'absence d'une vision commune - a eu un impact négatif sur la dynamique du plan français. Pour le nouveau plan français, il a été recommandé de mettre en place une structure de contrôle efficace avec légitimité politique et compétence pour le monitoring permanent, l'évaluation, la coordination et l'adaptation. »

Pour mettre en œuvre les actions du Plan, pour le monitoring de la mise en œuvre et l'évaluation, une équipe spécialement créée à cet effet sera nécessaire.

Descriptif

Pour assurer la mise en œuvre, la coordination et le suivi des activités du plan, une équipe sera mise en place au sein de la DG Soins de Santé au SPF Santé publique. L'Europe recommande la mise en place d'une structure nationale chargée du plan maladies rares (« Recommandations for the development of National plans for rare diseases » - Guidance Document EUROPLAN). Cette équipe travaillera en étroite collaboration avec l'INAMI et l'ISP pour la mise en œuvre concrète des actions du Plan.

En outre, un comité de pilotage maladies rares, composé de membres du cabinet de la ministre de la Santé, de l'INAMI, du SPF Santé publique et de l'ISP, sera mis en place pour superviser les travaux, pour ajuster éventuellement en cours de route l'exécution du plan et définir la stratégie à suivre.

Le SPF Santé publique sera chargé de prendre les dispositions pour

- Mise en œuvre du Plan en collaboration avec l'Imami
- Monitoring du Plan
- Développement d'indicateurs pour le monitoring et l'évaluation du Plan
- Concertation avec les Régions / Communautés
- Concertation avec les acteurs du terrain et les associations de patients
- Suivi et rapports sur les initiatives européennes pour les maladies rares (EUCERD, Europlan, Eurordis, ...)
- Fonctionner comme point de contact pour les maladies rares
- Concertation avec les différents organes d'avis et de concertation pour les maladies rares en Belgique (par exemple Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, groupes de travail maladies rares à l'Observatoire des maladies chroniques, ...)

Base légale

Pas d'application

Acteur

SPF Santé publique

Budget

Un budget de 200.000€ sur base annuelle a été prévu.

Timing

2014