

Rapport

Conférence belge EUROPLAN

Journée des Maladies rares – 28 février 2014
Bruxelles, Centre de conférence Diamant



RaDiOrg.be
Rare Diseases Organisation

“Aucune maladie est trop rare pour ne pas mériter l’attention!”

Contenu

Présentation

EUROPLAN (2008-2011, 2012-2015)	2
EUROPLAN 2008-2011	2
EUROPLAN 2012-2015	2
Comité organisateur	3

Contexte

5

Présentation du Plan belge pour les Maladies rares	5
Comité européen d'Experts sur les Maladies Rares – EUCERD	6
Politique européenne en matière de maladies rares	6

Ateliers

7

Atelier I – Soins, centres d'expertise pour les maladies rares et réseaux de référence européens pour maladies rares (RRE)	7
Atelier II – Définition, codification et inventaire des maladies rares	9
Atelier III – Priorités et besoins actuels dans le domaine de la recherche fondamentale, clinique et translationnelle concernant les maladies rares	10
Atelier IV – Méthodologie, gestion et suivi du plan national	11
Atelier V – Médicaments orphelins et autres « produits orphelins » médicaux pour les patients atteints d'une maladie rare	13
Atelier VI – Services sociaux pour les maladies rares	15

Annexes

17

Annexe 1 – Programme de la conférence belge EUROPLAN	17
Annexe 2 – Le Plan belge pour les Maladies Rares en bref	18
Annexe 3 – Liste des participants	19

PRÉSENTATION

Depuis 2008 les maladies rares sont un domaine d'action prioritaire dans les programmes de santé publique.

Considérer les maladies rares dans leur ensemble, et non individuellement, permet la mise en exergue d'une série de problèmes de santé et la planification d'actions ciblées de santé publique impliquant des groupes de population ayant des besoins communs tout en conservant leurs particularités et leurs différences.

La «Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et social européen et au Comité des régions sur les maladies rares: un défi pour l'Europe (COM (2008) 679 final)» et la «Recommandation du Conseil du 8 Juin 2009 sur une action dans le domaine des maladies rares (2009 / C 151/02) « ont permis le partage de lignes directrices communes partout en Europe.

EUROPLAN (2008-2011, 2012-2015)

Le projet européen pour le développement de Plans nationaux pour les maladies rares (EUROPLAN) est un projet cofinancé par la Commission européenne (DG SANCO) dont l'objectif est de promouvoir et de mettre en œuvre des plans nationaux afin de faire face aux besoins des patients atteints de maladies rares, de permettre un échange d'expériences entre pays, de relier les efforts nationaux à une stratégie commune au niveau européen. Cette approche «à double niveau» assure une avancée cohérente suivant des orientations communes dans toute l'Europe.

EUROPLAN 2008-2011

Il s'agissait d'un projet de trois ans coordonné par l'Institut national italien de la santé / Centre national italien pour les maladies rares.

Il a impliqué 57 partenaires (des cliniciens, des scientifiques, des autorités de santé, des groupes de patients) de 34 pays et EURORDIS. Son principal objectif était d'élaborer des outils pour l'élaboration et la mise en œuvre des plans nationaux conformément à la recommandation du Conseil européen.

Tous les objectifs ont été atteints et les documents suivants ont été élaborés:

- Rapport sur les initiatives des États membres de l'UE, avec des expériences antérieures et actuelles sur les maladies rares
- Recommandations contenant les recommandations EUROPLAN pour la conception des plans nationaux pour les maladies rares
- Rapport sur les indicateurs de suivi de la mise en œuvre et l'évaluation de l'impact du plan national pour les maladies rares
- Rapport de chaque Conférence nationale EUROPLAN dans 15 pays
- Rapport sur les principaux résultats des 15 Conférences nationales EUROPLAN

EUROPLAN 2012-2015

Ce projet de trois ans, qui est intégré dans l'Action Conjointe EUCERD comme Work Package 4, est coordonné par l'Institut national italien de la santé - Centre national italien pour les maladies rares.

Son objectif principal est d'établir un réseau international et interactif des parties prenantes (principalement les décideurs politiques) afin d'accélérer l'élaboration et la mise en œuvre des Plans Maladies Rares grâce à une assistance scientifique et technique, des ateliers et la participation active des groupes de patients (EURORDIS et les alliances nationales).



COMITÉ ORGANISATEUR

Cette conférence EUROPLAN est organisée par RaDiOrg.be – l'Alliance nationale – en collaboration avec le Service Public Fédéral Santé publique.

Le programme a été élaboré par un comité de pilotage composé de représentants de toutes les parties prenantes :

- **Pr. Jean-Jacques Cassiman**
Fonds Maladies rares et médicaments orphelins
- **Dr. Pol Gerits**
SPF Santé publique
- **Mevr. Lene Jensen**
Alliance maladies rares Denmark/Eucerd advisor
- **Mevr. Ingrid Jageneau**
Radiorg.be
- **Dr. André Lhoir**
Agence fédérale des médicaments et produits de santé
- **De hr. Claude Sterckx**
Association Muco
- **Dr. Elfriede Swinnen**
Institut scientifique de Santé publique
- **Dr. Erik Tambuyzer**
Fonds Maladies rares et médicaments orphelins
- **Dr. Saskia Van den Bogaert**
SPF Santé publique
- **Dhr. Jonathan Ventura**
Radiorg.be

CONTEXTE

Cette année, la Journée des Maladies rares était placée sous le signe d'[Europlan](#) (European Project for Rare Diseases National Plans Development). Il s'agit d'un projet européen qui a pour but de promouvoir le développement de plans nationaux pour les maladies rares dans les différents Etats membres ainsi que d'en assurer la mise en œuvre.

L'objectif de cette journée consistait à vérifier si une lutte stratégique contre ces maladies rares existe déjà en Belgique et à identifier les mesures complémentaires qui sont nécessaires pour accorder aux patients atteints d'une maladie rare une place décente au sein de notre société, et ce grâce à des soins de santé et une prise en charge sociale adaptés. Il a également été vérifié dans quelle mesure il est possible d'assurer la promotion des recherches scientifiques et cliniques dans le domaine des maladies rares et quelles sont les démarches à entreprendre sur le plan des médicaments orphelins, de la codification, de la réalisation d'un inventaire et de l'enregistrement des maladies rares. (Voir l'annexe 1 pour le programme de la Journée des Maladies rares).

Cette journée fut également une belle opportunité pour toute une série d'acteurs, de prestataires de soins, de chercheurs, de patients et d'intervenants de proximité pour donner une première fois leur avis au sujet du [Plan belge pour les Maladies rares](#). Ce Plan belge a été présenté en janvier 2014 par la Vice-Première Ministre et Ministre des Affaires Sociales et de la Santé Publique, Madame Laurette Onkelinx. Cette présentation est un des facteurs à avoir contribué au grand nombre de participants qui s'étaient inscrits pour cette Journée des Maladies rares. En effet, pas moins de 149 personnes ont répondu présents, dont 45 patients, aidants-proches de proximité ou représentants d'organisations de patients.

Présentation du Plan belge pour les Maladies Rares

Lors de la conférence, le Plan belge pour les Maladies rares a été présenté par Claudio Colantoni, collaborateur du cabinet de Mme. Onkelinx. Le Plan belge pour les Maladies rares a connu une longue histoire. Ainsi, en février 2009, la Chambre des Représentants a adopté à l'unanimité une résolution visant à développer un plan d'action pour les maladies rares et les médicaments orphelins. Fin 2011, à la demande de la Ministre des Affaires sociales et de la Santé publique, 42 propositions et recommandations ont ensuite été élaborées par le Fonds des Maladies rares et des Médicaments orphelins (au sein de la Fondation Roi Baudouin) en vue de la réalisation d'un futur plan d'action belge pour les maladies rares. Ces [42 propositions et recommandations](#) étaient réparties dans 11 domaines de travail. Les propositions étaient le fruit de discussions approfondies qui ont eu lieu dans des groupes de travail thématiques auxquels ont participé 75 experts issus de disciplines et d'instances très variées, ainsi que des représentants de médecins et de patients.

L'étape suivante dans le processus était d'identifier des mesures et des actions concrètes. A cet effet a été mis en place un comité de pilotage « Maladies rares » composé de membres de l'INAMI, du SPF Santé publique, de l'Institut scientifique de Santé publique (WIV-ISP) et du Cabinet de la Ministre des Affaires sociales et de la Santé publique. Sur base d'une analyse de l'état des lieux et de l'identification de mesures prioritaires, un plan pluriannuel a été rédigé en fonction du budget disponible. Ce plan, basé sur les recommandations du Fonds des Maladies rares et des Médicaments orphelins, tient également compte des 59 indicateurs de processus et de résultats tels qu'ils ont été fixés en 2011 par [Europlan](#) (European Project for Rare Diseases National Plans Development) et récemment repris par [l'EUCERD](#) (Comité européen d'Experts sur les Maladies rares) dans 21 recommandations.

Le Plan belge pour les Maladies rares se concentre sur 4 domaines (l'amélioration de l'accès au diagnostic et des informations données au patient, l'optimisation des soins, la gestion de l'information ainsi que la gouvernance et la durabilité). Le plan compte une vingtaine d'actions. Actuellement, près de 4,7 millions d'euros sont consacrés chaque année à des mesures spécifiques. Lorsque le plan arrivera à sa vitesse de croisière, un budget annuel de 15,7 millions sera prévu. Un aperçu sommaire des mesures reprises dans le plan peut être consulté à l'annexe 2.

Il faut par ailleurs souligner que les patients atteints d'une maladie rare peuvent également bénéficier d'autres initiatives qui ont été prises dans le cadre de la restructuration et du développement des soins de santé et sociaux. Il suffit notamment de penser au Plan cancer, au Plan pour les Maladies chroniques, aux programmes relatifs à l'e-health, etc.

Comité européen d'Experts sur les Maladies rares – EUCERD

Pol Gerits du SPF Santé publique a présenté les travaux de l'organisation EUCERD fondée en 2009. Ce comité d'experts devait soutenir la Commission européenne lors de la préparation et de la mise en œuvre d'activités dans le domaine des maladies rares, et ce en rédigeant des directives et des recommandations, en réalisant une cartographie, un suivi et une évaluation des activités réalisées au niveau européen et des Etats membres, en encourageant l'échange d'informations dans le domaine de la santé publique et de la recherche et en développant des collaborations internationales. L'EUCERD comptait 56 membres et était dirigé par un bureau composé de 4 membres. A la fin du mandat en 2014, l'EUCERD a été remplacé par le Groupe d'Experts de la Commission européenne sur les Maladies rares.

L'EUCERD a publié cinq séries de recommandations, une opinion, un bulletin d'informations et un aperçu annuel des activités. Les recommandations avaient trait aux centres d'expertise pour les maladies rares, aux réseaux de référence européens, à la plus-value clinique des médicaments orphelins (CAVOMP), aux registres et aux récoltes de données, et aux indicateurs pour des stratégies nationales. L'opinion concernait les tests de dépistage chez les nouveau-nés. (Voir le site web d'EUCERD pour plus de détails).

Daarnaast is er ook de EUCERD Joint Action (van maart 2012 tot februari 2015) die tot doelstelling heeft de implementatie en monitoring van nationale plannen en strategieën (via Europlan en Nationale Conferenties), de standaardisering van de nomenclatuur van zeldzame ziekten (via ORPHA-codes) en het in kaart brengen van gespecialiseerde diensten voor patiënten met een zeldzame ziekte (therapeutische recreatie, respijtdiensten, aangepaste woningen, ...).

Pour terminer, Pol Gerits a indiqué qu'entre-temps 16 Etats membres ont élaboré un plan ou une stratégie nationale, « mais que seulement quelques pays ont également lié un bud-

get à leur plan. La Belgique en fait partie et est donc un des meilleurs élèves de la classe européenne. »

Politique européenne en matière de maladies rares

Lene Jensen, conseillère d'Europlan et Directrice de l'Organisation des Maladies Rares du Danemark, souligne que l'Europe accorde une attention majeure aux maladies rares. Les caps importants qui ont été franchis selon elle, sont la régulation européenne des médicaments orphelins (décembre 1999), la communication du 11 novembre 2008 de la Commission Européenne au sujet du défi que constituaient les maladies rares et dans lequel le souhait est exprimé que chaque Etat membre développe d'ici la fin de l'année 2013 une stratégie ou un plan national, les indicateurs Europlan/EUCERD relatifs aux initiatives nationales (janvier 2010 (Madrid) et juin 2013 (Luxembourg)) et la directive européenne relative aux Soins de Santé transfrontaliers (octobre 2013).

Il est important que les stratégies et les plans nationaux soient basés sur une approche « holistique » ou « intégrale » du patient atteint d'une maladie rare. Ceci signifie qu'il ne faut pas uniquement accorder de l'attention aux besoins médicaux, mais qu'il y a également lieu de répondre aux besoins psychologiques et sociaux. A cet égard, il est impératif de continuer à développer les systèmes nationaux existants des soins de santé et sociaux. Les plans nationaux doivent de surcroît englober des actions prioritaires, reprenant des objectifs clairs ainsi que des mécanismes de suivi identifiés. A cet effet, il est préférable d'utiliser les directives et les recommandations élaborées par Europlan.

Conformément à la Communication précitée de la Commission européenne, les Plans nationaux pour les Maladies rares doivent reprendre les thèmes suivants : la réalisation de recherches dans le domaine des maladies rares, les soins médicaux et non médicaux aux personnes atteintes d'une maladie rares (par le biais de centres d'expertise et des réseaux de référence européens), un meilleur accès aux médicaments orphelins ainsi qu'un développement plus efficace, la mise au point des services sociaux pour les patients atteints de maladies rares, une attention particulière pour une définition, une codification et un inventaire adéquats des maladies rares, et la mise en place d'un système de gouvernance et de suivi des mesures prises. Pour ce qui est des thèmes transversaux, la Commission met surtout l'accent sur la responsabilisation

des patients et de leurs organisations, ainsi que sur la durabilité des mesures.

Dans ce contexte, Europlan assure un soutien pour la rédaction et la mise en œuvre des plans nationaux, notamment par le biais d'un réseau d'acteurs interactif, mais aussi grâce à l'organisation de 25 conférences nationales. Cette conférence belge en fait d'ailleurs partie. C'est dans ce sens qu'Europlan doit plutôt être considéré comme un processus et non pas comme

un projet. Chaque conférence nationale suit le même schéma : ainsi, pendant la séance d'ouverture, l'accent sera mis sur les objectifs d'Europlan et sur la politique européenne dans le domaine des maladies rares. Par la suite, six ateliers parallèles sont organisés afin de comparer l'évolution nationale aux directives et aux indicateurs d'Europlan. Pendant la séance de clôture, les conclusions finales des ateliers sont à nouveau débattues en séance plénière et reprises dans un rapport.

ATELIERS ET RECOMMANDATIONS

Atelier I – Soins, centres d'expertise pour les maladies rares et réseaux de référence européens pour maladies rares (RRE)

Tous les experts, médecins et patients s'accordent à dire que les centres d'expertise et les réseaux d'expertise constituent la pierre angulaire pour une approche intégrée des maladies rares. Ce n'est qu'en concentrant l'expertise dans des équipes multidisciplinaires qu'il sera possible de garantir la qualité des soins.

Le Plan belge pour les Maladies rares mentionne que les centres de référence actuels (pour la mucoviscidose, les maladies métaboliques, l'épilepsie réfractaire et les maladies neuromusculaires) qui fonctionnent actuellement sur la base de conventions (contrats) avec l'INAMI sont censés se transformer en centres d'expertise dotés du même système de reconnaissance que les nouveaux centres d'expertise. La création d'un nouveau centre d'expertise pour l'hémophilie est également prévue.

La création d'autres centres d'expertise est également planifiée pour les années à venir. Ces nouveaux centres devront répondre à certaines conditions et caractéristiques qui sont fixées par arrêté royal. Le type de maladie qui sera traité dans ces centres d'expertise dépendra de l'expertise présente en

Belgique, des besoins (fixés par le groupe de travail des maladies rares de l'Observatoire) et d'un instrument de sélection développé par un groupe de travail ad hoc du Collège des Médecins-Directeurs et du Département scientifique de l'Observatoire. En fonction des budgets disponibles, la création de ces centres devrait débiter à partir de 2015.

Des actions sont également prévues dans le domaine du réseautage et des fonctions de coordination de soins, pour le renforcement des contributions des centres génétiques au diagnostic, ainsi que pour les consultations et la diffusion d'informations. Et enfin, une « fonction maladies rares » sera également prévue dans les hôpitaux agréés. Celle-ci comporte toute une série d'activités qui soutiennent le traitement et les soins des patients et qui sont accessibles à toutes les disciplines de l'hôpital.

Pendant cet atelier, qui comptait de nombreux participants, Claude Sterckx de l'Association belge pour la Mucoviscidose et le Professeur Martine Cools, Coordinatrice de l'équipe multidisciplinaire en matière de troubles du développement sexuel de l'Hôpital Universitaire de Gand ont abordé le rôle que doit jouer un centre d'expertise aux yeux des patients et des experts.

Claude Sterckx a apporté quelques précisions quant à l'influence que les centres de mucoviscidose ont eue ces quinze dernières années sur la prise en charge et le soutien des patients atteints de mucoviscidose. Il a notamment décrit les avantages des centres d'expertise en se basant sur les expériences des centres de référence pour la mucoviscidose et sur l'impact qu'ils ont eu. Mais il a également attiré l'attention sur l'importance du « réseau » : il faut que ce soit un réseau entre des personnes et des lieux de soins spécialisés, aussi bien en Belgique qu'en dehors, et tant pour les soins médicaux, paramédicaux et psychologiques que

pour les soins sociaux. Mais le réseau doit également établir une relation avec les soins de première et de deuxième ligne. En effet, ce sont ces prestataires de soins qui sont impliqués dans les soins quotidiens du patient. De plus, il convient que l'approche du patient soit « intégrale », avec une attention accordée à ses besoins et à des réponses concrètes à ces besoins.

Les patients plaident dès lors pour une prise en charge des maladies rares dans des centres centralisés et spécialisés d'une part, mais d'autre part également dans un réseau de services de soins ouvert et transparent accordant une attention à la bonne orientation des patients. Monsieur Sterckx a également souligné que chaque maladie rare ne requiert pas la même approche et qu'il est en d'autres termes nécessaire de répondre aux besoins spécifiques de chaque patient. C'est donc de manière progressive que nous devons intégrer et traiter un certain nombre de maladies rares dans des centres d'expertise agréés bénéficiant d'un soutien financier. Mais du travail très utile peut encore être fourni pour toutes les maladies rares en améliorant et en accélérant la pose d'un diagnostic, même en dehors des centres d'expertise. C'est exactement pour cette raison qu'il est important que les patients aient un rôle participatif dans le cadre de la création, du fonctionnement et de l'évaluation des centres d'expertise. Malheureusement, cette possibilité n'est pas prévue dans le Plan belge actuel.

Le Professeur Martine Cools, Coordinatrice de l'équipe multidisciplinaire en matière de troubles du développement sexuel de l'Hôpital Universitaire de Gand, explique à l'aide de quelques exemples concrets comment les choses se déroulent au sein d'un centre multidisciplinaire spécialisé (dans son cas spécifique, il s'agit d'une équipe multidisciplinaire en matière de problèmes de développement sexuel chez les enfants et les adolescents) et quels sont les besoins des patients auxquels tente de répondre l'équipe multidisciplinaire. Force lui est de constater que dans la pratique, il existe très peu de soutien pour l'investissement en temps et le niveau de spécialisation que requiert chaque cas spécifique et cela vaut également pour les soins paramédicaux et psychologiques, les fonctions de coordination ou la diffusion d'informations aux patients et à la société. Il conviendrait également de modifier le cadre juridique (en matière de médicaments orphelins, de récolte de données, d'orientation obligatoire). La flexibilité dans l'encadrement structurel pose également problème. Elle a également exprimé plusieurs préoccupations lorsqu'elle a abordé le Plan belge pour les Maladies rares sous l'angle des experts et des médecins spécialisés. Ces inquiétudes concernent notamment la sous-estimation de la situation actuelle et des besoins financiers, ainsi que la consultation limitée et tardive des ac-

teurs du terrain. Ajoutons qu'aucune information n'est donnée sur les nouveaux centres d'expertise qui sont créés, qu'aucun budget n'est prévu à cet égard et que selon elle, le processus de sélection ne sera pas du tout transparent.

Le Professeur Marc Abramowicz a abordé la contribution des centres génétiques au diagnostic, ainsi que la prise en charge des personnes souffrant d'une maladie rare. Ces centres se voient attribuer un rôle important dans le Plan belge pour les Maladies rares. Le financement pour les tests de diagnostic et de suivi sera amélioré, tout comme la gestion de la qualité au sein des centres. Une consultation sera en outre organisée dans les centres d'expertise et de référence actuels.

Après chaque exposé, une discussion approfondie a eu lieu entre les participants de l'atelier. Les conclusions suivantes ont été tirées:

1. Réseautage – Dans le domaine du réseautage, il n'est pas seulement important de développer des réseaux entre les centres d'experts et d'expertise. Il ne faut en aucun cas oublier l'interaction entre les centres d'expertise et les acteurs de première et de deuxième ligne des soins de santé. L'implication de la première et de la deuxième ligne doit davantage être clarifiée dans le Plan belge.
2. Critères pour les centres d'expertise – Il existe un flou quant aux critères qui seront utilisés pour reconnaître les centres ou pour attribuer de « l'expertise » à des centres. En outre, il existe également une grande inquiétude sur l'institution qui établira ces critères, sur les procédures qui seront suivies et sur la manière dont ces critères seront appliqués dans la pratique. Les participants de l'atelier ont posé beaucoup de questions à ce sujet, mais celles-ci sont malheureusement restées sans réponse. Leur inquiétude peut dès lors se comprendre.
3. Quelles maladies? – A l'heure actuelle, il existe très peu de transparence quant à la question de savoir quelles seront les maladies qui seront reprises dans le Plan belge pour les Maladies rares. Il en va de même pour la manière dont seront déterminées les priorités.
4. Budget – Les moyens libérés doivent être suffisamment importants pour permettre l'application du Plan. Avec le budget actuellement prévu, il semble difficile de réaliser cet objectif. Il n'existe aucune perspective budgétaire pour le développement et la reconnaissance de centres d'expertise supplémentaires (pourtant une pierre angulaire du Plan).

De plus, plusieurs mesures reprises dans le plan ne se sont vues attribuer aucun budget ou un budget limité et seront donc très difficiles à mettre en œuvre. Aucune solution n'est par ailleurs donnée pour les problèmes existants, tels que le remboursement des prestations de services psychosociaux ou des prestations intellectuelles des médecins.

5. **Registres et banques de données** – La question se pose de savoir comment les différentes initiatives concernant les registres, les banques de données, les plateformes d'échange électroniques et les dossiers de patients électroniques seront, le cas échéant, liées entre elles ou mises en œuvre. Parmi les initiatives dans l'e-Health, il est question d'un dossier de patient électronique et dans le cadre des mesures pour les maladies chroniques, il est fait état d'un dossier de patient multidisciplinaire. Dans les centres génétiques, un registre génétique est en développement et dans le Plan pour les Maladies rares, un Registre central pour les Maladies rares est également prévu. Dans quelle mesure pourra-t-on éviter que ces évolutions se déroulent de manière séparée et ne seront mises en œuvre que de manière limitée?
6. **Communication** – Le secteur public doit assurer une bonne communication au sujet des développements futurs et de la mise en œuvre du Plan. Ce qui fait défaut dans la version actuelle, c'est une feuille de route structurée et détaillée qui répond aux questions de savoir quand et comment les différentes mesures seront réalisées et qui donne une réponse claire à la question de savoir quels indicateurs de processus et de résultats y seront liés. De plus, il n'y a eu aucune communication au sujet du Plan actuel et de l'étape des recommandations qui ont été publiées à l'époque par le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins. Les acteurs importants se sentent par ailleurs trop peu consultés.

Atelier II – Définition, codification et inventaire des maladies rares

Les patients atteints d'une maladie rare doivent être rendus visibles dans le système de soins de santé belge grâce à l'utilisation d'une codification adaptée et au développement d'un registre central pour les maladies rares. En effet, la politique de soins pour les maladies rares est fortement entravée par une pénurie de données épidémiologiques et longitudinales relatives aux patients et par l'absence d'un aperçu des structures de soins concernées.

Le Professeur Bettina Blaumeiser du Centre de Génétique médicale de l'Université d'Anvers a abordé la problématique d'une application trop stricte de la définition européenne des maladies rares (5 personnes sur 10.000). Cette application trop stricte a pour conséquence que certains patients se retrouvent dans une zone grise et risquent d'être oubliés. Elle a par ailleurs dénoncé la situation actuelle en démontrant qu'il existe peu de certitude quant à l'exactitude des données d'incidence et de prévalence existantes. Il existe par ailleurs d'importantes différences régionales qui n'ont pas très bien été identifiées.

Le Dr. Ingrid Mertens du SPF Santé publique a expliqué comment le Service de Gestion de Données entendait encourager l'utilisation des codes ORPHA afin de compléter les classifications ICD10 et SNOMED. A l'heure actuelle, les centres d'expertise belges utilisent différents systèmes de codification, voire aucun. En vue de l'intégration des codes ORPHA dans le registre central, une collaboration a été mise en place avec l'Institut scientifique de Santé publique (Orphanet Belgique et le Registre central des Maladies rares), le coordinateur européen d'Orphanet (Inserm en France), l'OMS (pour l'ICD) et l'IHTSDO (pour SNOMED).

Le Professeur Viviane Van Casteren de l'Institut scientifique de Santé publique a abordé les initiatives qui sont prévues pour récolter les données de patients atteints d'une maladie rare. En effet, il existe en Belgique déjà plusieurs registres de patients ainsi que d'autres banques de données relatives à une maladie rare ou un groupe de maladies rares. Au niveau belge, l'Institut scientifique de Santé publique dispose d'une large expérience au sujet de registres spécifiques pour certaines maladies (notamment la mucoviscidose et les maladies neuromusculaires). L'Institut scientifique doit par ailleurs assurer la mise en place d'un Registre central pour les Maladies Rares. Actuellement, ce Registre central est testé dans deux centres génétiques et cette année encore, tous les centres génétiques devraient emboîter le pas. Ce Registre central ne dispose cependant pas encore de données issues de tests génétiques. Ce volet sera développé à l'avenir et fera partie du Plan pour les Maladies rares.

Enfin, le Dr. Séverine Henrard de l'IRSS-UCL a présenté son étude sur la disponibilité des patients à participer à des études cliniques, à des registres et à des recherches scientifiques.

Les discussions se sont principalement axées sur les aspects de la vie privée et sur la possibilité/le défi de lier des registres belges à des registres de patients européens. Les discussions

ont débouché sur les conclusions et recommandations suivantes :

1. Définition des maladies rares – La définition européenne (CE) semble en soi être assez simple avec un niveau de 1/2000 car elle garantit qu'une attention particulière soit accordée aux maladies rares. Néanmoins, il semble exister une certaine incertitude quant aux chiffres d'incidence et de prévalence. En effet, ceux-ci peuvent varier en fonction des régions et au fil du temps (par exemple suite à un examen prénatal ou parce que les patients vivent plus longtemps). Ceci a pour conséquence que les maladies peuvent changer de statut et il convient dès lors de prévoir une révision sur une base régulière. A l'heure actuelle, Orphanet constitue la source la plus sûre pour ce qui est des données d'incidence et de prévalence, bien que les différences régionales ne sont que rarement représentées. L'enregistrement par le biais d'un registre central constituera à l'avenir une exigence minimale pour pouvoir disposer de données correctes.
2. Obligation d'enregistrement – Afin d'optimiser la récolte de données, il sera très important que les centres d'expertise pour les maladies rares soient obligés d'enregistrer leurs patients dans le Registre central pour Maladies rares.
3. Informations aux patients – Dans le système des soins, il faut créer la possibilité d'informer les patients (notamment pour ce qui est de l'enregistrement et de la participation aux études). A cet effet, il y aura également lieu de prévoir une meilleure rétribution.
4. Vie privée - Il est important qu'une procédure d'exclusion soit prévue pour les patients qui ne souhaitent pas être enregistrés. Dans la pratique, il s'avère cependant (sur la base des expériences actuelles de l'Institut scientifique de Santé publique) que très peu de patients utilisent cette possibilité.
5. Codes ORPHA – Les codes de maladie classiques ne sont pas suffisamment raffinés pour être utilisés dans le cadre de maladies rares. Les codes ORPHA sont suffisamment granulaires, mais ne sont pas intégrés dans les logiciels actuels. Les participants de l'atelier estiment que l'utilisation des codes ORPHA doit être rendue obligatoire pour les centres de maladies rares. Dans une phase ultérieure, ces codes devront alors être intégrés dans le SNOMED, un système qui permet aux médecins de ne pas être obligés de saisir eux-mêmes les différents codes. La simple saisie de

quelques mots-clés devrait en effet suffire pour attribuer automatiquement la bonne codification.

6. Exhaustivité de l'enregistrement – Les centres pour maladies rares doivent couvrir tout le territoire, faute de quoi l'enregistrement demeurera incomplet. Ainsi, nous pouvons constater qu'aujourd'hui, plus de patients sont inscrits dans le registre des maladies neuromusculaires au nord du pays que dans le sud du pays. Ce phénomène s'explique sans doute par une différence au niveau du taux de pénétration des centres neuromusculaires.

Atelier III – Priorités et besoins actuels dans le domaine de la recherche fondamentale, clinique et translationnelle concernant les maladies rares

Le Professeur René Westhovens, rhumatologue à l'Hôpital universitaire de Louvain a présenté les besoins, les priorités ainsi que les opportunités d'une recherche fondamentale, clinique et translationnelle pour les maladies rares aux niveaux belge et européen. Pour son exposé, il s'est basé sur le cas de la sclérose systémique. En tant que clinicien et chercheur, mais également en sa qualité de président du collège INAMI pour les médicaments orphelins, il arrive à la conclusion que l'efficacité et la sécurité des médicaments orphelins doivent faire l'objet d'une évaluation permanente, y compris après leur introduction sur le marché. Les questions relatives au dosage, à l'observance du traitement, aux effets, à l'extension à des sous-indications et à la qualité des soins doivent rester prioritaires. Il fait également la réflexion que les difficultés éthiques et sociétales relatives aux maladies rares et aux médicaments orphelins sont trop peu examinées et que la transparence au sujet du prix du traitement devrait être une préoccupation constante.

Le Professeur Eric Legius du Centre d'Hérédité humaine de l'Hôpital universitaire de Louvain a expliqué comment des ponts peuvent être bâtis entre la recherche fondamentale et translationnelle. Selon le Professeur, il faudrait que l'enseignement et les formations accordent plus d'attention à la combinaison de la biologie de base et de la médecine clinique. En effet, il existe une interaction importante entre les activités cliniques et les activités de recherche : la recherche améliore la qualité des prestations cliniques et des contributions de la clinique et débouche dès lors sur une recherche plus efficace. Le pont entre la

recherche et l'hôpital peut le plus facilement être jeté dans des départements intégrés où sont organisées des activités cliniques ainsi qu'une recherche de base. L'intégration dans les réseaux multidisciplinaires aux niveaux local, national et international est dans ce cadre impératif. Ce qui pose cependant encore problème, c'est la vulnérabilité financière de la plupart des groupes de recherche qui sont actifs dans le domaine des maladies rares, et ce en raison de leur taille relativement limitée.

Les Docteurs Arnaud Goolaerts du FNRS et Irene Norstedt de la Commission européenne (Direction générale de la Recherche et de l'Innovation) ont ensuite parlé des mécanismes belges et européens pour le financement de la recherche et se sont concentrés dans ce contexte sur la recherche en matière de maladies rares.

Au terme de la discussion dans le groupe de travail, les avis suivants ont été formulés :

1. Intégration de la notion de recherche dans le Plan – C'est avec une certaine stupéfaction qu'il a été constaté qu'aucun élément de recherche n'était repris dans le Plan belge pour les Maladies rares. Il semble pourtant logique que la recherche constitue un fondement important pour l'amélioration des diagnostics et des traitements des patients atteints d'une maladie rare. Les participants de l'atelier considéraient cette absence comme un inconvénient majeur du Plan.
2. Cadre systémique – Il faut d'une part créer un cadre pour une meilleure collaboration avec les patients et les organisations de patients pour ce qui est de la participation à des études cliniques et d'autre part identifier les priorités de la recherche. Les registres (le Registre central pour les Maladies rares et le Registre génétique) peuvent devenir un instrument important qui permettrait d'aboutir à une participation plus systématique à des études cliniques et de fixer des priorités de recherche.
3. Fragmentation – La collaboration entre les groupes de recherche belges à l'intérieur et au-delà des frontières linguistiques dans le domaine de la recherche fondamentale et clinique en matière de maladies rares doit être améliorée. Trop souvent, il est question d'une fragmentation et celle-ci doit être solutionnée à tout prix. La mise en place d'un cadre collaboratif pourrait déjà constituer un pas dans la bonne direction. Parallèlement, il faut également regarder au-delà des frontières et créer des plateformes pour des recherches européennes et internationales en matière de maladies rares. En effet, plusieurs maladies sont tellement rares qu'il

serait très utile de coordonner la recherche au niveau européen. Bien évidemment, les mécanismes de financement doivent également faire l'objet d'une défragmentation.

4. Fonds – Les projets de recherche translationnelle belges devraient pouvoir bénéficier d'un meilleur soutien financier (par exemple par le biais du programme de recherche E-RARE). En effet, la Belgique compte plusieurs groupes de recherche qui jouissent d'une excellente réputation aux niveaux européen et international. Néanmoins, leur financement n'est pas à la hauteur et empêche toute expansion future.
5. Harmonisation – A tous les niveaux, il faut réfléchir à une meilleure harmonisation des activités cliniques et de recherche. Les participants songent à cet égard notamment aux aspects de formation et d'entraînement, au financement, à la qualité des soins, etc. La mise en place de « campus de santé » pourrait permettre cette harmonisation.
6. Evaluation des soins – Il a été finalement été plaidé pour une mise à disposition de moyens pour l'évaluation scientifique des effets sur les soins et sur les patients.

Atelier IV – Méthodologie, gestion et suivi du plan national

Les avantages qui sont visés par le Plan belge pour les Maladies rares ne seront réalisés qu'à condition que les mesures puissent être mises en œuvre de manière effective et efficace. Cela nécessite un modèle politique (gouvernance) qui dispose de suffisamment de moyens de soutien, qui peut vérifier si les objectifs visés sont réalisés grâce à la comparaison à certains indicateurs et qui permet également de prendre des mesures efficaces afin de rectifier le tir là où ce serait nécessaire.

Ingrid Jageneau, présidente de RaDiOrg, a rappelé aux participants quel était le processus qui a précédé le Plan des Maladies rares définitif. Dans ce cadre, elle a mis l'accent sur la contribution des organisations de patients pendant les travaux du Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins. Ce Fonds a formulé une série de 42 recommandations qui constituent la base du Plan final.

RaDiOrg a par ailleurs évalué la situation belge sur la base des indicateurs d'Europlan. Quelques constats étonnants : suite à la publication du Plan et aux différentes initiatives législatives

en exécution, la Belgique répond au premier indicateur de base, à savoir que chaque Etat membre de l'Union européenne doit développer un Plan ou une Stratégie par le biais d'actes législatifs contraignants qui sont intégrés dans un cadre opérationnel. Pour ce qui est des indicateurs de base 2 et 3, à savoir l'existence d'un comité d'avis pour les maladies rares et d'une représentation permanente et officielle des patients lors du développement, du suivi et de l'évaluation du Plan, les résultats ne sont pas encore tout à fait à la hauteur. RaDiOrg se pose également des questions au sujet des indicateurs de base 18 et 19, c'est-à-dire sur la durabilité des mesures prises et sur la mesure dans laquelle suffisamment de moyens publics sont attribués à la mise en œuvre du Plan. Il est vrai qu'un budget est prévu dans le Plan, mais il faut toutefois souligner que ce Plan n'est pas encore entré en vigueur. Aucun fonds n'a par ailleurs été prévu pour la création de nouveaux centres d'expertise.

Lene Jensen, membre de l'Organisation des Maladies rares du Danemark et représentante d'EUCERD, a présenté l'utilisation des indicateurs tels qu'ils ont été fixés par Europlan et par l'EUCERD. Dans ce cadre, il s'agit principalement d'indicateurs de processus et de « résultats de processus » plutôt que d'indicateurs de santé pour les maladies rares. Pour les plans nationaux, Europlan a proposé en 2010 vingt-deux indicateurs de résultats et 37 indicateurs de processus. En 2013, ces indicateurs ont partiellement été repris et complétés par l'EUCERD, pour finalement aboutir à 21 indicateurs de base (5 indicateurs de résultats et 16 indicateurs de processus). Lene Jensen a ensuite brièvement commenté les 21 différents indicateurs. Elle a terminé en posant la question de savoir si des indicateurs supplémentaires seraient nécessaires pour la Belgique et si, outre le suivi assuré par un comité d'avis et un groupe de pilotage et de coordination, d'autres formes de suivi devraient être envisagés. Elle s'est surtout demandée dans quelle mesure les patients participent au processus de suivi ?

Ilse Weeghmans de la Plateforme flamande des patients (VPP) a répondu à cette question. Outre un plaidoyer ardent pour l'importance des organisations des patients et pour la participation des patients aux soins de santé à un niveau micro, méso et macro, Ilse Weeghmans a dressé un état des lieux au sujet du rôle des patients dans la réalisation et la suite du Plan belge pour les Maladies rares. Elle a surtout vu une implication dans les actions 5 (centre d'appel), 13 (e-Health), 15 (inventaire des besoins non pris en charge) et 20 (gouvernance, en tant que partenaire potentiel dans la cellule de coordination et en tant que partenaire de concertation avec le SPF). Egalement pour ce qui est de l'action 6, à savoir l'organisation d'une conférence Europlan au niveau national, il faut souligner que des

organisations de patients sont aux commandes. Or, ce qui est surprenant, c'est l'absence pendant les ateliers des autorités qui ont établi le Plan. De nombreux participants restent donc sur leur faim étant donné que de nombreuses questions sur le comment et le pourquoi de toute une série de mesures restent sans réponse.

Malheureusement, il existe aussi des actions où la participation des patients est empêchée, tandis que les patients et les organisations représentatives peuvent quand même y apporter une valeur ajoutée évidente. Il s'agit plus concrètement de l'action 7 (la fonction du coordinateur de soins dans les centres d'expertise), de l'action 8 (création de centres d'expertise pour l'hémophilie), de l'action 9 (le développement de la fonction « maladies rares » dans les hôpitaux agréés), de l'action 10 (le développement des centres d'expertise) et de l'action 11 (la création de nouveaux centres d'expertise). Dans toutes ces actions, les patients et leurs associations peuvent apporter une importante contribution en ce qui concerne les attentes et les besoins relatifs aux soins et aux informations à recevoir. Les associations des patients peuvent par ailleurs jouer un rôle dans le domaine de l'évaluation des soins et de l'amélioration de la qualité.

Après la discussion, les participants de l'atelier ont formulé les recommandations suivantes :

1. Indicateurs – Lors de la mise en œuvre du Plan belge pour les Maladies rares, les mesures proposées devraient être accompagnées d'indicateurs de processus et de résultats tels qu'ils ont été recommandés par l'EUCERD. C'est la seule façon pour permettre un suivi concret et objectif du Plan belge pour les Maladies rares.
2. Participation de tous les acteurs – Conformément au modèle de gouvernance décrit dans la mesure n° 20, le comité de pilotage devra être en relation avec tous les acteurs concernés et devra non seulement tenir compte de leurs perspectives, expertises et identité lors de la mise en œuvre du Plan, mais également de leurs contraintes et limitations (on peut difficilement attendre d'une organisation de patients qui travaille avec des bénévoles non rémunérés de participer à des dizaines de réunions, de réaliser une cartographie scientifique des besoins de ses patients, etc. A cet égard, il conviendrait d'offrir le soutien professionnel nécessaire).
3. Se baser sur des structures existantes – Le modèle de gouvernance, tel que décrit dans la mesure n° 20, doit se baser

un maximum sur des instances, des représentations et des groupes existants. Il faut ainsi que le comité de pilotage soit en lien étroit avec l'Observatoire pour les Maladies chroniques, le Fonds Maladies rares et Médicaments orphelins, etc. Mais il faudra toutefois expliciter à nouveau la portée de chacune de ses organisations et leur interaction mutuelle devra être structurée sur la base de conventions claires.

4. Retour d'informations – Le modèle de gouvernance, tel que décrit dans la mesure n°20, doit prévoir un retour d'informations permanent entre les autorités et les acteurs concernés, et ce pendant toutes les phases : le planning, l'identification de nouvelles mesures, les travaux préparatoires pour la mise en œuvre, etc. Les participants de l'atelier avaient l'impression que pratiquement aucune concertation n'a eu lieu avec les acteurs, le terrain et les (organisations de) patients pendant la période qui s'est écoulée entre les propositions et les recommandations formulées par le Fonds pour Maladies rares et Médicaments orphelins (FRB) et la publication du Plan belge pour les Maladies rares. De nombreux participants perçoivent cela comme une opportunité ratée. En effet, il n'y a pas eu de retour d'informations quant à la question de savoir pourquoi certaines mesures issues de la publication du Fonds n'ont pas été reprises dans le Plan. Des mesures supplémentaires ont en outre été reprises dans le plan, alors que celles-ci ne figuraient pas de manière explicite dans les propositions du Fonds. Les raisons rationnelles de cette opération sont peu transparentes et aucune explication n'a été donnée à cet égard lors de la Journée des Maladies rares.

Atelier V – Médicaments orphelins et autres « produits orphelins » médicaux pour les patients atteints d'une maladie rare

Il existe des milliers de maladies rares, alors qu'il n'y a que quelques douzaines de médicaments orphelins qui bénéficient dans l'Union européenne d'une autorisation de mise sur le marché. En d'autres termes, il existe un énorme besoin non satisfait parmi les patients atteints d'une maladie rare. L'accès aux médicaments orphelins disposant d'une autorisation de mise sur le marché européen est par ailleurs inégal dans les Etats membres. L'EUCERD a dès lors proposé un indicateur qui

consiste à examiner dans chaque Etat membre l'accès aux médicaments orphelins autorisés. L'EUCERD veut en outre examiner comment les Etats membres ont élaboré des programmes visant à permettre l'accès à des médicaments qui n'ont pas encore été autorisés (du type « programmes à usage compassionnel »).

Il convient également de prendre des mesures afin d'optimiser la récolte de données (continue) au sujet de l'efficacité et de la sécurité des médicaments. Il faut en outre mettre en place des mécanismes de soutien supplémentaires afin d'augmenter les chances de succès des petites et moyennes entreprises qui souhaitent développer des médicaments orphelins, car il faut souligner que ces entreprises prennent des risques importants, mais qu'elles reçoivent une protection et un soutien limités.

Le Docteur pharmacien Greet Musch de l'AFMPS a tenu un exposé sur le problème du « besoin médical non satisfait » qui existe en Belgique pour les patients atteints d'une maladie rare et sur les mesures qui existent actuellement et celles qui sont élaborées. Elle a notamment parlé d'une initiative prise par le secteur et par les autorités et qui consiste à mettre en place une « plateforme biologique » pour les études cliniques qui se trouvent dans une phase prématurée, ce qui devrait contribuer à une participation accessible des patients et constituer un incitant pour les entreprises de mener des études cliniques en Belgique.

Depuis plusieurs années déjà, la Belgique connaît des programmes pour « un usage compassionnel » et des « programmes médicaux d'urgence ». Ajoutons également que la Belgique est en train d'élaborer une procédure visant à permettre une intervention financière de l'assurance-maladie pour les médicaments innovants rencontrant un besoin médical jusque là non satisfait (projet « besoin médical non satisfait ») pour les patients atteints d'une maladie grave. Pour les médicaments qui ne sont pas encore autorisés, une mise à disposition et une prise en charge plus rapides par l'assurance-maladie peuvent s'opérer avant l'enregistrement au niveau européen. Pour les médicaments autorisés, cela peut se faire avant la reconnaissance d'une nouvelle indication. Il faut par contre qu'il existe à chaque fois un besoin médical non satisfait.

Le Docteur Daniel Brasseur de l'AFMPS a souligné que la récolte de données relatives aux médicaments pour les maladies rares constitue un défi majeur. Comparé à d'autres médicaments, il faudra accorder pour les médicaments orphelins la même attention à l'efficacité et à la sécurité. Pour les médicaments orphelins, il est cependant primordial de récolter de nouvelles preuves

à cet égard pendant la commercialisation, plus encore que c'est le cas que pour les autres médicaments. Cela requiert une nouvelle approche, tant sur le plan de l'autorisation de mise sur le marché (« adaptive licensing ») que sur le plan du remboursement. A cet effet, il faudra sans doute appliquer des idées non-exploitées qui permettront au secteur public, à l'industrie et le secteur médico-scientifique de collaborer en tant que partenaires.

En se basant sur l'exemple des cancers rares, le Professeur Dominique Bron de l'Institut Bordet a souligné la nécessité d'un réseautage national et international pour le diagnostic, la prévention et le traitement des maladies rares. Afin de pouvoir mieux traiter les patients atteints d'un cancer rare à l'avenir, le Professeur a présenté quatre fondements majeurs : l'évaluation diagnostique, le traitement/ la recherche clinique, la recherche translationnelle/fondamentale, la recherche en matière de qualité de vie et de résultats. Le réseautage national et international contribue en grande mesure à chacune de ces étapes. Pour l'évaluation diagnostique, un contrôle central réalisé par des pathologistes et des biologistes moléculaires pourrait réduire le nombre d'erreurs de diagnostic comme il a récemment été indiqué dans le rapport du Centre fédéral d'expertise des soins de santé qui plaide pour la création de centres d'expertise pour les maladies rares. Pour ce qui est du traitement et la recherche clinique, une collaboration européenne doit être mise en place. Ceci est démontré par le succès recueilli par les études actuelles qui sont coordonnées par des plateformes de collaboration comme l'EORTC, l'ESMO, l'EHA, etc. Ces collaborations sont indispensables pour faire en sorte que les patients puissent avoir accès à des études cliniques, surtout lorsqu'il s'agit de cancers rares ou de traitements personnalisés.

Sur le plan de la recherche translationnelle et fondamentale, la mise en place et le partage de banques biologiques constitue une plus-value importante. Soulignons finalement que les réseaux nationaux et internationaux de patients et les plateformes de médias sociaux pour patients (du type www.Esperity.com) peuvent fournir des informations importantes sur la qualité de vie des patients et les résultats qui concernent les patients. Bref, la collaboration et le réseautage sont des clés importantes pour progresser dans la lutte contre les maladies rares, et plus en particulier pour ce qui est des cancers rares. Le Docteur Wilfried Dalemans de la société Tigenix et le Docteur Eric Halioua de Promethera Biosciences ont abordé les problèmes auxquels sont confrontées les petites et moyennes entreprises (PME) lorsqu'elles relèvent le défi de développer de nouveaux médicaments orphelins ou encore des « traite-

ments orphelins ». Pour toutes les étapes du processus de développement (la recherche, l'étape de régulation (accès au marché), l'étape de fixation de prix et de remboursement), les PME ont des demandes spécifiques pour faire en sorte que les collaborations parfois difficiles avec d'autres partenaires (les centres académiques, l'Agence européenne des médicaments et les autorités nationales) puissent mieux se dérouler. On demande surtout la mise en place d'un cadre plus clair tant pour l'ATMP (advanced therapy medicinal products) que pour les médicaments orphelins au niveau de l'EMA, afin de permettre un accès plus rapide au marché. Une harmonisation du remboursement entre les Etats membres est également nécessaire. En ce qui concerne le soutien de la recherche par le secteur public, c'est surtout l'extension du principe du tax shelter aux PME biomédicales qui est envisagée.

Les participants de cet atelier ont avancé les avis suivants :

1. Implication des patients – Les patients doivent être impliqués davantage et plus rapidement dans le développement des médicaments orphelins. Les participants ont donné des exemples de médicaments orphelins qui, une fois sur le marché, ont un mode d'administration qui est très compliqué. Ou encore des exemples de médicaments qui sont utilisés hors notice et dont la firme n'était pas au courant. Bref, les patients doivent être impliqués davantage et plus rapidement.
2. Soutien aux PME – Les « Petites et Moyennes Entreprises » (PME) sont souvent les pionnières dans le domaine de la recherche en matière de médicaments orphelins. Elles se basent généralement sur d'excellentes idées, mais doivent faire avec des moyens du bord très limités: elles n'ont pas de revenus et un accès très limité au financement et aux subsides. Ces entreprises pionnières méritent une meilleure protection. Cela pourrait notamment être réalisé par une extension du principe du tax shelter.
3. Cancers rares – Plus de la moitié des médicaments orphelins a pour indication « cancers rares ». En effet, les cancers rares constituent un groupe important parmi les maladies rares. Aussi bien dans le Plan belge pour les Maladies rares que dans le Plan Cancer, très peu d'attention est accordée aux cancers rares. D'importantes initiatives sont pourtant à prendre dans le domaine des banques biologiques, des études cliniques et de la création de centres d'expertise et de réseaux pour les cancers rares. Le Centre fédéral d'expertise des soins de santé (KCE) a récemment publié une étude à cet égard et celle-ci a souligné l'importance de

telles initiatives. L'étude formule une série de recommandations qui correspondent à ce qui avait déjà mis en avant pour d'autres maladies rares. Au niveau européen aussi, une attention toute particulière sera accordée dans un avenir proche à la lutte contre les cancers rares.

4. Harmonisation et simplification – Les études cliniques pour les maladies rares sont complexes étant donné que les populations de patients sont dispersées dans différents hôpitaux qui se trouvent dans plusieurs pays. Ceci implique souvent que seul des études cliniques transfrontalières peuvent être réalisées pour un médicament orphelin. Malheureusement, chaque Etat membre dispose de sa propre législation, de son propre système et de ses propres procédures en matière de recherche clinique, de sorte qu'un dossier d'approbation adapté doit être introduit dans chaque pays. Ces différences, qui sont souvent également des oppositions, entravent en grande mesure la réalisation d'études cliniques internationales sur des petits groupes de patients. C'est pour cette raison que l'on plaide pour une harmonisation et une simplification des procédures entre les Etats membres. Cet appel ne vaut pas uniquement pour la réalisation d'études cliniques européennes, mais également pour le remboursement des médicaments orphelins.
5. Besoins médicaux non satisfaits – Les procédures qui sont mises en places pour les besoins médicaux non satisfaits, ne peuvent en aucun cas empêcher le développement de nouveaux médicaments orphelins.

Atelier VI – Services sociaux pour les maladies rares

L'EUCERD plaide pour que suffisamment d'initiatives soient reprises dans les stratégies ou plans nationaux afin que les personnes atteintes d'une maladie rares (et leurs proches et intervenants de proximité) puissent être soutenues dans leur vie quotidienne, de sorte que leur intégration dans la société, à l'école ou sur le marché de l'emploi puisse mieux se dérouler. Dans le rapport de l'EUCERD de novembre 2012 sur le « Need for special services and integration into special policies », il est fait mention de services sociaux spécialisés visant à favoriser l'intégration. C'est pour cette raison qu'énormément d'attention est accordée à la création de centres d'expertise au sein d'un réseau global, et plus particulièrement au rôle des coordinateurs de soins (qui ne sont cependant pas des prestataires

de soins). Par la suite, nous nous sommes axés sur de nouvelles approches relatives à l'information qui permettent de répondre de manière plus adéquate aux besoins individuels. Finalement, l'EUCERD considère les centres de répit comme un indicateur de la politique en matière de maladies rares. Nous avons examiné quel est le rôle que de tels centres de répit peuvent jouer et à quelles conditions ils devraient répondre.

Magali Colinet du projet PRIOR (France) et Dominique Le Berre de l'Alliance des maladies rares (France) ont démontré par le biais d'un exemple issu de la pratique - la Plateforme Régionale d'Information et d'Orientation sur les maladies Rares des Pays de la Loire (PRIOR) – comment se déroule la coordination de soins axée sur le patient. PRIOR est actif dans une région de la Loire qui compte 165.000 habitants. L'organisation est en contact avec trois groupes-cibles : les patients et leur entourage, les prestataires de soins professionnels et les associations de patients. La plateforme réalise sur une base individuelle une cartographie des besoins des patients et les accompagne dans leur vie quotidienne. Dans ce cadre, l'accent est mis sur la valorisation des compétences existantes et sur l'intégration optimale du patient dans la société. La plateforme favorise et partage également des bonnes pratiques.

André Gubbels du SPF Sécurité Sociale a parlé de « labyrinthe de l'information » dans les soins sociaux. Selon lui, ces soins sociaux sont éparpillés et cloisonnés. En effet, nous disposons de services spécifiques pour les enfants, les adolescents, les personnes handicapées, les personnes âgées, etc. Les services sont subdivisés par secteur : la santé, les matières sociales, l'enseignement, l'emploi, la justice, etc. Et nous savons tous que des services relèvent de plusieurs niveaux de compétence : l'Etat fédéral, les communautés ou les régions et le niveau communal. Les conséquences pour les intéressés – les clients, les prestataires (par exemple les travailleurs sociaux) et le secteur public – sont dès lors considérables. Tout le monde reconnaît le problème et pourtant, ce ne sont que des solutions classiques qui sont élaborées : la création d'un énième point de contact, centre de contact, service de coordination, etc. Selon André Gubbels, la solution réside dans la révision totale de l'information donnée au citoyen. L'organisation prestataire de soins ne constituerait plus le point central d'où partent les informations. Les informations seraient plutôt centrées autour du citoyen demandant des soins et des informations. Ce bouleversement semble utopique, mais c'est loin d'être le cas. En effet, il existe aujourd'hui des applications internes qui permettent parfaitement une telle modification.

Pour terminer, Danielle Huse de Villa Rozenrood à La Panne et Thijs Verbruggen du Zeepreventorium de De Haan ont tenu

un chaud plaidoyer pour que les centres de répit soient mieux et plus explicitement intégrés dans le traitement des patients atteints d'une maladie rare. Bien évidemment, ces centres de répit doivent également répondre à un certain nombre de critères de qualité et collaborer en étroite concertation avec des centres d'expertise.

Les participants de cet atelier ont formulé les recommandations suivantes :

1. Information – Il faut structurer l'information autour de ceux qui doivent la recevoir et non pas autour de ceux qui la donnent (donc autour du citoyen et non pas autour de l'administration/prestataire de soins). Il conviendrait en d'autres termes d'échanger les rôles. Il faudrait que le patient puisse immédiatement accéder à tous les services lorsqu'il saisit un mot-clé sur son ordinateur, sa tablette ou son smartphone. Toute la technologie nécessaire est à notre disposition.
 2. Accès à l'information – Etant donné que citoyen/patient est propriétaire des données, il doit pouvoir y accéder ainsi que les consulter. Les possibilités techniques pour réaliser cet objectif existent déjà : Il suffit simplement de les mettre en œuvre.
 3. Coordination de soins – Il est important que la personne (ou l'équipe) qui coordonne les soins dans le centre d'expertise accorde également une attention particulière à la coordination des soins à proximité du patient, par exemple en identifiant et en communiquant (par exemple par le biais d'un cadastre) les compétences qui existent dans la région et en visitant la patient chez lui afin de mieux connaître ses besoins respectifs.
 4. Intégration et participation – Les interventions du coordinateur de soins ne doivent pas uniquement concerner les soins dans le sens strict du terme. Elles doivent également porter sur un trajet de soins intégrés, accordant de l'attention à l'intégration dans la société (école/travail, adaptations à l'environnement, etc.)
 5. Centres de répit – Des formules de répit et de rééducation spécialisées pour certaines maladies rares ont une place spécifique qui est complémentaire aux centres d'expertise et de référence.
-

ANNEXES

Programme de la conférence belge EUROPLAN

08.30 – 09.15	ACCUEIL		
09.15 – 10.15	SESSION PLÉNIÈRE INTRODUCTIVE Ouverture <ul style="list-style-type: none"> · Ingrid Jageneau, Présidente de RaDiorg.be Le plan national pour les maladies rares <ul style="list-style-type: none"> · Mme. Laurette Onkelinx, Ministre des Affaires Sociales et de la Santé Publique European guidelines and EUROPLAN joint action <ul style="list-style-type: none"> · Pol Gerits, représentant EUCERD pour la Belgique/SPF Santé publique · Lene Jensen, directrice de l'Alliance Maladies Rares Denmark et EURORDIS EUROPLAN Advisor pour la Belgique 		
10.30 – 12.00	ATELIER 1 : Soins, Centres d'expertise pour les maladies rares et «European Reference Networks for rare diseases» Cet atelier traitera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. Définition des centres d'expertise 2. Désignation des Centres d'expertise 3. Les réseaux aux niveaux régional, national et international 	ATELIER 2 : Définition, codification et inventaire des maladies rares Cet atelier traitera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. Définition 2. Codification 3. Inventaire 	ATELIER 3: Recherche dans le domaine des maladies rares Cet atelier traitera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. Besoins et priorités actuelles pour la recherche fondamentale, clinique et translationnelle 2. Comblant le vide entre la recherche fondamentale et translationnelle 3. Financement de la recherche
12.00 – 13.45	LUNCH		
13.45 – 15.15	ATELIER 4 : Méthodologie, gouvernance et monitoring du plan national Cet atelier traitera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. La gouvernance du Plan 2. Le financement du Plan 3. Les indicateurs de suivi 	ATELIER 5 : Médicaments orphelins Cet atelier traitera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. Unmet medical needs 2. Evidence generation plan 3. Network 4. Support to SMEs 	ATELIER 6 : Services sociaux pour les maladies rares Cet atelier abordera les thèmes suivants : <ol style="list-style-type: none"> 1. Comment favoriser l'ouverture des centres d'expertise dans le réseau global ? Quel rôle pour les coordinateurs de soins ? 2. Comment apporter une information adaptée pour les patients ? Comment intégrer de nouveaux outils dans une réponse plus adaptée aux besoins de chacun ? 3. En quoi les centres de répit sont-ils « spécifiques » dans la politique des maladies rares ou à quoi doivent-ils répondre pour l'être ?
15.15 – 15.30	REMISE DE L'EDELWEISS AWARD		
15.30 – 17.00	SÉANCE PLÉNIÈRE DE CLÔTURE Présentation des recommandations identifiées lors des ateliers et discussion finale		
17.00 – 18.00	COCKTAIL DE CLÔTURE		

Le Plan belge pour les Maladies Rares en bref

Le Plan belge pour les Maladies Rares se compose de 20 actions, regroupées dans 4 domaines :

Domaine 1: Diagnostic et information au patient

1. Remboursement des tests nécessaires au diagnostic et au suivi des maladies rares, effectués en Belgique ou à l'étranger - budget €1.050.000
2. Système de qualité au sein des centres de génétique humaine - €1.200.000
3. Introduction d'une consultation de conseil génétique dans les centres d'expertise pour maladies rares - budget supplémentaire de €100.000 (un budget de €4.380.000 a déjà été accordé pour le conseil génétique)
4. Consultation multidisciplinaire - €1.300.000
5. Communication centrée sur le patient – budget inclus dans action 7
6. Conférence Europlan - €25.000

Domaine 2: Optimisation des soins

7. Concentration de l'expertise et renforcement des centres de référence pour pathologies rares spécifiques existants : introduction d'un coordinateur de soins -- €750.000
8. Création de centres d'expertise pour l'hémophilie - €1.350.000
9. Fonction maladies rares - €500.000
10. Réseaux maladies rares - €500.000
11. Nouveaux centres d'expertise - à déterminer plus tard en fonction du budget disponible
12. Alimentation médicale pour maladies rares - €537.532
13. Communication rapide des besoins médicaux : utilisation du dossier patient multidisciplinaire informatisé - budget dans plan d'action e-Santé
14. Unmet medical need - mise à disposition plus rapide de spécialités pharmaceutiques - €3.500.000
15. Inventaire des besoins non couverts - €0

Domaine 3: Connaissances et information

16. Action 16: Registre central des maladies rares - €317.000
17. Action 17: Orphanet Belgium - €75.000
18. Action 18: Formation des prestataires de soins – budget inclus dans action 7
19. Action 19: Codification et terminologie - budget dans plan d'action e-Santé

Domaine 4: Gouvernance et durabilité

20. Evaluation et monitoring du Plan - €200.000

Liste des participants

#	PRÉNOM	NOM	ORGANISATION
1	Kouadria	Abderaouf	Etablissement publique de santé et de proximité
2	Marc	Abramowicz	ULB - Genetics
3	Antonio	Atalaia	Newcastle University, EUCERD Jo Action
4	Chris	Aubry	RaDiOrg.be & Bindweefsel vzw
5	Jean-Pierre	Baeyens	Observatorium Chronische Ziekten RIZIV
6	Jacques	Barbieaux	APTES-Belgique asbl
7	Vinciane	Berckmans	H.A.E. Belgium asbl
8	Georges	Binamé	Parlement Fédéral Belge
9	Bettina	Blaumeiser	UZA/UA, Genetica
10	Daniel	Blockmans	UZ Gasthuisberg, Leuven
11	Carole	Bodart	Bristol-Myers Squibb
12	Gerard	Boehm	Actelion Pharmaceuticals
13	Jacques	Boly	ANMC
14	Valentina	Bottarelli	Eurordis
15	Léon	Brandt	Association Belge du syndrome de Marfan
16	Daniel	Brasseur	AFMPS/FAGG
17	André	Broman	Dyskinesia asbl
18	Florence	Broman	Dyskinesia asbl
19	Dominique	Bron	Institut Jules Bordet
20	Marc	Buchet	Orphan-Europe Benelux
21	Gwénael	Busoni	Dyskinesia asbl
22	Jean-Jacques	Cassiman	Fond Maladies Rares, Fondation Roi Baudouin
23	Lindsey	Casteleyn	BOKS vzw
24	Jonathan	Châcon	CHR Citadelle Liège
25	Claudio	Colantoni	cabinet de la ministre
26	Magali	Colinet	PRIOR cadre de santé
27	Wim	Colle	PH-vzw pulmonale hypertensie
28	Jean-Marc	Compère	asbl X fragile - Europe
29	Martine	Cools	DSD Clinic, UZ Gent
30	Nadia	Costantino	BOKS vzw
31	Albert	Counet	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
32	Alexandra	Curcic	Vereniging voor sarcoïdosepatienten /SFR
33	Karin	Dahan	Institut de Pathologie et de Génétique - IPG
34	Wilfried	Dalemans	Tigenix
35	Eline	Darquennes	MSD Belgium
36	Julie	De Backer	University Hospital Ghent
37	Elfride	De Baere	UGent, genetics
38	Lut	De Baere	RaDiOrg.be & BOKS vzw
39	Koen	De Baets	Orphan-Europe Benelux
40	Lode	De Bot	Vlaams Patiëntenplatform
41	Rudy	De Cock	PFIZER n.v.
42	Thibault	de Lary de Latour	Alexion
43	Thomy JL	De Ravel	Belgian Society of Human Genetics
44	Henri	De Ridder	RIZIV - INAMI
45	Jan	De Wit	Prader-Willi Vlaanderen vzw

#	PRÉNOM	NOM	ORGANISATION
46	Marcel	De Wulf	Belgische Vereniging voor Longfibrose vzw
47	Annelies	Debels	Studiedienst Groen
48	Michelle	Deberg	Centre de génétique humaine de Liège, CHU
49	François-Guillaume	Debray	CHU Liège, Génétique
50	Karen	Degroote	CHR Citadelle Liège
51	Nathalie	Delbrassine	CHR Citadelle Liège
52	Marion	Delcroix	UZ Leuven
53	Belinda	Delys	Novartis
54	Godelieve	Depla	Erfelijke bindweefdselaandoeningen vzw
55	Marine	Desmoutier	étudiant UCL
56	Arabella	D'Have	FOD Volksgezondheid, dienst Datamanagement
57	Marc	Dooms	University Hospital Leuven
58	Winand	Eerens	AHVV vzw Hemofilievereniging
59	Gerry	Evers-Kiebooms	Human Genetics, KU Leuven
60	Rita	Ferralli	Istituto Superiore di Sanità (ISS), Italy
61	Stefaan	Fiers	Bristol-Myers Squibb Belgium SA
62	Karel	Fol	Shire
63	Charissa	Frank	Erfelijke Bindweefdselaandoeningen vzw
64	Nicola	Fresu	bxl europe
65	Natalia	Garcia Salcedo	Volcano
66	Pol	Gerits	SPF Santé/EUCERD
67	Philippe	Ghysels	AbbVie
68	Guy	Gillard	Association belge des paralysés
69	Yves	Gillerot	RDB
70	Caroline	Gillissen	Alpha-1 Advocacy and Action Coalition
71	Arnaud	Goolaerts	FNRS, Fonds de la Recherche Scientifique
72	André	Gubbels	SPF DG personnes handicapées
73	Paul	Guijt	Patient Gaucher
74	Filomeen	Haerynck	UZGent, pediatric pulmonology and immunology
75	Eric	Halioua	Promethera
76	Samia	Hammadi	Scientific Institute of Public Health
77	Chantal	Henno	Pulmonale hypertensie vzw
78	Séverine	Henrard	Université catholique de Louvain/IRSS
79	Hilaire	Herrezeel	
80	Mme	Herrezeel	
81	Marleen	Hoebus	Amgen
82	Annie	Hubert	ESAH BioIndustry Consulting
83	Danielle	Huse	Villa Rozerood
84	Christian	Huyghe	CHHC
85	Ingrid	Jageneau	RaDiOrg.be & Debra Belgium asbl
86	Anne	Jambor	Boppi vzw
87	Anna	Jansen	UZ Brussel
88	Lene	Jensen	Eurordis/Rare Disorders Denmark
89	Verena	Jirgal	Rohde Public Policy
90	Yvonne	Josten	Association Belge du Syndrome de Marfan
91	Marleen	Kaatee	PSC Info Europe (PSCIE)
92	Veerle	Kempeneers	Pfizer

#	PRÉNOM	NOM	ORGANISATION
93	Régine	Kiasuwa	WIV/ISP
94	Daniel	Knockaert	UZ Leuven, Médecine interne
95	Claude	Krygier	MSD
96	Dominique	Le Berre	Alliance Maladies Rares, France
97	Erik	Legius	UZ Leuven, centre for human genetics
98	Kelly	Lentini	Bindweefselaandoeningen vzw
99	Pierre	Lerigoleur	étudiant UCL
100	André	Lhoir	AFMPS/FAGG
101	Fransiska	Malfait	Center for Human Genetics, Ghent University Hospital
102	Annelies	Mallezie	WIV-ISP
103	Suzanne	Marcelis	BOKS asbl (FR)
104	Peter	Mathijs	SOBI
105	Stefan	Mattheeuws	Contactpunt ncl (Batten disease)
106	Luc	Matthysen	HTAP Belgique asbl
107	Isabelle	Maystadt	Centre de Génétique Humaine, IPG
108	Véronique	Mège-Sarek	RaDiOrg.be
109	Ingrid	Mertens	SPF Santé, Datamanagement
110	Tom	Meuleman	BioMarin Europe
111	Isabelle	Meyts	UZ Leuven (patients PID)
112	Muriel	Mignolet	Genzyme
113	Hamed	Mobasser	Rohde Public Policy
114	Yannh	Moray	asbl X fragile - Europe
115	Geert	Mortier	Department Medical Genetics Antwerp
116	Greet	Musch	FAGG/AFMPS
117	Gustaaf	Nelis	NVSM
118	Violeta	Nikolova	Weber Shandwick
119	Irene	Norstedt	EC, DG Research & Innovation
120	Mme Laurette	Onkelinx	ministre Affaires Sociales et Santé Publique
121	Sandra	Paci	Shire
122	Louis	Paquay	Wit-Gele Kruis van Vlaanderen
123	Julien	Patris	Celgene
124	Huong	Phan Thi	Public Hospital
125	Gregory	Piron	Dyskinesia asbl
126	Vanessa	Pirottin	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
127	Claude	Sterckx	AKABE asbl
128	Bruce	Poppe	Ghent University Hospital
129	Alessia	Pus	bxl europe
130	Alice	Pus	Faber
131	Vinciane	Quoidbach	Elleze
132	Peter	Raeymaekers	LyraGen (moderator)
133	Eline	Remue	OD Public Health and Surveillance
134	Ev	Reviere	ALS Liga België vzw
135	Jessica	Robinson	CHRU Lille, Centre de Référence Maladies Rares
136	Bruno	Santoni	PPTA
137	Michèle	Scaillon	HUDERF
138	Elisabeth	Schraepen	AbbVie
139	Karin	Segers	Human genetics CHU Sart-Tilman Liège

#	PRÉNOM	NOM	ORGANISATION
140	Julie	Serre	Ligue Huntington Francophone Belge asbl
141	Guillaume	Smits	HUDERF - IBz - ULB
142	Ovidio	Soler Leonarte	Rohde Public Policy
143	Claude	Sterckx	Association Muco asbl
144	Delphine	Stokard	GESED asbl
145	Jan	Swiderski	Rohde Public Policy
146	Elfriede	Swinnen	WIV-ISP
147	Erik	Tambuyzer	CMI vzw
148	Alphonse	Thijs	RIZIV - INAMI
149	Marie-Louise	Thomas	Syringomyélie
150	Viviane	Tordeurs	Retina Pigmentosa asbl
151	Annemie	T'Seyen	Fondation Roi Baudouin
152	Montse	Urbina	WIV-ISP
153	Veronique	Van Assche	RDB
154	Johan	Van Calster	CLIVAN bvba
155	Viviane	Van Casteren	Scientific Institute of Public Health
156	Jean-Luc	Van Cauwenbergh	Alkaptonuria
157	Elisabeth	Van Damme	GlaxoSmithKline
158	Saskia	Van den Bogaert	SPF Santé Publique
159	Herman	Van Eeckhout	Pharma.be
160	Katrien	Van Elk	Shire
161	Katrien	Van Geyt	Bayer
162	Omer	Van Haute	SPF Santé Publique
163	Freia	Van Hee	FNRS, Fonds de la Recherche Scientifique
164	Tineke	Van hooland	Baxter
165	Ine	Van Hoyweghen	KU Leuven
166	Chris	Van Hul	Médecin-Expert MLOZ
167	Joanna	Van Reyn	CMP Vlaanderen vzw
168	Sonja	Van Weely	ZonMw
169	Stéphane	Vandendael	Genzyme - a sanofi company
170	Tinne	Vandensande	Fondation Roi Baudouin
171	Annemie	Vanmolkot	AB-Consult
172	Jonathan	Ventura	RaDiOrg.be
173	Thijs	Verbruggen	Zeepreventorium
174	Christine	Verellen-Dumoulin	Centre de Génétique Humaine IPG
175	Kristof	Verschaetse	PSC Info Europe (PSCIE)
176	Alice	Vicaire	Celgene sprl
177	Miikka	Vikkula	UCL
178	Marie-Françoise	Vincent	Cliniques universitaires Saint-Luc
179	Wouter	Vyvey	Ugent - faculteit Gezondheidswetenschappen
180	Françoise	Wauthy	GESED asbl
181	Ilse	Weeghmans	Vlaams Patiëntenplatform
182	René	Westhovens	KU Leuven, président colleges médicaments orphelins INAMI
183	Arabelle	Willems	ABMM asbl
184	Wim	Wuyts	Unit for Interstitial lung diseases, pneumology UZ Leuven

RADIORG.BE

Rare Diseases Organisation Belgium asbl

SIÈGE SOCIAL

Avenue des Ortolans 62, 1170 Bruxelles

Numéro d'entreprise 895 838 154

BUREAUX

Rue Montoyer 40, 1000 Bruxelles

c/c European Cancer Patient Coalition (ECPC)

info@radiorg.be

www.radiorg.be

0032 478 727 703

SOUTENEZ-NOUS

BE 35 7390 1024 6837 (IBAN)

KREDBEBB (BIC)

Nos objectifs

- Être la voix de toutes les personnes en Belgique touchées par des maladies rares.
- Faire en sorte que cette voix soit entendue par toutes les parties concernées, et en particulier les décideurs et les responsables politiques.

Ensemble

Nous rassemblons les organisations de patients et les patients individuels en Belgique et offrons un forum de rencontre, de concertation et de formation.

Défense

Nous défendons les intérêts des personnes atteintes d'une maladie rare afin d'améliorer leur qualité de vie.

Nous visons:

- Des soins de santé adaptés aux besoins spécifiques des personnes atteintes d'une maladie rare à travers une optimisation des soins et un meilleur accès aux diagnostics et aux informations.
- La reconnaissance des maladies rares et un juste remboursement des frais de maladie, y compris du matériel médical, des médicaments orphelins et du soutien psychosocial.
- Plus de recherche scientifique que pour les maladies rares.

Sensibilisation

Nous sensibilisons le grand public et les prestataires de soins professionnels à la problématique des maladies rares.



Organisée par l'Alliance Maladies Rares Belge



En collaboration avec le SPF Santé Publique,
Sécurité de la chaîne alimentaire et Environnement

