



PLAN NATIONAL  
**MALADIES  
RARES**  
LUXEMBOURG

2018 2022



LE GOUVERNEMENT  
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG  
Ministère de la Santé

Direction de la santé

# PRÉFACE



**Toute maladie touchant moins de 1 personne sur 2.000 est considérée comme une maladie rare. En Europe, le nombre total de personnes concernées est estimé à 30 millions, donc environ 30.000 personnes au Luxembourg.**

Bien qu'elles soient très diverses, les maladies rares ont des caractéristiques communes: il s'agit souvent de maladies graves, chroniques, dégénératives et mortelles à court ou moyen terme; dans 50% des cas, la maladie se déclenche pendant l'enfance; la qualité de vie des personnes malades est souvent compromise à cause de la perte d'autonomie secondaire à la maladie et des conséquences psycho-sociales et socio-économiques qui s'en suivent.

La rareté de ces maladies fait qu'elles sont peu connues et échappent souvent au diagnostic par les médecins non-spécialistes. Il faut en moyenne plus de quatre ans pour trouver un diagnostic et une prise en charge par des spécialistes. Pendant cette errance diagnostique, certains patients et leurs familles multiplient les consultations au Luxembourg et à l'étranger, parcourent des milliers de kilomètres et accumulent des dépenses considérables.

Une fois que le diagnostic est posé, le patient est confronté à un autre problème: 95% de ces maladies sont «orphelines», c'est à dire qu'il n'existe pas de vrai traitement. On peut tout au plus ralentir l'évolution de la maladie et alléger la symptomatologie.

Ce constat souligne le besoin d'une prise en charge spécialisée des personnes atteintes d'une maladie rare dans leur globalité: en matière de santé physique, mentale, affective, sociale, mais également en matière d'éducation, d'insertion professionnelle et de soutien financier si besoin.

L'enquête nationale réalisée par le groupe de travail Maladies Rares (MARA) à partir de 2006 et publiée en 2011, a permis de réaliser un premier état des lieux sur les maladies rares au Luxembourg et a constitué un apport fondamental à l'élaboration d'un plan national. Ce premier Plan National Maladies Rares 2018-2022 a pour ambition de continuer le combat contre ces maladies au Luxembourg, en mobilisant l'ensemble des acteurs concernés autour d'une stratégie nationale.

La volonté du gouvernement et de l'ensemble des partenaires qui ont œuvré à l'élaboration de ce plan est d'assurer aux personnes atteintes d'une maladie rare et à leurs proches un accès équitable au diagnostic, une prise en charge médicale et psycho-sociale adaptée, une prise en charge par l'assurance maladie et l'assurance dépendance large et égalitaire, et la possibilité de satisfaire les besoins et désirs d'épanouissement scolaires, professionnels et personnels.

Les maladies rares constituent un problème de santé publique qui ne peut être ignoré. Vous pouvez compter sur ma volonté, ma détermination et mon engagement à mieux répondre aux besoins et attentes des patients atteints de maladie rare et de leurs familles.

Mes remerciements vont aux membres du Comité de Pilotage ainsi qu'à tous les groupes de travail qui ont contribué à l'élaboration de ce plan.

Lydia MUTSCH Ministre de la Santé

# REMERCIEMENTS

Des remerciements sont adressés à **tous les membres des groupes de travail** (*Annexe 1*) qui ont contribué aux travaux de réflexion en 2017.

Le Comité de Pilotage tient aussi à remercier le **Dr Domenica Taruscio** (*Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità, Rome, Italie*) pour ses conseils, et le **Dr Isabelle Rolland-Portal** pour la relecture du Plan.

# LE COMITÉ DE PILOTAGE DU PLAN NATIONAL MALADIES RARES

TITRE	NOM	PRÉNOM	INSTITUTION
Dr	<b>BERTHET</b>	Françoise	DIRECTION DE LA SANTÉ Médecine Curative
Mme	<b>BORDE</b>	Patricia	LABORATOIRE NATIONAL DE SANTÉ Vice-Présidente du Comité de Pilotage
Dr	<b>CHIOTI</b>	Anna	LUXEMBOURG INSTITUTE OF HEALTH
Mme	<b>CROHIN</b>	Gwennaëlle	ALAN MALADIES RARES LUXEMBOURG
Prof	<b>DAHAN</b>	Karin	LABORATOIRE NATIONAL DE SANTÉ
Dr	<b>DE BEAUFORT</b>	Carine	CENTRE HOSPITALIER DE LUXEMBOURG
Dr	<b>DE PERDIGO</b>	Arantzazu	LABORATOIRE NATIONAL DE SANTÉ
Dr	<b>EVEN</b>	Jos	ALAN MALADIES RARES LUXEMBOURG Président du Comité de Pilotage
Mme	<b>FEIDER</b>	Shirley	ALAN MALADIES RARES LUXEMBOURG
Mme	<b>GENOUX-HAMES</b>	Jacqueline	MINISTÈRE DE LA SANTÉ Division de la Pharmacie et des Médicaments
Dr	<b>HOFFMANN</b>	Michel	CENTRE HOSPITALIER DU NORD
Dr	<b>HOLBACH</b>	Gérard	CONTRÔLE MÉDICAL DE LA SÉCURITÉ SOCIALE
Dr	<b>LECHES</b>	Marguerite	CENTRE HOSPITALIER DE LUXEMBOURG
M	<b>MOES</b>	Olivier	MINISTÈRE DE LA SANTÉ Division de la Pharmacie et des Médicaments
Dr	<b>PAULY</b>	Fernand	CENTRE HOSPITALIER DE LUXEMBOURG
Mme	<b>POLONI*</b>	Francesca	COORDINATION PLAN NATIONAL
M	<b>RIES</b>	Marc	ALAN MALADIES RARES LUXEMBOURG
Dr	<b>SCHMIT</b>	Jean-Claude	DIRECTION DE LA SANTÉ
Dr	<b>TABOURING</b>	Patrick	MÉDECIN GÉNÉRALISTE
Mme	<b>TRIERWEILER</b>	Sonja	MINISTÈRE DE LA SÉCURITÉ SOCIALE Caisse Nationale de Santé
Dr	<b>WAGENER</b>	Yolande	DIRECTION DE LA SANTÉ Division de la Médecine scolaire
Dr	<b>ZIADE</b>	Bechara	DIRECTION DE LA SANTÉ Division de la Médecine scolaire

\* Rédactrice du Plan pour le compte du Comité de Pilotage

# SOMMAIRE

<b>Glossaire/Abréviations</b> .....	<b>7</b>
<b>Résumé</b> .....	<b>8</b>
<b>1. Préambule</b> .....	<b>10</b>
<b>2. Les Maladies Rares (MR) en Europe</b> .....	<b>11</b>
a. Définition et origine des MR .....	11
b. Diversité et hétérogénéité des MR .....	11
c. Caractéristiques communes des MR .....	12
d. Le phénomène de l'« errance diagnostique » .....	12
e. Les conséquences médico-sociales .....	14
f. Les défis actuels .....	14
<b>3. Le contexte réglementaire en Europe</b> .....	<b>16</b>
a. Le projet EUROPLAN et le lien avec EUCERD .....	18
b. L'importance d'Orphanet .....	18
c. Les European Reference Networks (ERNs) .....	19
d. Les associations de patients, EURORDIS .....	20
<b>4. Les plans nationaux chez nos voisins européens</b> .....	<b>21</b>
<b>5. La situation au Luxembourg</b> .....	<b>27</b>
a. Les conclusions et les recommandations du Groupe MARA .....	30
b. Les conférences EUROPLAN au Luxembourg .....	32
c. Synthèse des états des lieux au Luxembourg .....	35
<b>6. L'organisation, la méthodologie et les objectifs du plan national</b> .....	<b>37</b>
a. Le but du Plan National Maladies Rares .....	37
b. La méthodologie utilisée .....	37
c. Les objectifs du PNMR en grands Axes .....	40
d. Les indicateurs du PNMR .....	40

<b>7. L'Axe Général</b> .....	<b>41</b>
<b>8. Axe A</b> - Améliorer le système de soins et de prise en charge. ....	<b>48</b>
<b>9. Axe B</b> : Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une Plateforme Nationale .....	<b>54</b>
<b>10. Axe C</b> : Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche .....	<b>59</b>
<b>11. Axe D</b> : Répondre aux besoins d'accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage .....	<b>64</b>
<b>12. Les phases d'implémentation du Plan</b> .....	<b>69</b>
<b>13. Annexes</b> .....	<b>70</b>
<b>Annexe 1</b> : Liste des membres des groupes de travail ayant participé à la réflexion du PNMR en 2017 .....	<b>71</b>
<b>Annexe 2</b> : Calendrier prévisionnel de la mise en place des GT dédiés par objectif. ..	<b>73</b>
<b>Annexe 3</b> : L'organigramme des Axes et des Objectifs du PNMR .....	<b>74</b>

**Site internet du Plan National Maladies Rares :**  
**[www.maladiesrares.lu](http://www.maladiesrares.lu)**

## RÉFÉRENCES

Le Plan National Maladies Rares 2018-2022 a été approuvé par le Conseil de Gouvernement le 02 mars 2018.

# GLOSSAIRE / ABRÉVIATIONS

ABRÉVIATION	DESCRIPTION
<b>EMA</b>	Agence Européenne du Médicament - European Medicine Agency
<b>ALAN</b>	ALAN - Maladies Rares Luxembourg
<b>BaMaRa</b>	Banque Maladies Rares
<b>CE</b>	Communauté Européenne
<b>CHdN</b>	Centre Hospitalier du Nord
<b>CHL</b>	Centre Hospitalier de Luxembourg
<b>CIEC</b>	Centre d'Investigation et d'Epidémiologie Clinique
<b>CF</b>	Cystic Fibrosis (Mucoviscidose)
<b>CLMMA</b>	Centre Luxembourgeois de Mucoviscidose et des Maladies Apparentées
<b>CNGH</b>	Centre National de Génétique Humaine
<b>CNMR</b>	Comité National Maladies Rares
<b>CNS</b>	Caisse Nationale de Santé
<b>CoNGO</b>	The Conference of Non-Governmental Organizations (NGOs)
<b>COMP</b>	The Committee for Orphan Medicinal Products
<b>DECCP</b>	Diabetes Endocrinology Care Clinique Pédiatrique
<b>DSP</b>	Dossier de Soins Partagé
<b>ECRIN</b>	European Clinical Research Infrastructure Network
<b>E-RARE</b>	ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases
<b>ERIC</b>	Consortium Européen d'infrastructures de recherche
<b>ERN</b>	European Reference Networks
<b>EUCERD</b>	The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, constitué en 2010, et remplacé en 2013 par la EC Expert Group on Rare Diseases
<b>EUPATI</b>	Académie Européenne des patients
<b>EUROCAT</b>	European surveillance of congenital anomalies
<b>EUROPLAN</b>	EUROpean project for rare diseases national PLANS development
<b>EURORDIS</b>	EUROpean Organisation for Rare DISeases (récemment renommée "Rare Diseases Europe")
<b>Groupe MARA</b>	Groupe de travail Maladies Rares (MARA)
<b>HTAP</b>	Hypertension artérielle pulmonaire
<b>IBBL</b>	Integrated BioBank of Luxembourg
<b>IRDIRC</b>	International Rare Diseases Research Consortium
<b>INSERM</b>	Institut National de la Santé Et de la Recherche Médicale
<b>LBMCC</b>	Laboratoire de Biologie Moléculaire et Cellulaire du Cancer
<b>LCSB</b>	Luxembourg Centre for Systems Biomedicine
<b>LIH</b>	Luxembourg Institute of Health
<b>LNS</b>	Laboratoire National de Santé
<b>MA</b>	Maladies Apparentées
<b>MR</b>	Maladies Rares
<b>ORPHANET</b>	Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins <a href="http://www.orpha.net">www.orpha.net</a>
<b>PNMR</b>	Plan National Maladies Rares
<b>UE</b>	Union Européenne

# RÉSUMÉ

**S**elon la définition adoptée par la communauté européenne une maladie rare (MR) est une affection dont la prévalence, très faible, se situe à moins de 1/2000 personnes.

**Ce sont des pathologies très différentes mais liées par les mêmes difficultés de prise en charge, qui nécessitent une attention particulière et une action globale pour faire face aux difficultés diagnostiques, à l'exceptionnalité de l'expression clinique, au caractère chronique, à l'évolution invalidante et aux lourdes conséquences sociales et économiques liées à leur traitement. Face à cette situation, le patient et sa famille deviennent au cours du temps les experts dans leur propre prise en charge.**

Les MR concernent 30 millions d'Européens, ce qui correspondrait à environ 30.000 personnes au Luxembourg, et de ce fait les MR constituent un problème de santé publique qui ne peut être ignoré. Le Plan National Maladies Rares (PNMR) 2018-2022 a été élaboré suite aux préconisations du programme gouvernemental 2013 et sur la base des recommandations du Conseil de l'Union Européenne de 2009. L'objectif visé est de mieux répondre aux besoins et attentes des patients et de leur famille, et de mieux orienter, coordonner et structurer les actions relevant du domaine des MR.



CINQ AXES STRATÉGIQUES ONT ÉTÉ DÉVELOPPÉS AFIN DE RÉPONDRE À L'OBJECTIF GÉNÉRAL DU PNMR:

# GÉNÉRAL

# A

## Axe Général

- La mise en place d'un système de gouvernance du **PNMR**
- L'amélioration du parcours diagnostique et de prise en charge à travers la création d'une cellule d'orientation et la mise en place d'une équipe de coordinateurs
- L'implémentation d'une politique de sensibilisation aux **MR**
- Le développement d'une approche multidisciplinaire avec une vision «holistique» de la prise en charge
- Le rassemblement de l'ensemble des acteurs autour des **MR** à travers la création d'une Alliance Nationale.

## Axe A

### Améliorer le système de soins et de prise en charge des MR

- L'application du principe de prévention en **MR**
- La consolidation d'un service de conseil génétique en **MR**
- L'amélioration de l'accès aux médicaments
- L'élaboration d'un parcours de soins pour les différents groupes de **MR**
- La continuité des soins pour les patients concernés.

# B

## Axe B

### Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une plateforme nationale

- L'amélioration de l'accès à l'information sur les **MR** au Luxembourg
- L'optimisation de l'utilisation des ressources disponibles sur le territoire
- Le développement de liens collaboratifs à l'international
- L'organisation d'une première ligne de support pour les patients
- La mise à disposition de programmes de formation en **MR**.

# C

## Axe C

### Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche

- La réalisation d'un recensement **MR** sur le territoire
- L'amélioration de la traçabilité des **MR** dans le pays
- La mise en place de collectes de données en harmonie avec la réglementation européenne
- La création d'un système national de surveillance
- L'implication du Luxembourg dans les projets de recherche au niveau national et international.

# D

## Axe D

### Répondre aux besoins d'accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage

- L'amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale des patients et de leurs familles
- La simplification de l'accès aux démarches administratives
- La garantie de l'équité aux droits sociaux des patients atteints de **MR**
- Le développement de mesures facilitant le parcours éducatif des personnes atteintes de **MR**
- Le soutien socio-professionnel pour les personnes atteintes de **MR** et les membres de la famille concernés.

Suite à la validation du **PNMR** par le Conseil du Gouvernement, un plan d'implémentation détaillé des actions à réaliser sera défini par le Comité National Maladies Rares (**CNMR**) qui sera mis en place.

# 1. Préambule

**Selon le programme gouvernemental 2013 au Luxembourg, un "plan national sur les maladies rares sera élaboré, de concert avec des organisations nationales et internationales comme EURORDIS".**

L'objectif recherché est de mieux répondre aux besoins et attentes des patients, et de mieux orienter, coordonner et structurer les actions relevant du domaine des maladies rares.

Le groupe de travail Maladies Rares (MARA), constitué en 2005, a entamé les travaux avec une enquête nationale publiée en 2011<sup>1</sup>, qui a permis de réaliser un premier état des lieux de la situation maladies rares, et de définir des besoins spécifiques au Luxembourg. La Conférence EUROPLAN tenue en novembre 2013 à Luxembourg<sup>2</sup> a permis de définir les axes principaux du plan.

Le Plan National Maladies Rares (PNMR) suit les recommandations du Conseil de l'Union Européenne (UE) de 2009<sup>3</sup> ainsi que celles préconisées par EUROPLAN en 2010<sup>4</sup>.

- 1 "Les maladies rares : Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg". *Etude réalisée par le Groupe de Travail Maladies Rares (MARA), Date de parution : février 2011, Editeur : Ministère de la Santé - Direction de la santé*
- 2 "Luxembourg EUROPLAN National Conference – Final Report", 19-20 November 2013, Luxembourg. Source : <https://www.eurordis.org/sites/default/files/flags/finalreport-luxembourg.pdf>
- 3 "Recommandations du Conseil de l'Union Européenne du 08 juin 2009, relative à une action dans le domaine des maladies rares" (2009/C 151/02).
- 4 "Recommendations for the development of national plans for rare diseases - Guidance document", 08 March 2010, EUROPLAN. Source : [http://download.eurordis.org/europlan/2\\_EUROPLAN\\_Guidance\\_Documents\\_for\\_the\\_National\\_Conference/3\\_EUROPLAN\\_Draft\\_Recommendations\\_8%20March\\_10.pdf](http://download.eurordis.org/europlan/2_EUROPLAN_Guidance_Documents_for_the_National_Conference/3_EUROPLAN_Draft_Recommendations_8%20March_10.pdf)

## 2. Les Maladies Rares (MR) en Europe

### A DÉFINITION ET ORIGINE DES MR

**Une MR est définie comme une affection dont la prévalence est très faible. Le taux de prévalence retenu en Europe, notamment par le règlement sur les médicaments orphelins, se situe à moins de 1/2000 personnes<sup>5</sup>.**

Les MR sont principalement des maladies d'origine génétique. Mais par définition toute maladie qu'elle soit infectieuse, néoplasique ou auto-immune peut être considérée comme un MR si sa prévalence est inférieure à 1/2000 et qu'aucun traitement facilement accessible n'est connu.

Les MR sont souvent handicapantes pouvant influencer le pronostic vital à court ou moyen terme.

Elles nécessitent une prise en charge médicale, paramédicale et psychosociale complexe du patient et de son entourage proche. Dans plus de la moitié des cas elles se développent dès l'enfance, et on estime qu'elles sont responsables de plus de 30% de la mortalité infantile.

Il ne faut pas non plus oublier que toute une série de syndromes non étiquetés sont probablement aussi des MR qui restent ignorées à l'heure actuelle.

Il est estimé que **80 % des MR sont d'origine génétique**, et concernent entre 3% et 4% des nouveaux nés. Une liste de toutes les MR répertoriées à ce jour a été récemment publiée<sup>6</sup>. Dans certains cas, on parle aussi de maladies orphelines.

### B DIVERSITÉ ET HÉTÉROGÉNÉITÉ DES MR

**Actuellement 30 millions de personnes réparties dans 25 pays européens seraient atteintes par une MR<sup>7</sup>. Mais la « rareté » ne doit pas masquer l'importance des enjeux de santé publique que représentent ces maladies.**

Selon l'Agence Européenne du Médicament, (EMA) **5000 à 8000 MR sont identifiées dans l'UE**, elles touchent entre 6% et 8% de la population<sup>8</sup>. Avec les nouvelles méthodes diagnostiques, analyses génétiques et tests biochimiques, de plus en plus de maladies sont identifiées.

En moyenne chaque semaine, 5 nouvelles maladies sont décrites dans les publications scientifiques et le nombre de personnes atteintes d'une MR est ainsi en constante augmentation. L'intérêt du monde médical et scientifique vis-à-vis des MR reflète l'importance de la prise de conscience qui existe depuis une vingtaine d'années<sup>7</sup>.

<sup>5</sup> Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil, du 16 décembre 1999, concernant les médicaments orphelins.

<sup>6</sup> Les cahiers d'Orphanet: *Liste des maladies rares et de leurs synonymes: Classés par ordre alphabétique avec leur code dans la nomenclature Orphanet.* Juillet 2017.

<sup>7</sup> Source: [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/BP6\\_19Rare.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/BP6_19Rare.pdf). **Background Paper 6.19 Rare Diseases Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation"** S. van Weely, and Prof. H.G.M. Leufkens. 12 March 2013.

<sup>8</sup> Source: [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general\\_content\\_000029.jsp](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp). *Données consultées le 31 octobre 2017.*

## C CARACTÉRISTIQUES COMMUNES DES MR

### Malgré leur grande diversité, les MR ont plusieurs caractéristiques communes<sup>9</sup>:

- Ce sont des maladies graves, chroniques, souvent dégénératives et mortelles à court ou moyen terme;
- Dans 50% des cas, la maladie se déclenche pendant l'enfance;
- La qualité de vie des personnes malades est souvent compromise à cause de la perte d'autonomie secondaire à la maladie, et des conséquences psychosociales et socioéconomiques qui s'en suivent. Cela affecte également la qualité de vie de l'entourage familial;

- Dans certains cas seulement il existe des traitements, qui sont rarement curatifs, mais qui ralentissent l'évolution de la maladie ou allègent la symptomatologie;
- Les MR sont en général très difficiles à gérer pour les familles qui non seulement ont du mal à trouver l'équipe médicale qui posera un diagnostic, mais doivent aussi faire face à l'absence de traitement efficace. Ainsi après une « période plus ou moins longue d'errance diagnostique », le patient et son entourage doivent apprendre à vivre avec cette maladie plus ou moins handicapante et mettre en place toutes les aides possibles.

Le patient et sa famille deviennent au fil du temps les experts de leurs propres prises en charge.

## D LE PHÉNOMÈNE DE L'« ERRANCE DIAGNOSTIQUE »

### L'errance diagnostique est la période au cours de laquelle un diagnostic se fait attendre<sup>10</sup>. Le patient et sa famille cherchent une équipe qui puisse poser un diagnostic sur des symptômes. Cette errance peut être plus ou moins longue et plus ou moins importante en déplacements, en consultations, et en examens.

L'errance diagnostique est en moyenne de quatre ans et 30% des patients atteints de MR restent sans diagnostic précis.

Ce délai excessif entre l'apparition des premiers symptômes et l'établissement du diagnostic n'est pas sans conséquences sur la prise en charge médicale, para médicale et psychosociale du malade et de sa famille.

Ces retards sont responsables d'erreurs de traitements, d'aggravation de la symptomatologie, voire de décès prématurés. Un manque d'informations pertinentes sur le caractère génétique héréditaire de certaines maladies est aussi un drame pour les familles qui auront peut-être plusieurs enfants atteints.

<sup>9</sup> Source : [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps\\_document-EN.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf). "Rare Diseases: understanding this Public Health Priority". EURORDIS, November 2005.

<sup>10</sup> Bernard BARATAUD, « MALADIES RARES », *Encyclopædia Universalis [en ligne]*, consulté le 18 octobre 2017. URL : <http://www.universalis.fr/encyclopedie/maladies-rares/>

En France, suite aux mesures élaborées dans le cadre du 1<sup>er</sup> (2005-2008)<sup>12</sup> et du 2<sup>ème</sup> (2011-2014)<sup>13</sup> plan national sur les MR une nette amélioration a été constatée depuis 2010. La création de filières de santé en MR lors du 2<sup>ème</sup> plan national, a pour but d'améliorer la prise en charge des malades et de leurs familles. Les malades sont plus rapidement dirigés vers une structure hospitalière adaptée. Alors qu'auparavant, un quart d'entre eux devaient attendre plus de quatre ans, ce délai est de deux ans en 2016. Ce progrès repose sur la sensibilisation du public et des professionnels de santé.

La complexité des symptômes et leurs caractéristiques aspécifiques, expliquent en partie la difficulté de poser rapidement un diagnostic. D'autre part 95% des MR sont dites orphelines, aucun traitement n'étant encore connu et/ou disponible, alourdissant ainsi le vécu de la maladie chez les personnes atteintes et leur entourage<sup>7</sup>.

Cette errance diagnostique est caractéristique des MR. Face à des symptômes « atypiques » un médecin ou des équipes médicales se trouvent dans l'incapacité de proposer un diagnostic et ne savent plus vers quelle équipe médicale s'orienter pour une exploration plus poussée.

Parfois, les plaintes des patients ne sont plus prises en compte à juste titre ni par le médecin, ni par sa famille, ou par son entourage et le patient se retrouve de plus en plus isolé et livré à lui, seul dans sa maladie.

Une enquête à l'échelle européenne réalisée en 2004 par EURORDIS (EurordisCare2)<sup>11</sup> s'est intéressée au problème du délai de la pose du diagnostic dans 17 pays différents sur 8 différentes MR.

Un diagnostic tardif reporte le début d'une thérapie adéquate, et peut avoir des conséquences graves sur la santé des patients.

#### CETTE ENQUÊTE EUROPÉENNE A PERMIS DE METTRE EN ÉVIDENCE L'AMPLEUR DU PROBLÈME :

**25%** des patients ont dû attendre entre 5 et 30 ans entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic de leur maladie.

**40%** des patients ont d'abord reçu un diagnostic inadapté. Ils ont subi à tort des traitements médicaux (incluant des actes chirurgicaux et des traitements psychiatriques) basés sur un mauvais diagnostic.

**25%** des patients ont dû se déplacer au sein de leur pays pour obtenir une confirmation de leur diagnostic et 2% ont dû voyager à l'étranger.

Dans **33%** des cas, le diagnostic a été annoncé dans des conditions et avec des termes non satisfaisants. Dans 12.5% les termes accompagnant cette annonce étaient inacceptables.

Dans **25%** des cas, l'origine génétique de la maladie n'a pas été communiquée au patient ou à sa famille.

Le Conseil Génétique est intervenu dans seulement **50%** des cas.

<sup>11</sup> "Survey of the delay in diagnosis for 8 Rare Diseases in Europe ('Eurordiscare 2')", Fact Sheet 17/04/07.

<sup>12</sup> « Plan national maladies rares » 2005-2008, Ministère de la Santé et des Solidarités, France.

<sup>13</sup> « Plan national maladies rares – Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe: une ambition renouvelée » 2011-2014, Ministère de la Santé et des Solidarités, France.

## E LES CONSÉ- QUENCES MÉDICO- SOCIALES<sup>14</sup>

**La méconnaissance de la maladie et de son impact sur la vie de tous les jours explique en grande partie la souffrance physique, psychologique et sociale du patient et de son entourage.**

Le manque de connaissances médicales et scientifiques, l'absence de traitements curatifs et les préjudices physiques et/ou psychiques constituent un poids lourd à porter qui ne peut pas être ignoré dans les politiques de santé publique. En effet, les malades atteints de MR et leur famille sont tous confrontés aux mêmes difficultés : la recherche du diagnostic entraînant de multiples consultations pour identifier les équipes

spécialisées qui pourront les orienter vers des soins adéquats. Les MR peuvent poser le problème de l'autonomie des patients, de leur insertion sociale, scolaire ou professionnelle et citoyenne. Les personnes atteintes de MR sont plus vulnérables non seulement sur le plan psychologique et social mais aussi économique et culturel.

Cela souligne le besoin d'une prise en charge spécialisée des personnes atteintes de MR dans leur globalité : santé physique, mentale, affective, sociale, mais aussi aide à l'éducation, l'insertion professionnelle, et au soutien financier si besoin.

## F LES DÉFIS ACTUELS<sup>15</sup>

**Pour de nombreuses MR, les connaissances de base comme les causes de la maladie, la physiopathologie, l'histoire naturelle et les données épidémiologiques sont incomplètes.**

Ce constat alarmant explique la difficulté et parfois l'impossibilité de poser un diagnostic et de traiter les patients de façon adéquate. Les malades sont en quête d'expertise, indépendamment de la localisation et du pays hébergeant le centre de référence. Les prises en charge qui en résultent sont dispersées et fragmentées. La rareté de la maladie entraîne une inégalité d'accès aux soins, inacceptable de nos jours en Europe.

Un investissement de moyens en Europe est donc indispensable pour faire face aux nombreux défis liés à la méconnaissance de ces maladies et en particulier :

- La mise en place d'un système de codification reconnu au niveau international doit pouvoir faciliter le recensement des MR, l'étude de leur histoire naturelle, ainsi que le suivi de leur évolution.
- La recherche fondamentale doit pouvoir permettre le développement de nouveaux tests de dépistage, d'identification précoce, de confirmation diagnostique et de suivi (marqueurs biologiques) des MR, qui, sur le long

<sup>14</sup> Source : [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?Ing=FR](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?Ing=FR)

<sup>15</sup> Source : [http://www.who.int/medicines/areas/priority\\_medicines/MasterDocJune28\\_FINAL\\_Web.pdf](http://www.who.int/medicines/areas/priority_medicines/MasterDocJune28_FINAL_Web.pdf) "Priority Medicines for Europe and the World - 2013 Update", Warren Kaplan et al. WHO publications, 9 July 2013.

terme vont pouvoir améliorer la connaissance et la prise en charge des patients et de leurs familles.

- Les programmes de recherche clinique en MR, participent activement au développement de nouveaux médicaments (orphelins), qui ne sont pas attractifs pour l'industrie pharmaceutique. L'importance du «burden of disease» individuel de MR au niveau de la santé publique, doit prédominer sur le bénéfice économique de l'industrie pharmaceutique pour le développement de nouveaux médicaments.
- Les thérapies ciblées, qui bloquent des mécanismes spécifiques des cellules cancéreuses, pourraient être développées pour des groupes de maladies moins répandues

comme les MR. Continuer à investir sur ces thérapies innovantes reste une priorité. Il en est de même de la pratique de «drug repurposing».<sup>16</sup>

- La pratique clinique fondée sur des données probantes («evidence-based medicine») pour les MR devrait être facilitée par la collecte de données cliniques dans des bases de données et des registres, en tenant compte des spécificités liées aux MR (sélection de modèles d'étude appropriés adaptés aux petites populations étudiées). Ceci implique la transparence avec la possibilité de liens et d'accès aux données sous des conditions bien définies.<sup>17</sup>

<sup>16</sup> "Définition du «drug repurposing» («reprofilage ou réorientation des médicaments»): Le repositionnement des médicaments est l'application de médicaments et de composés connus pour traiter de nouvelles indications (c'est-à-dire de nouvelles maladies). Un avantage significatif du repositionnement des médicaments par rapport au développement de médicaments traditionnels est que, puisque le médicament repositionné a déjà subi un nombre important de tests de toxicité et

autres, sa sécurité est connue et le risque d'échec pour des raisons de toxicologie indésirable est réduit. Plus de 90% des médicaments échouent au cours du développement, et c'est la raison la plus importante des coûts élevés de la R & D pharmaceutique.

Source: [https://en.wikipedia.org/wiki/Drug\\_repositioning](https://en.wikipedia.org/wiki/Drug_repositioning)

<sup>17</sup> Rath A. et al. A systematic literature review of evidence-based clinical practice for rare diseases: what are the perceived and real barriers for improving the evidence and how can they be overcome? *Trials* 2017;18:556. Sources: <https://doi.org/10.1186/s13063-017-2287-7>

# 3. Le contexte réglementaire en Europe

**La coopération européenne est indispensable au partage des rares connaissances, compétences, prises en charge, et recherches scientifiques disponibles, qui sont souvent éparses et dispersées<sup>18</sup>.**

Dans les années '90, les premières initiatives ont été prises pour la lutte contre les maladies rares au niveau de l'UE.

Dans les problématiques liées au MR, la dimension européenne et la collaboration entre États membres peut faire la différence, par exemple en échangeant et rassemblant connaissances et expertises, en encourageant la recherche concertée, complémentaire et coordonnée et la coopération, et en améliorant l'accès aux médicaments disponibles dans tous les pays d'Europe. Les actions de celle-ci dans le domaine des maladies rares génèrent une forte valeur ajoutée. Le projet EUROCAT fondé en 1979<sup>19</sup>, concerne les anomalies morphologiques, et c'est son implantation européenne qui a fait son succès et son intérêt dans la recherche pour lutter contre la survenue de malformation morphologique et améliorer leur prise en charge.

La communication de la Commission européenne du 24 novembre 1993<sup>20</sup> concernant le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique a désigné pour la première fois les MR comme un domaine d'action prioritaire dans l'UE. En réponse à cette communication, plusieurs projets ont bénéficié d'une aide et la task-force sur les maladies rares a été créée.

En 2008, la Commission a adopté une stratégie globale pour aider les États membres à diagnostiquer, traiter et soigner les citoyens européens atteints d'une MR:

Communication intitulée « *Les maladies rares: un défi pour l'Europe* »<sup>21</sup>.

## LA COMMUNICATION SE CONCENTRE SUR TROIS GRANDS DOMAINES:

- améliorer la reconnaissance et la mise en évidence des MR,
- soutenir les politiques relatives aux MR dans les États membres pour garantir une stratégie d'ensemble cohérente, et
- développer la coopération, la coordination et la réglementation des MR à l'échelle européenne.

<sup>18</sup> Source: [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare\\_diseases/docs/2014\\_rarediseases\\_implementationreport\\_fr.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/2014_rarediseases_implementationreport_fr.pdf). **Rapport d'exécution sur la communication de la Commission intitulée « Les maladies rares: un défi pour l'Europe ».** Bruxelles, le 5.9.2014, COM(2014) 548 final.

<sup>19</sup> Source: <http://www.eurocat-network.eu/aboutus/whatiseurocat/whatiseurocat>

<sup>20</sup> **Commission Communication on the framework for action in the field of public health.** COM (93) 559 final, 24 November 1993.

<sup>21</sup> « *Les maladies rares: un défi pour l'Europe* » COM(2008) 679 final, du 11 novembre 2008.



En parallèle à ladite communication, une recommandation du Conseil relative à une action dans le domaine des MR<sup>3</sup> a été adoptée quelques mois plus tard, invitant les États membres à mettre en place des stratégies nationales.

#### LES RECOMMANDATIONS DU CONSEIL DE L'UE SE CONCENTRAIENT SUR

- la définition, la codification et le recensement des MR,
- la recherche,
- les réseaux de référence européens,
- le regroupement de l'expertise au niveau européen,
- la responsabilisation des associations de patients, et
- la viabilité.

L'article 13 de la directive 2011/24/UE<sup>22</sup> relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers traite également des maladies rares. Il indique que la Commission aide les États membres, notamment en faisant connaître aux professionnels de santé les outils mis à leur disposi-

tion pour les aider dans le diagnostic des MR et en indiquant aux parties prenantes les possibilités offertes par le règlement 883/2004<sup>23</sup> pour le transfert de patients atteints de MR vers d'autres États membres.

En vertu de l'article 12 de la même Directive, il est prévu que la « *Commission aide les États membres à créer des réseaux européens de référence entre prestataires de soins de santé et centres d'expertise dans les États membres, en particulier dans le domaine des maladies rares* ». Ces réseaux européens de référence poursuivent e. a. l'objectif d'aider « *à améliorer le diagnostic et la prestation de soins de santé d'une qualité élevée, accessibles et d'un bon rapport coût-efficacité pour tous les patients dont l'état pathologique nécessite une concentration particulière d'expertise dans les domaines de la médecine où l'expertise est rare* ».

<sup>22</sup> « Directive 2011/24/UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers », JO L 88 du 4.4.2011, p. 45-65.

<sup>23</sup> Règlement (CE) N° 883/2004 du Parlement Européen et du Conseil du 29 avril 2004.

## A LE PROJET EUROPLAN ET LE LIEN AVEC EUCERD

**EUROPLAN est un projet européen pour le développement de Plans et de stratégies nationaux pour les MR, qui est cofinancé par la Commission européenne. L'objectif est de promouvoir et de mettre en œuvre les plans nationaux afin de faire face aux besoins des patients atteints de MR, de permettre un échange d'expériences entre pays, de relier les efforts nationaux à une stratégie commune au niveau européen.**

Le projet, qui s'est déroulé d'avril 2008 à mars 2011, a rassemblé les représentants des autorités sanitaires nationales de 21 États membres et a réuni 57 partenaires associés ou collaborateurs de 34 pays. 15 conférences EUROPLAN ont été organisées dans chaque pays par les Alliances Nationales avec le support d'EURORDIS et de représentants des patients. Elles sont organisées autour de thèmes communs, sur la base des recommandations du Conseil de l'UE.

Le projet a donné lieu à un rapport sur les indicateurs de suivi de l'application et d'analyse des incidences d'un plan ou d'une stratégie d'ordre national pour les MR; il a aussi servi de base à l'adoption des recommandations de l'EUCERD (The European Union Committee of Experts on Rare Diseases, constitué en 2010, et remplacé en 2013 par la EC Expert Group on Rare Diseases<sup>24</sup>) sur les indicateurs principaux destinés aux plans ou stratégies d'ordre national pour ces maladies<sup>25</sup>.

Actuellement, EUROPLAN a pris la forme d'un mouvement pour encourager et implémenter les plans et stratégies nationaux, ainsi qu'implémenter les "EU RD policies & recommendations".

Grâce à la EUCERD Joint Action (2012 – 2015)<sup>26</sup>, 25 autres conférences EUROPLAN ont été organisées par les Alliances Nationales, dont une au Luxembourg en novembre 2013.

## B L'IMPORTANCE D'ORPHANET

**Orphanet a été créé en France par l'INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) en 1997. Cette initiative est devenue un effort européen à partir de l'an 2000, bénéficiant d'un financement de la Commission européenne, et Orphanet s'est progressivement transformé en un Consortium de 40 pays, répartis en Europe et à travers le monde.**

Orphanet est un serveur d'informations concernant les maladies rares et les médicaments orphelins accessibles. L'objectif d'Orphanet est de concourir à l'amélioration de la prise en charge et du traitement des maladies rares, qu'elles soient d'origine génétique, auto-immune ou infectieuse, qu'il s'agisse de cancers rares ou de maladies sans diagnostic précis. Il offre des services adaptés aux

besoins des malades et de leur famille, des professionnels de santé et des chercheurs, des associations et des industriels.

À ce jour, Orphanet est la base de données la plus importante au niveau européen concernant les MR et les médicaments orphelins, avec environ 6.000 maladies répertoriées.

Orphanet a joué un rôle clé dans le développement d'un système de codification des MR (Nomenclature «ORPHA Code»), essentiel à l'amélioration de la visibilité des maladies rares dans les réseaux d'information de santé et de recherche. D'après une enquête menée par RD Action<sup>27</sup> dans 19 pays européens (sur une période allant du 26 avril au 18 août 2017), le système ORPHA Code est le principal système de codification utilisé pour les MR dans les hôpitaux et ailleurs.

<sup>24</sup> Commission Decision of 30 July 2013 setting up a Commission expert group on rare diseases and repealing Decision 2009/872/EC.

<sup>25</sup> EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies, 6 June 2013.

<sup>26</sup> Source: [http://www.w.eucerd.eu/?page\\_id=54](http://www.w.eucerd.eu/?page_id=54)

<sup>27</sup> RD Action, Work Package 5 - Survey#2 "Implementation of rare disease patient coding across member states"

## C LES EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERNs)

**Les European Reference Networks (ERNs) ou réseaux européens de référence sont des réseaux virtuels regroupant des prestataires de soins de santé en Europe qui ont été créés pour répondre aux besoins de maladies et affections rares ou complexes qui nécessitent un traitement hautement spécialisé ainsi qu'une concentration des connaissances et des ressources.**

Leur objectif consiste à réduire les inégalités pour les personnes affectées de telles maladies en relation avec le diagnostic, le traitement et le suivi, de rendre l'expertise accessible aux patients et aux médecins au sein de l'UE, sans nécessité de déplacement dans un autre pays, de renforcer la coopération et la coordination européenne et de soutenir les plans nationaux de lutte contre les MR.

La Directive sur les droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers<sup>28</sup>, définit la gouvernance et la coordination de ces réseaux, ainsi que les critères et condi-

tions obligatoires pour y participer. Le rôle de l'autorité de santé nationale est d'assurer l'ancrage des ERNs dans le système de santé du pays, et d'approuver la candidature de tout membre/prestataire.

Les candidatures sont volontaires et doivent répondre à des critères généraux (applicables à tout prestataire) et à des critères spécifiques (déterminés selon le domaine couvert par chaque ERN), et elles sont évaluées par un organisme indépendant. À la date actuelle, 24 réseaux thématiques ont été évalués et approuvés par le Board of Members States<sup>29</sup>.

**LES PAYS DE PETITE TAILLE TELS QUE LE LUXEMBOURG, EN L'ABSENCE DE MEMBRE À PART ENTIÈRE D'UN (OU DE PLUSIEURS) ERN SUR LE TERRITOIRE, PEUVENT DÉSIGNER DES « ERN AFFILIATED PARTNERS » SOUS LA FORME DE :**

« National Associated Centres » : Institutions prestataires de soins cliniques,

« National Collaborative Centres » : Institutions productrices de connaissance et d'outils visant à améliorer la qualité des soins,

« National Coordination Hubs », dont la mission est de s'engager avec l'ensemble des ERNs ou un ERN spécifique

Une fois les critères d'adhésion, les procédures de désignation nationale ainsi que d'intégration dans les ERN existants définis et validés par les Etats Membres, le Luxem-

bourg sera en mesure d'intégrer la richesse et l'opportunité de ces réseaux dans le système de santé national.

<sup>28</sup> Directive 2011/24/UE « Droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (Art. 12)

<sup>29</sup> Source : [https://ec.europa.eu/health/ern/board\\_member\\_states\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern/board_member_states_en)

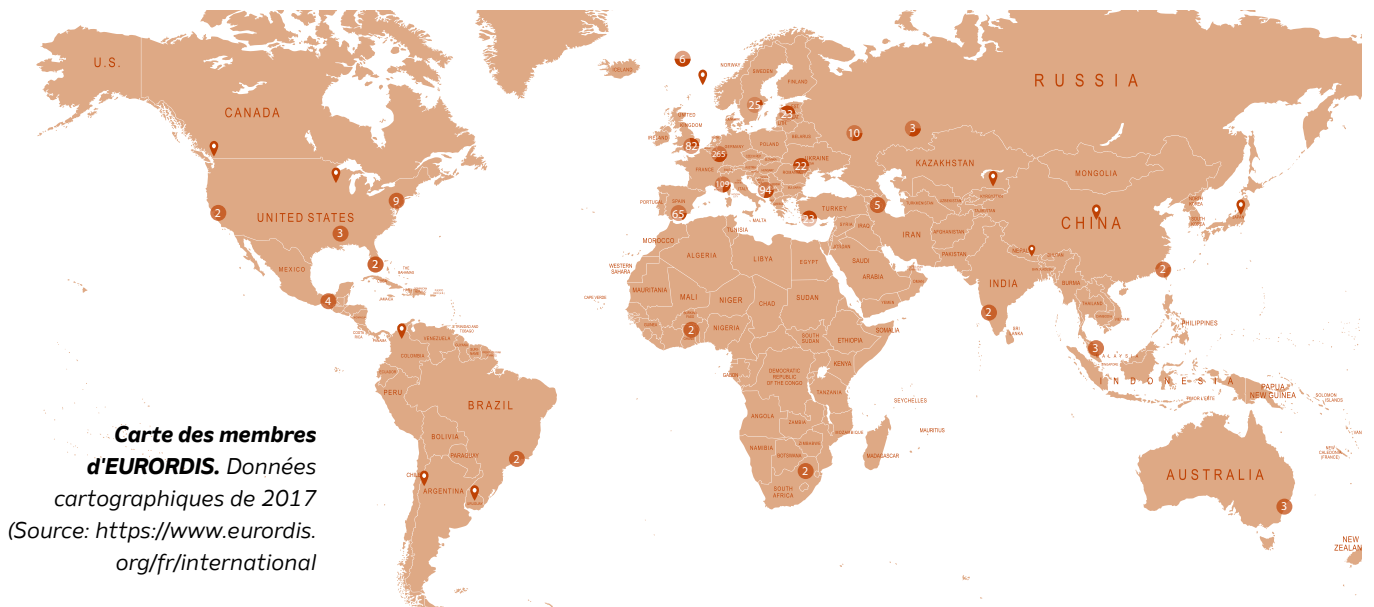
## D LES ASSO- CIATIONS DE PATIENTS, EURORDIS

**Au niveau européen, EURORDIS<sup>30</sup> constitue l'organisation faitière la plus importante en Europe dans le domaine des MR. Fondée en 1997, EURORDIS est une alliance non gouvernementale d'associations, pilotée par les patients eux-mêmes, et fédérant 765 associations européennes de patients atteints de MR dans 69 pays (dont 28 en Europe).**

EURORDIS cherche à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes de MR en Europe, en défendant leurs intérêts à l'échelon européen, en soutenant la recherche et le développement des médicaments, en mettant

en réseau des groupes de malades, en menant des campagnes de sensibilisation et d'autres actions destinées à combattre l'impact des MR sur la vie des patients et de leur famille.

EURORDIS attire de plus en plus d'organisations de patients non européennes, et ses actions de sensibilisation aux MR à l'échelle internationale rencontrent un succès croissant. L'objectif est d'unifier, d'étendre et de renforcer le mouvement des MR, animé par des associations et des représentants de patients partout dans le monde.



EURORDIS est reconnue pour ses réalisations en tant que partenaire de la Commission Européenne, du Parlement Européen, du Conseil de l'UE et de EMA. EURORDIS est aussi membre fondateur du Comité des ONG pour

les MR (Nations Unies, New York)<sup>31</sup>, qui est un comité établi sous l'égide de la Conférence des ONG en relation consultative avec les Nations Unies (CoNGO).

<sup>30</sup> Source: <https://www.eurordis.org/fr/a-propos-d-eurordis>

<sup>31</sup> Source: <https://www.ngocommitteerediseases.org/about-us/>.

## 4. Les plans nationaux chez nos voisins européens

**Dans la recommandation du Conseil de l'UE, les États membres se sont engagés à adopter au plus vite, et au plus tard pour la fin de 2013, un plan ou une stratégie pour la prise en charge des MR. En 2009, le fait d'accorder une attention particulière aux MR était relativement nouveau et innovant dans la plupart des États membres. Seuls quelques pays – la Bulgarie, l'Espagne, la France et le Portugal – disposaient alors d'un plan national en vigueur.**

Au niveau des États Membres, malgré une certaine hétérogénéité dans l'état d'avancement des plans et stratégies nationaux<sup>32, 33</sup>, des progrès significatifs peuvent être notés :

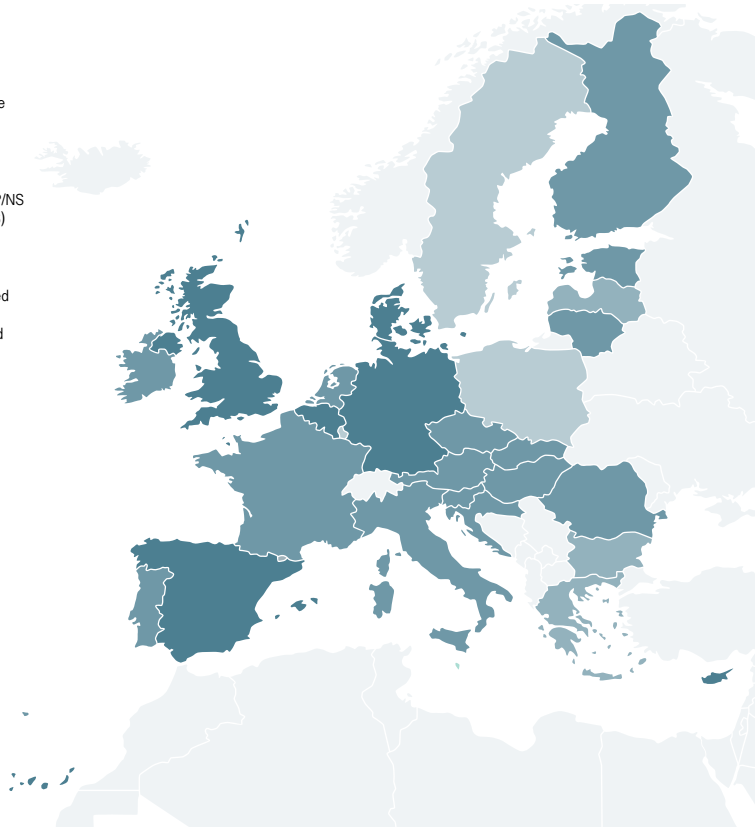
- À la fin de 2016, 24 pays disposaient de plans ou de stratégies nationales pour les MR ;
  - 18 de ces pays ont adopté un plan national ou une stratégie nationale limitée dans le temps à un certain nombre d'années d'activités : Autriche, Croatie, République Tchèque, Estonie, Finlande, France, Hongrie, Irlande, Italie, Lituanie, Pays Bas, Portugal, Roumanie, Slovaquie, Slovénie, Bulgarie, Grèce, et Lettonie.
  - Les 6 autres pays ont adopté un plan sans limite dans le temps et en cours actuellement (selon les données disponibles en 2016) : Belgique, Chypre, Danemark, Allemagne, Espagne et Royaume Uni.

<sup>32</sup> Rodwell C., Aymé S., eds., "2014 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe – Part II: Key developments in the field of rare diseases in Europe in 2013". EUCERD Joint Action, July 2014.

<sup>33</sup> "Overview Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe". 2016 Version, RD-Action WP6 Output. Authors: V. Hedley; H. Murray; C. Rodwell, S. Ayme.

### Status of National Plans/Strategies

- Countries which have adopted a NP/NS without a clear end date and which can therefore be considered on going and active
- Countries which have adopted a time-bound NP/NS, where a NP/NS is still in date (as of end of 2016)
- Countries which have adopted a time-bound NP/NS which has expired and not yet been renewed
- Countries which had not adopted a NP/NS as of the end of 2016



*Status Quo of National Plans and Strategies for Rare Diseases in EU MS, as of end of 2016. Source: "Overview Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe", 2016 Version, RD-Action WP6 Output.*

- Les pays suivants, à la fin de 2016, n'avaient pas encore adopté de plan ou de stratégie nationale en la matière: Luxembourg, Pologne, Malte et Suède.

La France joue un rôle pionnier dans le domaine des MR: elle est le premier pays en Europe à avoir élaboré et mis en œuvre un plan national en 2005. Le 2<sup>ème</sup> plan national français a été présenté en 2011 et devait se terminer en 2014, mais il a été prolongé jusqu'en 2016. Un 3<sup>ème</sup> plan national sera mis en place grâce à la prolongation des 2 premiers.

## CENTRES D'EXPERTISE

**Le concept de Centres d'Expertise promu sous l'égide d'EUCERD, a un impact majeur dans le domaine des MR car il englobe l'objectif de cartographier et de mieux comprendre l'expertise existante dans le pays, mais permet aussi d'implémenter des critères de qualité au niveau d'une prise en charge hautement spécialisée.** Un certain nombre de critères pour la définition des Centres d'Expertise en MR ont été définis en 2006 suivant l'expérience des pays européens qui étaient en cours d'implémentation du concept<sup>34</sup>. Sur cette base, EUCERD a élaboré une série de recommandations qui ont été adoptées en 2011<sup>35</sup>.

En Belgique, des Centres d'Expertise au niveau de la mucoviscidose, des maladies métaboliques et de l'hémophilie ont été mis en place grâce à l'allocation d'un budget conséquent (€2M). Dans ce contexte, le conseil génétique est réalisé par le biais d'une approche multidisciplinaire et est financé par une convention couvrant 8 centres de génétique agréés dans le pays.

En France, les filières nationales de santé MR regroupent les centres experts individuels afin de maximiser la collaboration dans le pays. Ces filières sont focalisées sur des groupes homogènes de MR, incluant les centres de référence, les laboratoires de recherche et de diagnostic, les centres d'imagerie, les services psycho-sociaux ainsi que les associations de patients.

Pour les pays de petite taille, la mise en place de Centres d'Expertise reste un défi à cause de l'absence critique de patients nécessaires à la genèse de compétences spécifiques sur le territoire national. Chypre mène actuellement une réflexion sur une procédure de désignation officielle des Centres d'Expertise, et les démarches à Malte ne sont pas encore connues.

<sup>34</sup> Source: [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1334](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1334). « Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. A technical and scientific report from an expert group of the Rare Disease Task Force ». December 2006.

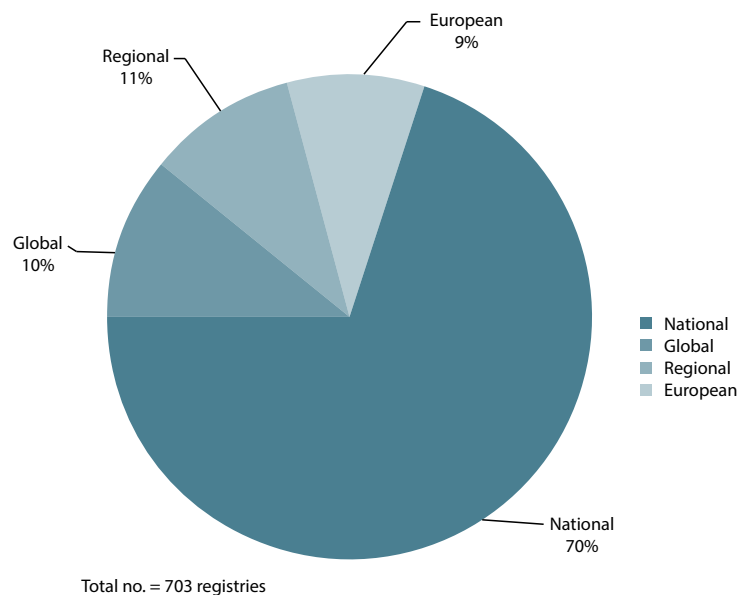
<sup>35</sup> Source: [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1224](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224). « EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States », 24 October 2011.

## REGISTRES

**Aucun pays, pris individuellement, ne pourra recenser un nombre suffisant de patients avec une maladie très rare pour pouvoir entièrement comprendre la pathologie au niveau épidémiologique, les symptômes rapportés, l'évolution dans le temps et en tirer des conclusions scientifiques significatives et fiables.** Les Registres permettent de rassembler des informations sur les patients atteints par un groupe particulier de MR. En combinant les informations sur un nombre

maximal de cas au niveau régional, national, européen et/ou mondial, la puissance des données collectées augmente exponentiellement. Les Registres ont donc une importance capitale dans l'élucidation de l'histoire naturelle des MR, et ils se focalisent sur l'épidémiologie de la maladie. Les données recueillies peuvent révéler la meilleure méthode diagnostique pour une maladie particulière, peuvent démontrer l'efficacité des différentes options thérapeutiques, et ont un impact très important sur la recherche clinique.

SELON LE RAPPORT D'ORPHANET DE MAI 2017<sup>36</sup>, IL EXISTE 703 REGISTRES EN EUROPE, DONT 61 OPÈRENT AU NIVEAU EUROPÉEN, 77 AU NIVEAU MONDIAL, 496 SONT NATIONAUX ET 69 RÉGIONAUX.



*Distribution of European Rare Disease Registries by geographical 'scope', according to the Orphanet database. Source: 'Rare Disease Registries in Europe'. Orphanet Report Series May 2017.*

<sup>36</sup> Source: <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>. 'Rare Disease Registries in Europe'. Orphanet Report Series May 2017.



En Belgique le Registre Central des MR centré sur la collecte de données génétiques a été mis en place progressivement depuis 2013. Le registre soutient la recherche sur les MR et le développement de médicaments orphelins.

En tant qu'objectif du 1<sup>er</sup> plan, un Registre national français a été créé en 2006 afin d'améliorer les connaissances épidémiologiques en MR. Une base de données nationales a été prévue dans le 2<sup>ème</sup> plan, avec un « minimum data set » auprès de la Banque Maladies Rares (BaMaRa) au niveau des Centres d'Expertise. Une réglementation d'interopérabilité a été définie en 2013.

Un portail internet de Registres sur les MR a été mis en place en Allemagne. Il représente

l'interface de communication avec le registre de l'EU Commission Joint Research Centre à Ispra en Italie. Le plan national allemand a retenu la recommandation de développer un prototype de registre spécifique pour chaque MR.

En Italie, le Registre National MR mis en place dans le cadre du premier plan national, couvre 97% de la collecte de données en MR sur le territoire national. Un système de surveillance au niveau de cette collecte a été implémenté et a permis une nette amélioration de la couverture au niveau du pays (de 62% en 2009 à 97% en 2012).

## RECHERCHE

**Plus de 620 millions d'euros ont été investis sur 120 projets de recherche au cours des programmes FP6, FP7 et Horizon 2020, qui couvrent la période de 2002 à 2020. De 2014 à 2015 Horizon 2020 a alloué environ 200 millions d'euros à la recherche sur les MR, autour de 40 projets.**

De 2016 à 2017, Horizon 2020 met l'accent sur deux sujets spécifiques pour les MR: la caractérisation du diagnostic des MR (SC1PM-03-2017), et les nouvelles thérapies (SC1-PM-08-2017). Le résumé de l'état des lieux de la recherche en MR fait l'objet d'une publication du IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium)<sup>37</sup>.

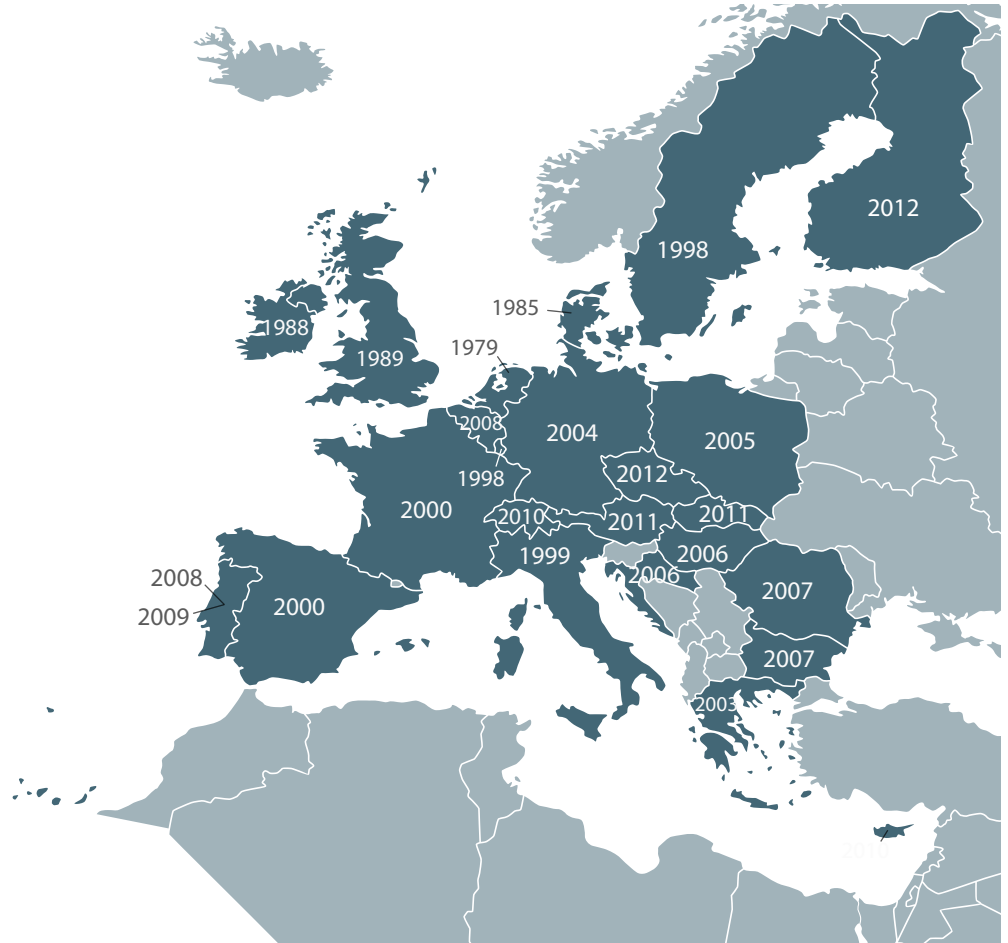
Dans le cadre des différentes initiatives mises en place en Europe, l'EU Joint Programme (EJP) Co - Fund for Rare Diseases –a été mis en place vers la fin de 2016 en tant qu'outil d'organisation stratégique de la recherche en MR. Il est exploité par les Ministères et par les structures de financement présentes dans le pays, en accord avec les intervenants dans le domaine (associations de patients, autorités compétentes et secteur privé). L'objectif est de soutenir la recherche translationnelle sur les MR (du laboratoire au lit du patient et *vice-versa*). Un rôle de leadership revient à la France au niveau de cette initiative en raison de son activité très prononcée dans la recherche sur les MR.

<sup>37</sup> Source: <http://www.irdirc.org/reports-guidelines/state-of-play-reports/>

## ALLIANCES NATIONALES

Les Alliances Nationales des associations de patients atteints de MR sont des structures essentielles incluant des intervenants clé au niveau de l'UE. Elles ont pour but de donner

la voix à ces associations dans le cadre du développement de réglementations nationales. Elles jouent donc un rôle très important dans l'élaboration des plans nationaux ou de stratégies nationales sur les MR.



*Pays avec une Alliance Nationale pour les Maladies Rares en Europe, et année de constitution (Source: EUCERD report 2013).*

# 5. La situation au Luxembourg

À la lumière des données disponibles en Europe qui montrent que 30 millions de personnes seraient concernées par une MR, on peut estimer le nombre d'individus touchés directement ou indirectement par une MR résident au Luxembourg à 30.000.

## LES DONNÉES DISPONIBLES

La source principale de données disponibles au Luxembourg est actuellement constituée par les informations recueillies par l'ALAN (ALAN Maladies Rares Luxembourg a.s.b.l, anciennement appelée Association Luxembourgeoise d'aide pour les personnes Atteintes de maladies Neuromusculaires et de maladies rares).

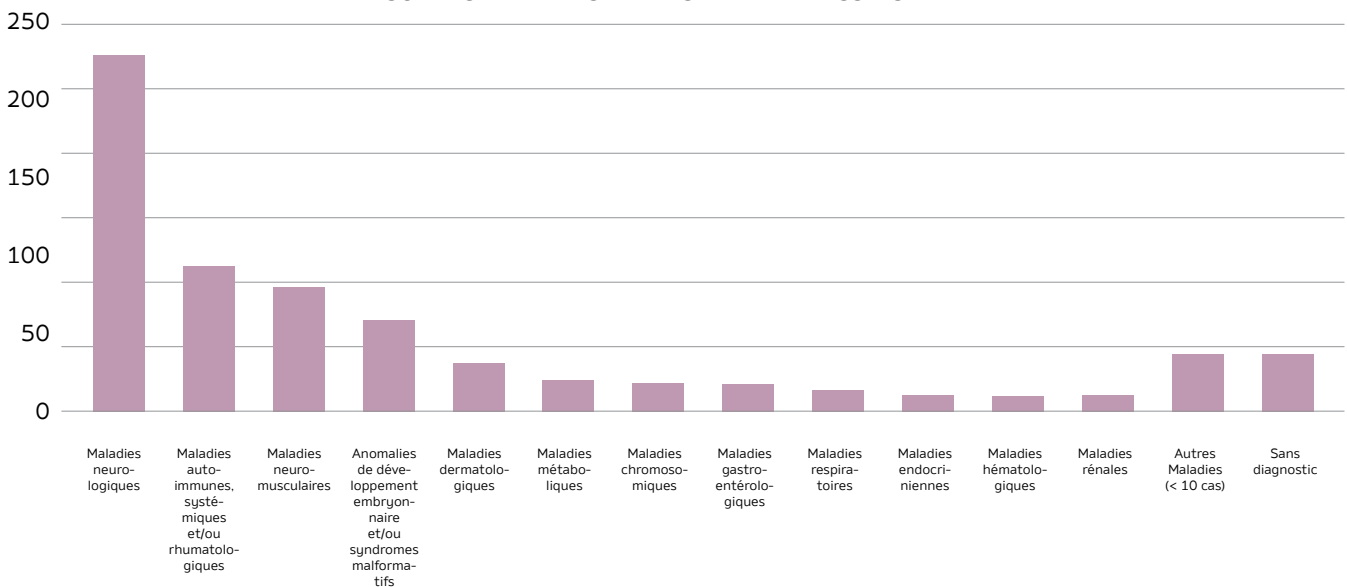
Source: ALAN. Relevé non exhaustif des cas recensés de 2006 à 2016. À noter que certaines maladies ne sont pas relevées.

Les informations recueillies, qui reflètent leurs activités, sont codifiées selon la nomenclature Orphacode, et indiquent la présence des 3 catégories principales de maladies suivantes pour le Luxembourg :

- Maladies neurologiques;
- Maladies auto-immunes, systémiques et/ou rhumatologiques;
- Maladies neuromusculaires.

Cependant plusieurs autres catégories de maladies ont été répertoriées grâce à un relevé des personnes atteintes de MR ou des proches d'une personne atteinte de MR et qui se sont adressées à l'ALAN de 2006 à 2016<sup>38</sup>:

## PERSONNES ATTEINTES DE MR S'ÉTANT ADRESSÉES À L'ALAN



38

Source: ALAN. Relevé non exhaustif.

Dans le cadre des MR respiratoires et en particulier de la mucoviscidose, les patients sont pris en charge au Centre Luxembourgeois de Mucoviscidose et des Maladies Apparentées (CLMMA), au sein du Centre Hospitalier de Luxembourg (CHL). Selon une étude récente publiée au Luxembourg<sup>39</sup>, la population concernée par cette maladie est composée

de patients adultes et pédiatriques atteints de CF (Cystic Fibrosis – Mucoviscidose), de CFTR-RD (ce sont d'autres pathologies liées au même gène de la mucoviscidose (CFTR) qui peuvent apparaître chez le grand enfant ou chez l'adulte, regroupées sous le nom de « CFTR-RD » pour CFTR-Related Diseases) et de Maladies Apparentées (MA).

#### LES DONNÉES REPORTÉES SUR LES CAS SUIVIS AU CLMMA EN 2016 SONT LES SUIVANTES :

Patient suivis au CLMMA	Nombre de patients	% TOTAL
CF	38	61,3 %
CFTR-RD	8	12,9%
MA	16	25,8 %
* Dyskinésie ciliaire	8	
* Bronchectasie sévère d'étiologie non déterminée	8	
<b>TOTAL patients</b>	<b>62</b>	<b>100 %</b>

De très nombreuses causes autres que les seules mutations de CFTR peuvent en être à l'origine de symptômes, ce qui accroît la difficulté du diagnostic de ces pathologies.

Des cas d'hypertension artérielle pulmonaire (HTAP) et de fibrose pulmonaire idiopathique ont aussi été relevés sur le territoire luxembourgeois. Le Luxembourg participe notamment à la mise en place d'un registre international observationnel prospectif visant à décrire l'évolution et l'issue de la maladie chez des patients atteints de fibrose pulmonaire idiopathique dans la pratique clinique réelle (PROOF – Registry New and Extended Belgium-Luxembourg)<sup>40</sup>.

Les données recueillies auprès de la Fondation Kriibskrank Kanner à Luxembourg constituent une source supplémentaire précieuse d'information sur la situation des cancers rares des enfants au Luxembourg. En 2016, 185 familles ont été soutenues dans le cadre de maladies cancéreuses (81%) et de MR à danger vital (19%). Ces dernières concernaient 36 enfants, dont 26 résidents luxembourgeois. En comparaison avec l'année 2015, quatre nouveaux cas de MR ont été recensés en 2016<sup>41</sup>.

<sup>39</sup> Schlessler M. et al. « La mucoviscidose au Luxembourg ». Bull Soc Sci Med Grand Duché Luxemb. 2017;(1):65-82.

<sup>40</sup> ERS International Congress 2014, Munich, Germany, 6–10 September. Poster: "PROOF-registry: a prospective observational registry to describe the disease course and outcomes of idiopathic pulmonary fibrosis patients in a real-world clinical setting", Authors: Wim Wuyts,

Caroline Dahlqvist, Marc Schlessler, Christophe Compere, Hans Slabbynk, Benjamin Bondue, Marianne Berrens, Christophe Giot, Paul DeVuyst.

<sup>41</sup> Source: Communiqué de presse du 15.02.2017 Fondation Kriibskrank Kanner.

## L'EXPERTISE LUXEMBOURGEOISE

**Le Luxembourg bénéficie de la proximité des Centres d'Expertise des pays limitrophes, une source de potentielles collaborations.**

Cependant, malgré la taille du pays, le Luxembourg a créé et mis en place le Diabetes Endocrinology Care Clinique Pédiatrique (DECCP) au CHL, qui depuis 2016 est devenu membre d'un ERN sur les maladies endocriniennes rares (RareEndoERN). Une équipe multidisciplinaire y est dédiée à la prise en charge des enfants et adolescents diabétiques, y compris ceux souffrant de pathologies à connotation de MR.

## LA RECHERCHE AU LUXEMBOURG

**Malgré l'absence de masse critique de patients pour certaines maladies, et les difficultés liées à la collecte de données nationales en absence d'un système de codification, le Luxembourg peut se prévaloir d'une certaine activité dans le domaine de la recherche sur les MR. Plusieurs institutions/organismes nationaux sont déjà impliqués dans des projets de recherche (préclinique et/ou clinique) sur les MR.**

Ainsi, selon une enquête informelle réalisée par l'Integrated BioBank of Luxembourg (IBBL), plusieurs institutions au Luxembourg dont l'Université, le Luxembourg Centre for Systems Biomedicine (LCSB), le CHL, le Luxembourg Institute of Health (LIH), le Laboratoire de Biologie Moléculaire et Cellulaire du Cancer (LBMCC), le CLMMA, et le DECCP, sont impliquées dans des projets de recherche concernant une cinquantaine de MR différentes. Des collaborations ont été établies à l'étranger et/ou avec l'industrie pharmaceutique, comme par exemple, avec la société Théracule, qui s'occupe du développement de médicaments pour les MR dans le cadre de la médecine personnalisée.

Au niveau académique, le Centre d'Investigation et d'Epidémiologie Clinique (CIEC) du LIH est partenaire scientifique du réseau européen ECRIN (European Clinical Research Infrastructure Network)<sup>42</sup>, une organisation intergouvernementale sans but lucratif qui soutient la conduite d'essais cliniques multi-

nationaux en Europe, notamment dans les MR. Cette collaboration est l'opportunité pour le Luxembourg de prendre part à des essais cliniques, tel que le projet VISION-DMD<sup>43</sup>, financé par l'UE à hauteur de 6 millions d'euros et dont l'objectif est de développer un nouveau médicament dans la myopathie de Duchenne. Depuis 2013, ECRIN a le statut juridique d'un

consortium européen d'infrastructures de recherche (ERIC) et l'adhésion du Luxembourg en tant que membre complet est une nécessité pour pouvoir continuer à être éligible en tant que pays partenaire de futurs projets dans ce domaine.

## A LES CONCLUSIONS ET LES RECOMMANDATIONS DU GROUPE MARA

Constitué en 2005, le Groupe de Travail MARA a réalisé une enquête nationale, publiée en 2011<sup>1</sup>, dans le strict respect de la méthodologie EurordisCare2<sup>11</sup>. Elle a permis de dresser un premier état des lieux de la situation des personnes atteintes de MR dans le pays. Moyennant un questionnaire détaillé sur la prise en charge médicale et psychosociale, 222 réponses ont été analysées et ont permis de relever les problèmes existants au Luxembourg, communs à tout type de MR, comme résumé dans le tableau ci-dessous :

LES PLUS GRANDS PROBLÈMES À SURMONTER	N	%
Recherche difficile du diagnostic	102	53,4%
Manque de traitements et thérapies	97	50,8%
Changement ou perte des activités de loisirs	71	37,2%
Incompréhension de l'entourage	67	35,1%
Changement de la vie professionnelle	45	23,6%
Problèmes de couple	43	22,5%
Changement de la situation économique	33	17,3%
Problèmes dans la sexualité	20	10,5%
Problèmes pour élever les enfants	17	8,9%
Autres	44	23,0%

*Source : « Les maladies rares : Enquête sur la situation des personnes atteintes de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg ».*

Les résultats de l'enquête luxembourgeoise sont sensiblement similaires aux résultats de l'enquête européenne EurordisCare2<sup>11</sup> réalisée en 2004, ce qui a permis de conclure que les défis présents au Luxembourg rejoignent ceux décrits ailleurs en Europe.

<sup>42</sup> Source : <http://www.ecrin.org>

<sup>43</sup> Source : [http://cordis.europa.eu/project/rcn/199721\\_en.html](http://cordis.europa.eu/project/rcn/199721_en.html)

Sur la base de l'enquête, le Groupe MARA a conclu qu'il faut adresser les six points suivants de manière prioritaire :

- Problèmes d'accès au diagnostic;
- Manque de connaissances scientifiques;
- Manque de soins et de thérapies appropriés;
- Manque de soutien psychosocial;
- Soins coûteux;
- Conséquences sociales (isolement, problèmes scolaires, réduction des choix professionnels...).

Les recommandations suivantes ont été émises:

- La nécessité d'élaborer un Plan National « Maladies Rares » destiné à orienter et structurer les actions pertinentes dans le domaine des MR au Luxembourg;
- Consolider la reconnaissance des MR, en adoptant la définition proposée par la CE, et en participant aux projets et actions de la CE sur la traçabilité des MR au niveau du système national de santé;
- Améliorer les dispositifs d'information et de sensibilisation sur les MR;
- Permettre un accès équitable au diagnostic, aux services et traitements sur les MR;
- Créer un système d'encadrement spécifique des patients et de leurs familles au niveau psychosocial;
- Favoriser la création d'associations de patients et d'une Alliance nationale;
- Promouvoir la collaboration internationale au niveau des projets MR de la CE, notamment dans le domaine de la recherche;
- Prévoir un système de financement et de durabilité du futur plan national au Luxembourg.

## B LES CONFÉ- RENCES EUROPLAN AU LUXEMBOURG

**L'ALAN, en tant que principale association de patients atteints de MR sur le territoire luxembourgeois, a organisé la première conférence EUROPLAN qui s'est tenue les 19 et 20 novembre 2013..**

Les thèmes abordés lors de cette conférence étaient les suivants :

- **Méthodologie et Gouvernance d'un Plan National**
- **Définition, codification et inventaire des MR**
- **Recherche sur les MR**
- **Prise en charge – Centres d'expertise/ Diagnostic Soins transfrontaliers**
- **Médicaments orphelins**
- **Services Sociaux**

Les conclusions principales par thème discuté ont été les suivantes<sup>44</sup> :

- 
- **Méthodologie et Gouvernance d'un Plan National :**
    - Il est indispensable d'avoir au Luxembourg un Plan National MR ;
    - La création d'une Alliance nationale MR doit être envisagée afin de pouvoir soutenir le développement du Plan National et promouvoir les échanges internationaux ;
    - Il est indispensable de prévoir des ressources spécifiques, un budget et des compétences de coordination ainsi qu'une « personne de référence MR » au sein du Ministère de la Santé.

- **Définition, codification et inventaire des MR :**

- Au moment de la conférence, l'enquête MARA, constituait la seule initiative au niveau national de collecte et enregistrement de données sur les MR. La création d'un registre national est donc une étape essentielle à prévoir au Luxembourg ;
- Il faudrait définir quels sont les « common data sets » qui sont à collecter dans le cadre de toute MR ;
- Une formation spécifique devra être prévue pour la codification des MR qui est complexe et risque d'être compromise par l'interprétation des différents utilisateurs.

---

- **Recherche sur les MR :**

- Au Luxembourg il existe des projets de recherche nationaux et internationaux basés sur des échantillons biologiques humains, et qui impliquent plusieurs acteurs: le Laboratoire National de Santé (LNS), l'IBBL, le LCSB, l'Agence eSanté, et le LIH.
- Plusieurs sources d'initiatives sur le plan de la recherche sont à exploiter: E-RARE (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases), IRDiRC, EUCERD, EURORDIS, COMP (The Committee for Orphan Medicinal Products) par exemple.



- La collecte de données liées aux patients atteints de MR implique des considérations de protection de données. Il faudra veiller à rester dans le cadre légal qui est actuellement en cours

#### • Prise en charge – Centres d'expertise / Diagnostic / Soins transfrontaliers:

- Au Luxembourg, il n'existe pas de centres d'expertise selon la définition européenne. Cependant, il existe des experts en MR et des médecins participant à des projets de recherche internationaux.
- La création d'une plateforme sur les MR qui puisse orienter les professionnels, les patients et leurs familles semble être la meilleure option pour le Luxembourg. Cette plateforme devra entre autres offrir un soutien psychosocial et prévoir des formations spécifiques pour les professionnels de la santé.

#### • Médicaments orphelins:

- Le remboursement des médicaments orphelins n'est pas garanti, et l'approbation préalable de l'autorité compétente est souvent demandée.
- L'utilisation « off label »<sup>45</sup> et « compassionate use »<sup>46</sup> nécessitent une clarification et un cadre légal.
- La situation est encore plus compliquée si une nouvelle molécule n'a pas encore obtenu l'autorisation de l'EMA.

#### • Services Sociaux:

- Les ressources sociales au Luxembourg ne sont pas suffisantes ou pas toujours adéquates pour couvrir les besoins de la population, bien qu'il existe des associations de patients qui offrent un support aux enfants et aux familles.
- Il n'existe pas d'approche globale, et l'information sur les démarches à suivre est limitée et non spécifique (par exemple sur [www.guichet.lu](http://www.guichet.lu)). Un manque de coordination entre les différents organismes a aussi été relevé.
- Les actions proposées ont été les suivantes:
  - a) La reconnaissance d'un statut « maladie rare » au niveau de la Caisse Nationale de Santé (CNS).
  - b) Organisation d'un « bureau central » qui puisse renseigner sur les possibilités existantes.
  - c) Simplification des procédures administratives concernant les droits socio-administratifs.
  - d) Faciliter la transition des services sociaux de l'enfance à l'âge adulte.

<sup>45</sup> L'utilisation « off-label » fait référence à toute utilisation intentionnelle d'un produit autorisé non couvert par les termes de son autorisation de mise sur le marché et donc non conforme au Résumé des Caractéristiques du Produit (RCP). Cela peut par exemple être l'utilisation pour une indication différente, l'utilisation d'une posologie différente, une fréquence ou durée d'utilisation différente, l'utilisation d'une méthode d'administration différente ou l'utilisation par un groupe de patients différent (par exemple des enfants).  
Source: Study on off-label use of medicinal products in the European Union, [https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/documents/2017\\_02\\_28\\_final\\_study\\_report\\_on\\_off-label\\_use\\_.pdf](https://ec.europa.eu/health/sites/health/files/files/documents/2017_02_28_final_study_report_on_off-label_use_.pdf)

<sup>46</sup> Définition du « compassionate use » (« usage compassionnel »): L'usage compassionnel s'applique lorsqu'une maladie invalidante, chronique ou grave, ou une maladie considérée comme mettant la vie en danger, ne peut pas être traitée par un médicament enregistré mais pourrait l'être par un médicament non enregistré au Luxembourg. L'usage compassionnel est défini à l'Article 83 du Règlement (CE) n° 726/2004 du Parlement européen et du Conseil du 31 mars 2004 établissant des procédures communautaires pour l'autorisation et la surveillance en ce qui concerne les médicaments à usage humain et à usage vétérinaire, et instituant une Agence européenne des médicaments (Texte présentant de l'intérêt pour l'EEE).  
Source: <http://www.cner.lu/fr-fr/proc%C3%A9dures/demandedavispouruncupnotificationdunmnp.aspx>

Cette conférence a permis d'enrichir la réflexion sur l'élaboration du PNMR et de recueillir les points de vue et propositions des parties prenantes.

Une deuxième conférence EUROPLAN s'est tenue à Luxembourg le 8 Novembre 2017, et a permis d'aborder les thèmes suivants: Services Sociaux (projet « INNOVcare-social care »); ERNs - European Reference Networks.

Les propos de la conférence ont été les suivants:

- Au Luxembourg, les services psycho-sociaux sont bien structurés et l'ALAN avec d'autres associations de patients fournissent un soutien important aux patients et leurs familles. Cependant, bien qu'accessibles, ces services ne sont pas disponibles par manque de ressources causant de longues listes et de longues périodes d'attente pour les personnes concernées.
- La coordination entre les différents professionnels et institutions doit pouvoir être améliorée ainsi que les connaissances et les compétences dans le domaine des MR. Des campagnes de sensibilisation, des formations ciblées et l'utilisation d'outils de communication seraient des moyens de réaliser cette tâche.
- L'implémentation des ERNs fournit une réponse aux problèmes soulevés par certains professionnels, comme la difficulté de diagnostic, la prise en charge inadéquate ainsi que les contraintes financières importantes.
- Dans le contexte national actuel et vu la taille du pays, il a été proposé que le Luxembourg puisse poser sa candidature en tant que " Affiliated Centre " ("Hub ") afin de pouvoir bénéficier des avantages et des compétences des ERNs.

## C SYNTHÈSE DES ÉTATS DES LIEUX AU LUXEMBOURG

**Les enquêtes et conférences réalisées au Luxembourg, font apparaître des inégalités dans l'accès au diagnostic, à une prise en charge multidisciplinaire (médicale et psychosociale) et au traitement des patients avec MR. Cet état des lieux a permis de définir un plan d'action pour chaque point relevé qui est développé dans le PNMR.**

Plusieurs points nécessitant une intervention au niveau du système de santé publique, ont été identifiés:

- Le problème de l'errance diagnostique et thérapeutique est un des aspects les plus dramatiques au niveau du système de santé pour les malades et leurs familles. L'errance concerne la phase de la recherche du diagnostic mais aussi après, celle du traitement et du suivi quand les patients sont livrés à eux-mêmes. L'Axe Général du PNMR adresse de façon précise cette problématique, en proposant la création d'une cellule d'orientation.
- L'absence de centres de références qui puissent prendre en charge des familles de patients atteints de MR est un problème en partie lié à la taille du pays. Des compétences existent sur le sol luxembourgeois mais ne sont pas structurées en réseaux et/ou en parcours de soins accessibles aux professionnels. L'Axe B du PNMR vise à faciliter l'accès aux informations disponibles sur le territoire luxembourgeois et à la mise en réseau des centres experts existants.
- Le Conseil Génétique en matière de MR, est un service dispersé qui nécessite d'être amplifié. Ce service sera développé dans le cadre des objectifs du PNMR prévus dans l'Axe A concernant l'amélioration du système de soins et de la prise en charge.
- Le manque de coordination entre les différents intervenants dans la prise en charge du patient atteint de MR, non seulement au niveau des différentes disciplines médicales mais aussi au niveau du suivi psycho-social. L'Axe Général du PNMR permettra de développer une meilleure concertation pluridisciplinaire entre les différents acteurs.
- Les programmes de dépistage prénatal et néonatal actuels qui ne prévoient qu'un nombre limité de tests<sup>47,48</sup>. Une réévaluation du panel de ces tests est nécessaire.
- En dehors de ces programmes, quand le diagnostic d'une MR est possible, les patients et leurs familles ne sont pas encadrés dans un système de prise en charge défini pour la maladie en question. L'Axe A du PNMR prévoit des mesures spécifiques afin d'améliorer les programmes actuels ainsi que le suivi.
- Le taux de remboursement de la prise en charge médicamenteuse et/ou des différents soins est insuffisant. Les médicaments orphelins sont classés comme médicaments livrés uniquement dans les hôpitaux et leur coût reste très élevé. Le « compassionate use » (usage compassionnel) est possible mais il est nécessaire d'établir un cadre légal. D'autres types de soins (kinésithérapie, ergothérapie etc.) ne sont pas entièrement pris en charge. L'Axe A du PNMR vise aussi à la révision des dispositions actuelles sur les médicaments pour les MR.
- Les connaissances en MR du personnel impliqué dans la prise en charge des malades sont limitées et il est indispensable de réaliser un travail d'information pour les cliniciens. L'Axe B du PNMR est consacré à améliorer la visibilité des informations relatives aux MR.

<sup>47</sup> Source : <http://www.sante.public.lu/fr/legislation/remboursements/remboursement-prestations/suivi-mere-enfant/convention-programme-depistage-prenatal-2007-06-01-conv-etat-ucm-programme-depistage-prenatal-anomalies-congenitales/index.html>

<sup>48</sup> Source : <http://www.sante.public.lu/fr/publications/d/depistage-nouveau-nes-lux-fr-de-pt-en/index.html>

- Actuellement il n'existe pas de source de données facilement accessible, exhaustive et fiable. La CNS n'a que des données de remboursements de médicaments. Les raisons des transferts à l'étranger ne sont pas enregistrées et les résultats de consultations ne sont pas connus. Les diagnostics de sortie après un séjour hospitalier ne sont pas assez détaillés. L'ALAN crée chaque année une liste de pathologies existantes au Luxembourg qui est publiée dans son rapport annuel d'activité. Cette liste pourrait constituer un bon point de départ à l'inventaire des MR au Luxembourg.
- Il sera aussi indispensable d'implémenter un système de codification qui utilise ce qui est en cours au Luxembourg. Il faudra aussi intégrer dans cette démarche la médecine de ville qui n'utilise pas de système de codification. L'Axe C du PNMR est spécialement dédié à rendre disponibles les données MR au Luxembourg et comprend la mise en place d'un système de codification en harmonie avec ce qui est utilisé en Europe.
- Le soutien psycho-social est insuffisant pour couvrir les besoins des malades du pays (liste d'attentes pour bénéficier d'une prise en charge intensive par le service de Consultation socio-thérapeutique de l'ALAN). L'Axe D du PNMR est entièrement dédié à répondre aux besoins d'accompagnement des personnes atteintes de MR et de leurs familles.
- Les structures qui accueillent les personnes atteintes de MR pour des soins paramédicaux tels que la kinésithérapie, la diététique, le suivi psychologique et l'appui social ne sont pas toujours adaptées à la spécificité de pathologies rares. Les patients et leurs familles sont « livrés à eux-mêmes » face à des décisions à prendre. De plus, il y a un manque important de places dans les structures de soins et dans les ateliers protégés. Toujours dans le cadre de l'Axe D, des mesures spécifiques du PNMR vont permettre d'adresser les spécificités de prise en charge psycho-sociale.
- Un salarié atteint d'une MR doit souvent accepter de réduire ses heures de travail pour garder son emploi, en sacrifiant une partie de son salaire. Il/elle est obligé de prendre des congés pour obtenir du soutien. La maladie est souvent « invisible » aux yeux de l'entourage, ce qui ne facilite pas la situation de la personne touchée sur le lieu de travail. L'accessibilité aux postes de travail et les conditions de travail des personnes avec une maladie rare doivent être revues pour pouvoir être aménagées. De même les conditions de travail des aidants doivent aussi pouvoir être améliorées. Des mesures ciblées au niveau du soutien socio-professionnel vont permettre de répondre aux exigences en matière de droit du travail (Axe D du PNMR).

L'ensemble de ces constats a été le fil conducteur des réflexions qui a permis d'élaborer le PNMR.

# 6. L'organisation, la méthodologie et les objectifs du plan national

## A LE BUT DU PLAN NATIONAL MALADIES RARES

Les objectifs du plan consistent à assurer aux malades et à leurs proches un accès équitable au diagnostic, une prise en charge médicale et psychosociale adaptée et de qualité, une prise en charge par l'assurance maladie et l'assurance dépendance large et égalitaire et la possibilité de satisfaire les besoins et désirs d'épanouissement scolaires, professionnels et personnels.

## B LA MÉTHODOLOGIE UTILISÉE

La première étape de préparation du PNMR a été la réalisation d'un état des lieux de la situation au Luxembourg (comme décrit au chapitre 5), en tenant compte en particulier des enquêtes et des rapports de conférences existants.

Les principaux acteurs jouant un rôle dans la lutte contre les MR au Luxembourg ont été réunis le 08 février 2017, sous la forme d'un « Comité de Pilotage » mis en place par la Direction de la Santé. Le rôle et les missions du Comité ont été prédéfinis par la Direction de la Santé.

### LE COMITÉ DE PILOTAGE

Le Comité de Pilotage est un groupe de coordination multisectoriel regroupant les professionnels experts et/ou impliqués dans la lutte contre les MR au Luxembourg. Il inclut des représentants de la Direction de la Santé, du Ministère de la Sécurité Sociale, des médecins engagés dans la lutte contre les MR, des représentants d'associations de patients, et des membres de différentes institutions clés au Luxembourg comme le LNS et le LIH.

Une Coordination PNMR dédiée a été mise à disposition par la Direction de la Santé afin de soutenir les membres du Comité de Pilotage dans leur parcours d'élaboration du plan national. La mission du Comité a été de définir la stratégie globale du PNMR, qui a repris comme point de départ les conclusions retenues lors de la conférence EUROPLAN de 2013<sup>24</sup>, ainsi que les recommandations émises par le Groupe MARA en 2011<sup>1</sup>. Des axes stratégiques et des objectifs généraux ont été définis et ont été confiés à des groupes de travail dédiés.

## LES GROUPES DE TRAVAIL THÉMATIQUES

Les groupes de travail ont été mandatés de déterminer, pour chaque objectif défini par le Comité de Pilotage, les mesures et les actions nécessaires au Luxembourg et qui doivent être inclus dans le PNMR.

La composition de chaque groupe de travail a été définie par le Comité de Pilotage, sur la base de l'implication, de la compétence et de l'intérêt vis-à-vis des MR. Les membres participant à chaque groupe de travail sont indiqués dans l'Annexe 1.

### 4 GROUPES DE TRAVAIL PRINCIPAUX ONT ÉTÉ MIS EN PLACE SUR LES THÉMATIQUES SUIVANTES

**Groupe de Travail sur l'Axe A. :** Système de Soins et Prise en Charge

**Groupe de Travail sur l'Axe B. :** Création d'une Plateforme Nationale d'Information MR

**Groupe de Travail sur l'Axe C. :** Codification, Registre et Recherche en MR

**Groupe de Travail sur l'Axe D. :** Services Psycho-Sociaux

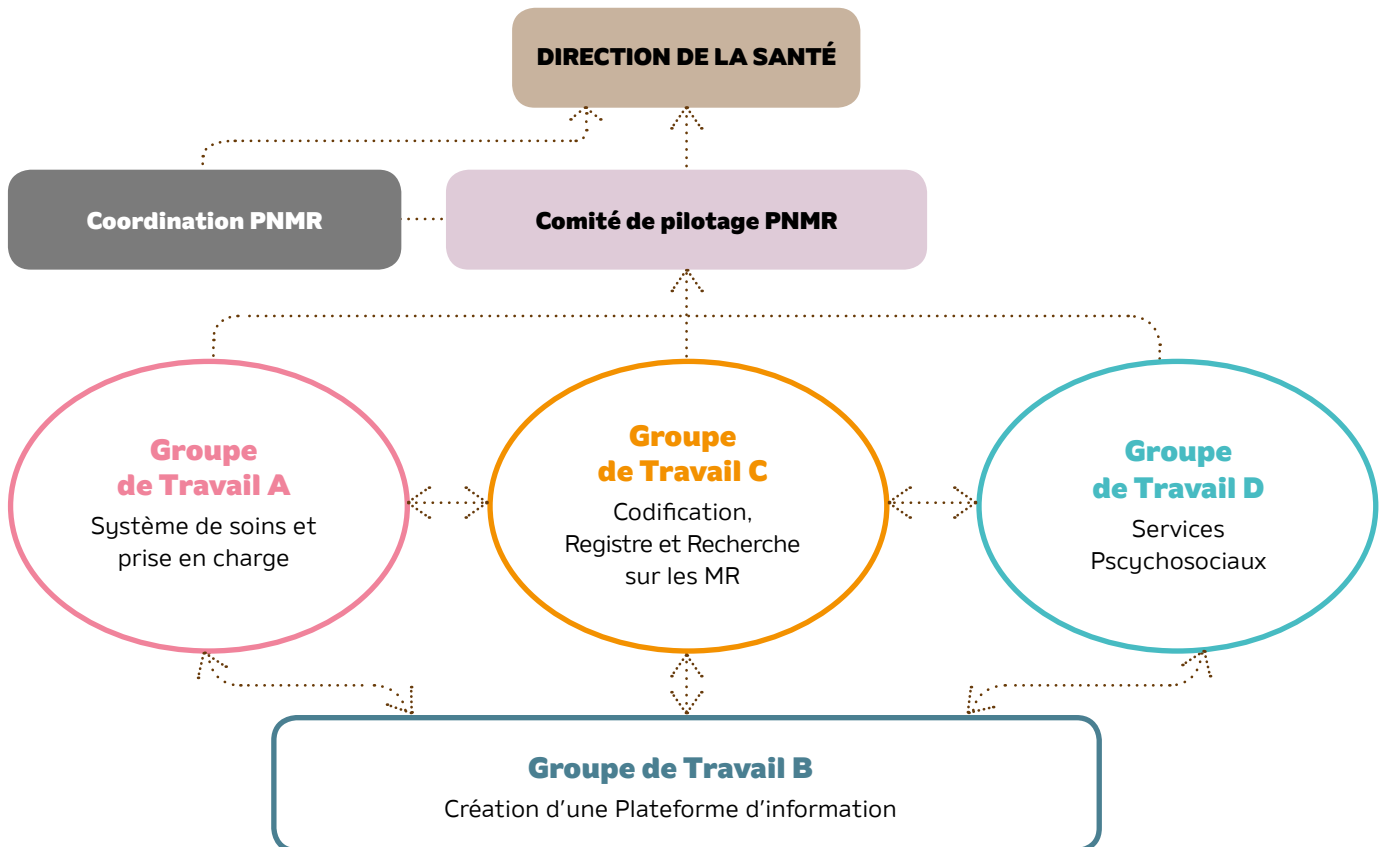
Les groupes de travail se sont réunis de 3 à 4 fois après la première réunion de « kick-off » réalisée au Ministère de la Santé le 16 juin 2017<sup>49</sup>. A l'issue de l'ensemble de ces réunions, des mesures et des actions à mettre

place dans le cadre du plan ont été élaborées et validées par le Comité de Pilotage en accord avec les recommandations du Conseil de l'UE<sup>3</sup>.

<sup>49</sup> Source : <http://www.sante.public.lu/fr/actualites/2017/06/plan-national-maladies-rares/communique-de-presse-plan-national-maladies-rares.pdf> . Communiqué de presse du 26.06.2017, « Une Première pour le Plan National Maladies Rares (16.06.2016) »

## L'ORGANISATION

Le mode de fonctionnement du Comité de Pilotage et des différents groupes de travail est représenté dans le schéma ci-dessous :



Grâce à l'intervention de la Coordination PNMR, sous la supervision du Comité de Pilotage, les groupes de travail ont interagi et échangé leurs points de réflexion sur le Plan. Ces points ont été centralisés au niveau du Comité de Pilotage.

## C LES OBJECTIFS DU PNMR EN GRANDS AXES

### LES OBJECTIFS DU PNMR PEUVENT ÊTRE DÉCLINÉS EN 5 AXES :

#### Axe Général

**Axe A** – Améliorer le système de soins et de prise en charge

**Axe B** – Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une plateforme nationale

**Axe C** – Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche

**Axe D** – Répondre aux besoins d'accompagnement psychosocial des patients et de leurs familles.

## D LES INDICATEURS DU PNMR

Pour chaque Axe, des indicateurs pour le suivi du PNMR ont été définis selon les recommandations de l'UE<sup>50</sup>. Ces indicateurs peuvent être structurels, de résultat ou relatifs à un processus mis en place lors du PNMR. Ils permettront de réaliser un suivi de l'avancement des différents Axes et objectifs du plan.

<sup>50</sup> « EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies », 6 June 2013.



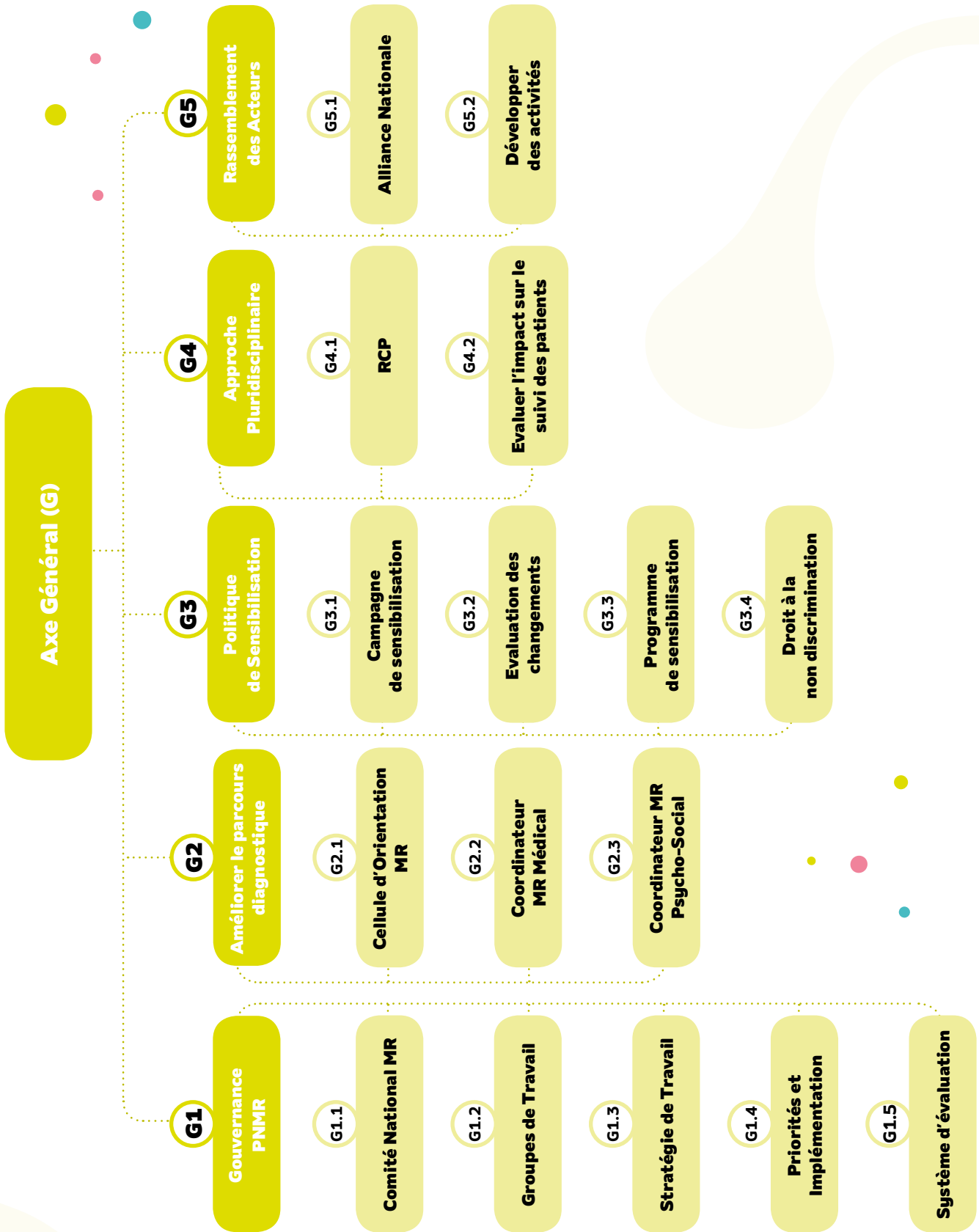
# 7. L'Axe Général

**Un Axe Général a été élaboré afin de pouvoir réaliser, de façon transversale aux autres Axes stratégiques du PNMR, tous les objectifs liés à une prise en charge holistique du patient atteint de MR.**

Cet Axe inclut les objectifs et mesures suivantes :

- La mise en place d'un système de gouvernance du PNMR, à travers la création d'un Comité National MR, la mise en place de groupes de travail dédiés à chaque objectif, la définition d'une stratégie de travail et des priorités, l'élaboration d'un plan d'implémentation et la mise en place d'un système d'évaluation externe pour le PNMR.
- L'amélioration du parcours diagnostique et de prise en charge à travers la création d'une Cellule d'Orientation MR et la mise en place d'une équipe de Coordinateurs MR (Médicaux et Psycho-Sociaux).
- L'implémentation d'une politique de sensibilisation aux MR, à travers des campagnes ciblées MR et incluant la notion de droit à la non-discrimination, et en intégrant cette approche dans toutes les politiques publiques.
- Le développement d'une approche pluridisciplinaire avec une vision « holistique » de la prise en charge, à travers la mise en place de réunions de concertation pluridisciplinaires.
- Le rassemblement de l'ensemble des acteurs autour des MR à travers la création d'une Alliance Nationale et le développement d'activités au niveau des associations de patients.

# ORGANIGRAMME DES OBJECTIFS ET MESURES



# LES OBJECTIFS

## OBJECTIF G1

### LA MISE EN PLACE D'UN SYSTÈME DE GOUVERNANCE DU PNMR.

Pour implémenter, coordonner, suivre et évaluer la réalisation du plan.

### MESURE G1.1

#### CRÉER UN COMITÉ NATIONAL MR (CNMR)

Le CNMR aura la charge de suivre les propositions des groupes de travail concernant les mesures et actions à mettre place.

##### ACTION G1.1.1

Définir le rôle, les missions, le fonctionnement et les résultats attendus.

##### ACTION G1.1.2

Nommer officiellement les membres du CNMR.

### MESURE G1.2

#### METTRE EN PLACE LES GROUPES DE TRAVAIL (GT)

Il s'agit des groupes de travail techniques relatifs à chaque objectif de chaque Axe stratégique défini dans le PNMR, pour qu'ils puissent apporter leur expertise à la mise en place et à la réalisation des activités liées au plan.

##### ACTION G1.2.1

Définir le mandat de chaque GT.

##### ACTION G1.2.2

Nommer officiellement les membres des GT.

### MESURE G1.3

#### DÉFINIR UNE STRATÉGIE DE TRAVAIL POUR LE PNMR.

Une fois le CNMR en place, il devra définir une stratégie globale de travail pour aborder les MR dans leur complexité et diversité.

##### ACTION G1.3.1

Définir des familles de MR, selon des critères bien établis, et en faire des modèles/outils de travail.

### MESURE G1.4

#### DÉFINIR LES PRIORITÉS ET UN PLAN D'IMPLEMENTATION POUR LE PNMR.

Pour chaque objectif, mesure et action du PNMR, les priorités doivent être définies dans un détail temporel entre 2018 et 2022.

##### ACTION G1.4.1

Définir les objectifs prioritaires.

##### ACTION G1.4.2

Préparer un plan d'implémentation incluant les ressources nécessaires à sa réalisation.

### MESURE G1.5

#### METTRE EN PLACE UN SYSTÈME D'ÉVALUATION EXTERNE DU PNMR.

Une évaluation externe du PNMR est indispensable afin d'identifier les points à améliorer tout au long du plan et sur la période de sa réalisation (de 2018 à 2022).

##### ACTION G1.5.1

Identifier une commission d'experts indépendants auprès des Institutions existantes en Europe dans le domaine des MR.

##### ACTION G1.5.2

Réaliser une évaluation du PNMR à mi-parcours (2020) et à la fin (2022).

## OBJECTIF G2

### L'AMÉLIORATION DU PARCOURS DIAGNOSTIQUE ET DE PRISE EN CHARGE.

L'errance diagnostique et thérapeutique est adressée dans cet objectif clé du PNMR, qui vise à une meilleure orientation des patients, de leurs familles et des professionnels concernés par les MR, vers les ressources existantes. La coordination entre les différents acteurs est assurée par la création de deux rôles, l'un médical, l'autre psycho-social qui travailleront en étroite collaboration.

### MESURE G2.1

#### CRÉER UNE CELLULE D'ORIENTATION MR.

Cette Cellule, sur la base des informations disponibles, aura la charge d'orienter les patients, leurs familles et les professionnels de la santé vers des spécialistes et/ou des équipes spécialisées en MR sur le territoire ou à l'étranger. Son rôle principal est de faciliter le processus de diagnostic et la prise en charge.

#### ACTION G2.1.1

Définir le statut, les missions et le fonctionnement de la Cellule.

#### ACTION G2.1.2

Définir les ressources nécessaires ainsi qu'un plan de développement durable (inclus le financement).

#### ACTION G2.1.3

Recrutement et mise en place de la Cellule d'Orientation.

### MESURE G2.2

#### METTRE EN PLACE UN COORDINATEUR MR MÉDICAL.

Ce professionnel aura la responsabilité de coordonner tous les intervenants autour d'un patient et sa famille, toute spécialité confondue, sans se substituer au rôle du médecin traitant. Il/Elle travaillera en étroite collaboration avec le Coordinateur MR Psycho-Social.

#### ACTION G2.2.1

Définir le descriptif du poste, avec les rôles et responsabilités, ainsi que son intégration au niveau du système de santé.

#### ACTION G2.2.2

Définir les ressources nécessaires ainsi qu'un plan de développement durable (inclus le financement).

#### ACTION G2.2.3

Recrutement et mise en place du poste.

### MESURE G2.3

#### METTRE EN PLACE UN COORDINATEUR MR PSYCHO-SOCIAL.

Ce professionnel, en collaboration étroite avec le Coordinateur MR Médical, fera le lien entre les différents services du réseau médico-psycho-social et avec les autres intervenants concernés. Ce rôle aura une couverture nationale, et permettra d'harmoniser le parcours de santé du patient et de sa famille.

#### ACTION G2.3.1

Définir le descriptif du poste, avec les rôles et responsabilités, ainsi que son intégration au niveau du réseau psychosocial.

#### ACTION G2.3.2

Définir les ressources nécessaires ainsi qu'un plan de développement durable (inclus le financement).

#### ACTION G2.3.3

Recrutement et mise en place du poste.

## OBJECTIF G3

### L'IMPLÉMENTATION D'UNE POLITIQUE DE SENSIBILISATION AUX MR.

Cet objectif vise à sensibiliser la population en général aux problématiques liées au MR, et à réduire une attitude discriminatoire en favorisant un climat d'échange et d'ouverture.

### MESURE G3.1

#### METTRE EN PLACE DES CAMPAGNES DE SENSIBILISATION AUX MR.

Mettre en place des campagnes de sensibilisation dans les hôpitaux, les établissements de long séjour, les centres de réhabilitation, la communauté et les écoles.

##### ACTION G3.1.1

Définir la population cible, le message et la fréquence des campagnes.

##### ACTION G3.1.2

Impliquer les professionnels dans l'élaboration des campagnes.

##### ACTION G3.1.3

Réaliser des campagnes ciblées « employeurs » afin de les sensibiliser aux problèmes liés au MR et à l'emploi.

### MESURE G3.2

#### EVALUER LES CHANGEMENTS DE COMPORTEMENTS SUITE AUX CAMPAGNES DE SENSIBILISATION AUPRÈS DES POPULATIONS CIBLE.

##### ACTION G3.2.1

À définir lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

### MESURE G3.3

#### INTÉGRER UN PROGRAMME DE SENSIBILISATION AUX MR DANS TOUTES LES POLITIQUES PUBLIQUES.

Cela permettrait aux populations concernées de vivre dans des environnements favorables.

##### ACTION G3.3.1

À définir lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

### MESURE G3.4

#### GARANTIR AUX MALADES UN DROIT À LA NON-DISCRIMINATION.

##### ACTION G3.4.1

Travaux de réflexion sur une sensibilisation de la population à la non-discrimination.

## OBJECTIF G4

### LE DÉVELOPPEMENT D'UNE APPROCHE PLURIDISCIPLINAIRE DANS LA PRISE EN CHARGE DES PATIENTS TOUT AU LONG DE LEUR PARCOURS.

Une approche « holistique » de la prise en charge est développée dans cet objectif, pour garantir la cohérence et la complémentarité des interventions au niveau de la maladie.

#### MESURE G4.1

##### METTRE EN PLACE DES RÉUNIONS DE CONCERTATION PLURIDISCIPLINAIRES (RCP) EN MR.

Cela permettrait de garantir une prise en charge de qualité, où les différents intervenants seraient consultés avant la mise en route du/ des traitements.

##### ACTION G4.1.1

Définir la mission de la RCP et son mode de fonctionnement.

##### ACTION G4.1.2

Définir les situations cliniques devant faire l'objet d'une RCP nationale et/ou internationale.

##### ACTION G4.1.3

Mettre à disposition des RCP un logiciel de gestion national.

#### MESURE G4.2

##### EVALUER L'IMPACT DES RCP SUR LE SUIVI DES PATIENTS.

##### ACTION G4.2.1

Mettre en place un système de suivi national des RCP.

## OBJECTIF G5

### LE RASSEMBLEMENT DE L'ENSEMBLE DES ACTEURS AUTOUR DES MR.

Fédérer les acteurs majeurs dans le cadre des MR et en particulier les associations de patients présentes dans le pays.

#### MESURE G5.1

##### CRÉER UNE ALLIANCE NATIONALE (AN) MR.

Un cercle où chaque association garde sa spécificité avec pour objectif l'échange et la mise en commun des informations et des moyens.

##### ACTION G5.1.1

Définir le statut et la mission de l'AN.

##### ACTION G5.1.2

Mettre en place l'AN.

#### MESURE G5.2

##### DÉVELOPPER DES ACTIVITÉS RELIANT L'AN ET LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS.

##### ACTION G5.2.1

Identifier toutes les associations de patients au Luxembourg, et les relier à l'AN.

##### ACTION G5.2.2

Développer des activités de l'AN sur le territoire et à l'international.

### LES INDICATEURS:

#### Structurels:

- Règlement sur le CNMR;
- Présence au CNMR des acteurs principaux au niveau des MR;
- Les patients sont officiellement représentés au niveau du CNMR et des GT.

#### De résultats:

- Postes de Coordinateur MR Médical et Psycho-Social en place;
- Au moins 1 campagne de sensibilisation/an réalisée;
- Mise en place de l'AN.

#### De processus:

- La définition de MR selon l'UE est adoptée;
- Mise en place de la RCP dans le domaine des MR.

## 8. L'Axe A - Améliorer le système de soins et de prise en charge

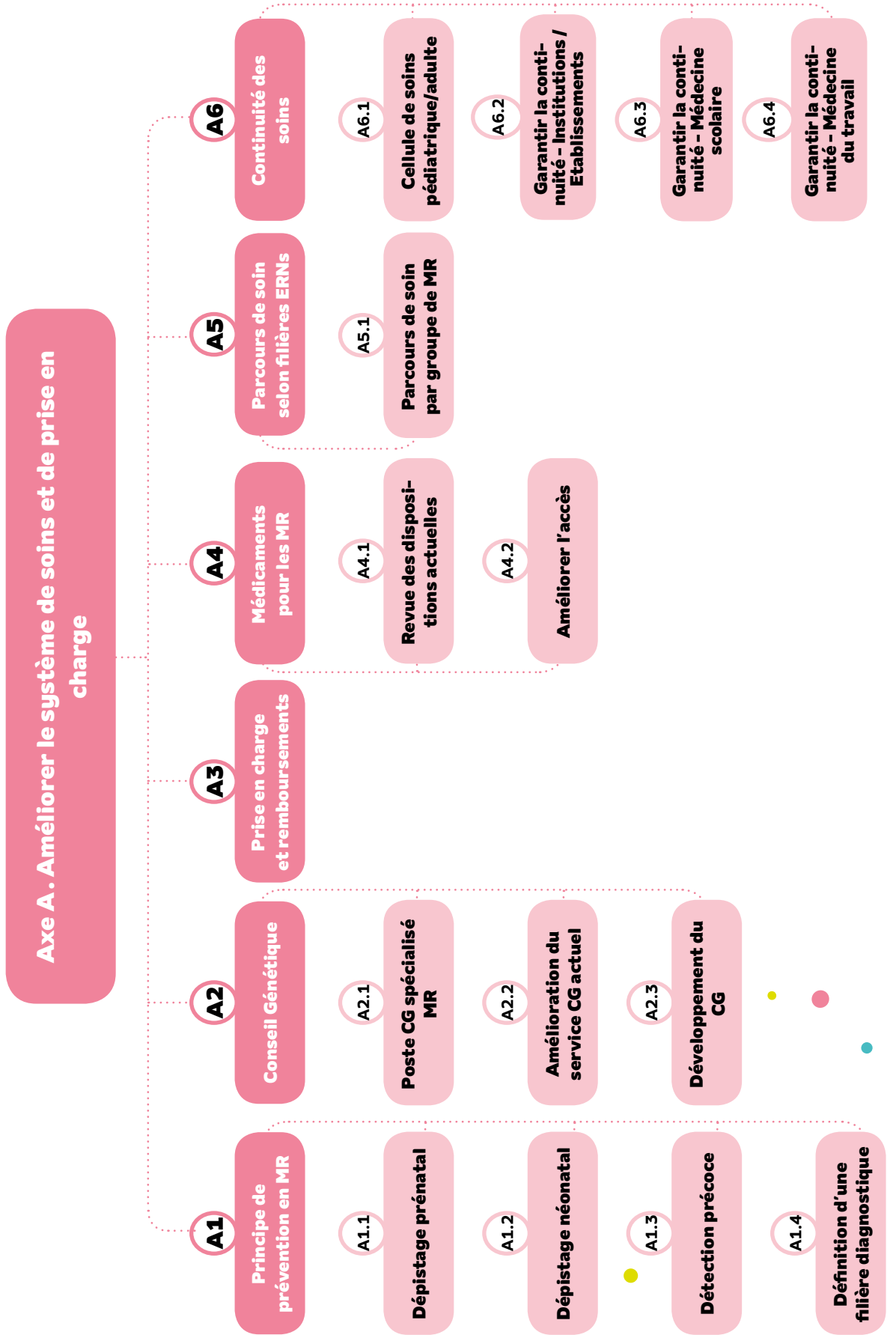
L'Axe A est dédié à l'amélioration du système de soins et de prise en charge des MR. La réalisation des objectifs, des mesures et actions de cet Axe va permettre d'assurer un suivi de qualité tout en optimisant des ressources disponibles dans le pays.

Cet axe inclut les objectifs et mesures suivantes:

- L'application du principe de prévention en MR, en ciblant les programmes de dépistages actuels (néonatal et prénatal), et en mettant en place des mesures de détection précoce des MR. L'objectif prévoit la définition de filières diagnostiques pour une meilleure prise en charge lors du dépistage.
- La consolidation d'un service de conseil génétique en MR, en créant un poste spécifique aux MR, en améliorant et développant le service actuel.
- L'amélioration de la prise en charge et du remboursement des actes, médicaments, dispositifs médicaux, compléments alimentaires et tout autre dispositif nécessaire.
- L'amélioration de l'accès aux médicaments pour les MR pourra être réalisée après la revue des dispositions actuelles grâce à la mise en place d'une « task force » dédiée aux médicaments orphelins.
- L'élaboration d'un parcours de soins, selon les filières définies dans les ERNs, pour les différents groupes de MR. Ce parcours exploitera expertise disponible au Luxembourg (centres affiliés) et au niveau des ERNs en Europe.
- La continuité des soins pour les patients concernés, à travers la création d'une cellule de soins pédiatrique/adultes en MR qui permettra de garantir une transition des soins entre les différentes institutions, au niveau de la Médecine Scolaire et de la Médecine du Travail.



# ORGANIGRAMME DES OBJECTIFS ET MESURES



# LES OBJECTIFS

## OBJECTIF A1

### L'APPLICATION DU PRINCIPE DE PRÉVENTION<sup>51</sup> EN MR.

Ces principes s'appliquent au dépistage prénatal et néonatal, ainsi que pour toute situation de détection précoce d'une MR, pour le malade et/ou pour sa famille, en accord avec les pratiques actuellement en vigueur<sup>52, 53</sup>.

### MESURE A1.1

#### AMÉLIORER LE PROGRAMME ACTUEL DE DÉPISTAGE PRÉNATAL.

##### ACTION A1.1.1

Evaluer le programme actuel de dépistage prénatal, en incluant les dispositions sur l'interruption médicale de grossesse (IMG), le diagnostic préimplantatoire (DPI), et les tests prénataux non invasifs.

##### ACTION A1.1.2

Introduire des ajustements et/ou améliorations en accord avec les principes de bioéthique nationaux et internationaux.

### MESURE A1.2

#### METTRE À JOUR LE PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL.

Optimiser le dépistage néonatal grâce à une évaluation initiale du système de dépistage actuel, à l'intégration éventuelle de nouveaux tests, respectivement à l'élargissement du dépistage à d'autres maladies en accord avec des recommandations et preuves scientifiques internationales, et à d'éventuels ajustements au niveau des différentes étapes, en ligne avec les recommandations internationales en matière<sup>54</sup>.

##### ACTION A1.2.1

Revue du programme actuel en place au Luxembourg et dans les autres pays en Europe, selon les possibilités techniques et les options thérapeutiques (un programme de dépistage s'applique à l'ensemble de la population).

##### ACTION A1.2.2

Ajustement du type et nombre de tests de screening génétiques en accord avec les technologies existantes.

##### ACTION A1.2.3

Inclusion de tests de screening sensoriels dans le programme.

### MESURE A1.3

#### METTRE EN PLACE DES MESURES DE DÉTECTION PRÉCOCE DE MR QUI SOIENT ACTIVES TOUT AU LONG DE LA VIE UNE PERSONNE.

En mettant en place un dispositif de déclenchement de consultations spécialisées dès les premiers symptômes.

##### ACTION A1.3.1

À définir lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

##### ACTION A1.3.2

Extension du dispositif à tout autre membre de la famille du patient qui soit concerné.

### MESURE A1.4

#### DÉFINIR UNE FILIÈRE DIAGNOSTIQUE POUR LA PRISE EN CHARGE DES MR DÉTECTÉES LORS DU DÉPISTAGE, EN LIEN AVEC LES SERVICES PSYCHOSOCIAUX.

Cette mesure est en lien étroit avec la mise en place de réunions de concertations pluridisciplinaires (RCP, mesure G4.1) et avec la création d'un parcours de soins (mesure A5.1).

##### ACTION A1.4.1

À définir lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

<sup>51</sup> *Note explicative*: Le principe de prévention consiste à anticiper et à prendre des mesures permettant d'éviter ou de réduire un risque pour une personne ou une collectivité (dans ce cas une famille biologique), d'identifier précocement une déficience ou une maladie, de mettre en place des mesures adéquates pour anticiper des conséquences de santé préjudiciables.

<sup>52</sup> « Principes et pratique du dépistage de maladies », Wilson & Jungner, OMS Genève 1970.

<sup>53</sup> *Source*: <http://www.who.int/bulletin/volumes/86/4/07-050112/en/> . « Revisiting Wilson and Jungner in the genomic age: a review of screening criteria over the past 40 years ». Anne Andermann, Ingeborg Blancquaert, Sylvie Beauchamp, Véronique Déry. Bulletin of the World Health Organization, Volume 86, Number 4, April 2008, 241-320.

<sup>54</sup> *Source*: [https://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/screening\\_en](https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/screening_en)

## OBJECTIF A2

### LA CONSOLIDATION D'UN SERVICE DE CONSEIL GÉNÉTIQUE (CG) EN MR.

Consolidation d'un service de « Détection et prise en charge Conseil Génétique » dédié aux MR afin d'assurer la prise en charge des patients tout au long du parcours de diagnostic génétique. Ce service se situera au Centre National de Génétique Humaine (CNGH) (qui est en phase de mise en place pour le Plan National Cancer au niveau du LNS).

### MESURE A2.1

#### CRÉATION DU POSTE DE CG SPÉCIALISÉ EN MR.

##### ACTION A2.1.1

Définir le descriptif du poste, avec les rôles et responsabilités, ainsi que son intégration au niveau du CNGH.

##### ACTION A2.1.2

Définir les ressources nécessaires ainsi qu'un plan de développement durable (inclus le financement).

### MESURE A2.2

#### AMÉLIORATION DU SERVICE CG ACTUEL.

##### ACTION A2.2.1

Revue du fonctionnement du service actuel.

##### ACTION A2.2.2

Garantie d'un soutien psycho-social dès le début de la prise en charge.

##### ACTION A2.2.3

Mise en place de mesures pour éviter les « drop-off » dus à des raisons psychosociales.

### MESURE A2.3

#### DÉVELOPPEMENT DU CG.

##### ACTION A2.3.1

Développement du CG sur les MR héréditaires, dépistables à différents âges de la vie (préconception, prénatal, pédiatrique et adultes).

##### ACTION A2.3.2

Elaboration d'un guide éthique pour la pratique clinique en accord avec le cadre de loi sur la Bioéthique.

## OBJECTIF A3

### L'AMÉLIORATION DE LA PRISE EN CHARGE ET DU REMBOURSEMENT DES ACTES, MÉDICAMENTS, DISPOSITIFS MÉDICAUX, COMPLÉMENTS ALIMENTAIRES ET TOUT AUTRE DISPOSITIF NÉCESSAIRE.

La demande de prise en charge sera justifiée par ce qui est « utile et nécessaire ». Une liste de priorités sera établie au niveau des pathologies à prendre en considération en premier, en fonction des besoins. Cet objectif inclut la prise en charge et le remboursement de tests diagnostiques.

##### ACTION A3.1.1

Revue des remboursements actuels, selon les besoins du patient, en dressant une liste des « problèmes » identifiés et qui sont en relation avec la prise en charge par l'assurance maladie.

##### ACTION A3.1.2

Extension/ajustement des prestations remboursées en ligne avec une approche de médecine personnalisée.

## OBJECTIF A4

### L'AMÉLIORATION DE L'ACCÈS AUX MÉDICAMENTS POUR LES MR.

Les procédures actuellement en vigueur afin de garantir l'accès à de nouvelles thérapies seront revues et un comité d'expert mis en place afin d'évaluer les situations les plus complexes. La réalisation de cet objectif sera en accord avec le cadre légal de Bioéthique établi au Luxembourg.

### MESURE A4.1

REVOIR LES DISPOSITIONS ACTUELLES SUR LES MÉDICAMENTS À DESTINATION DES MR.

#### ACTION A4.1.1

Création d'une « task force » composé d'experts dans le domaine des médicaments orphelins qui travaillera en accord avec les dispositions bioéthiques en vigueur au Luxembourg.

#### ACTION A4.1.2

Revue des dispositions actuellement en vigueur pour les médicaments à destination des MR.

#### ACTION A4.1.3

Revue des dispositions pour le « compassionate use ».

### MESURE A4.2

AMÉLIORER L'ACCÈS AUX MÉDICAMENTS À DESTINATION DES MR.

#### ACTION A4.2.1

Introduire des mesures pour faciliter l'accès aux médicaments orphelins au Luxembourg.

#### ACTION A4.2.2

Améliorer les systèmes d'approvisionnement des médicaments orphelins, incluant leur taux de remboursement.

#### ACTION A4.2.3

Faciliter la participation des patients sur le sol luxembourgeois aux études cliniques sur les MR en Europe.

#### ACTION A4.2.4

Mettre en place un Comité d'Experts chargé de revoir les dispositions à prendre dans les situations les plus complexes.

## OBJECTIF A5

### L'ÉLABORATION D'UN PARCOURS DE SOINS, SELON LES FILIÈRES DÉFINIES DANS LES ERNs.

Cet objectif a pour but d'évaluer un parcours de soin facilitant l'arrivée du patient dans le centre expert (centre affilié) existant au Luxembourg ou en Europe (ERNs) et ainsi limiter l'errance diagnostique et la prise en charge retardée. Ce parcours assurera, avec la mise en place d'une cellule de soins (Objectif A6), le lien entre la médecine de première ligne, le monde associatif, la médecine scolaire et les centres experts existants au Luxembourg (Objectif B2). Dans le processus de création des parcours de soin, l'accès aux soins médicaux de proximité sera privilégié dans la limite des possibilités.

### MESURE A5.1

DÉFINITION D'UN PARCOURS DE SOINS À SUIVRE PAR GROUPE DE MR.

#### ACTION A5.1.1

Recensement des pratiques cliniques actuelles en vigueur au niveau des groupes de MR.

#### ACTION A5.1.2

Définir un parcours de soins pour les groupes de MR avec expertise disponible au Luxembourg (centres affiliés).

#### ACTION A5.1.3

Définir un parcours de soins pour les groupes de MR nécessitant une expertise européenne disponible au travers des ERNs.

## OBJECTIF A6

### LA CONTINUITÉ DES SOINS POUR LES PATIENTS CONCERNÉS.

Cet objectif sera réalisé grâce à la création d'une cellule de soins, avec une branche pédiatrique, et une autre branche pour les soins adultes. Elles travailleront en étroite collaboration afin de pouvoir garantir une transition adéquate de la prise en charge de l'âge pédiatrique à l'âge adulte. Le principe de continuité des soins s'applique, également à la coopération des professionnels de santé de l'hôpital, du centre de réhabilitation et/ou du cabinet privé, et à la coordination des soins nécessaires à une bonne intégration scolaire et/ou insertion professionnelle.

### MESURE A6.1

#### CRÉATION D'UNE CELLULE DE SOINS PÉDIATRIQUE/ADULTES EN MR.

##### ACTION A6.1.1

Définition des rôles, responsabilités et interconnexions de la cellule.

##### ACTION A6.1.2

Définition d'un programme de transition des soins entre l'âge pédiatrique et l'âge adulte.

##### ACTION A6.1.3

Mise en place de la cellule (phase pilote dans les hôpitaux), en lien avec le parcours du Médecin référent (pédiatre ou généraliste), en accord avec les outils existants (Dossier de Soins Partagé, DSP).

### MESURE A6.2

#### GARANTIR LA CONTINUITÉ DES SOINS ENTRE DIFFÉRENTES INSTITUTIONS/ÉTABLISSEMENTS.

##### ACTION A6.2.1

Définition d'un programme de transition des soins entre les différents acteurs.

### MESURE A6.3

#### GARANTIR LA CONTINUITÉ DES SOINS AU NIVEAU DE LA MÉDECINE SCOLAIRE.

##### ACTION A6.3.1

À définir avec la médecine scolaire lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

### MESURE A6.4

#### GARANTIR LA CONTINUITÉ DES SOINS AU NIVEAU DE LA MÉDECINE DU TRAVAIL.

##### ACTION A6.4.1

À définir avec la médecine du travail lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié.

## LES INDICATEURS :

### Structurels:

- Création d'une « task force » composé d'experts dans le domaine des médicaments orphelins;
- Engagement d'un nouveau consultant en Conseil Génétique pour les MR.

### De résultats:

- Mise à jour du panel de tests de dépistage;
- Evaluation de l'efficacité et de la suffisance de la prise en charge et du remboursement des actes médicaux et paramédicaux.

### De processus:

- Mise en place d'une procédure de suivi après dépistage;
- Définir les parcours de soins MR au Luxembourg et la collaboration avec les ERNs;
- Formalisation de l'accès des patients aux ERNs.

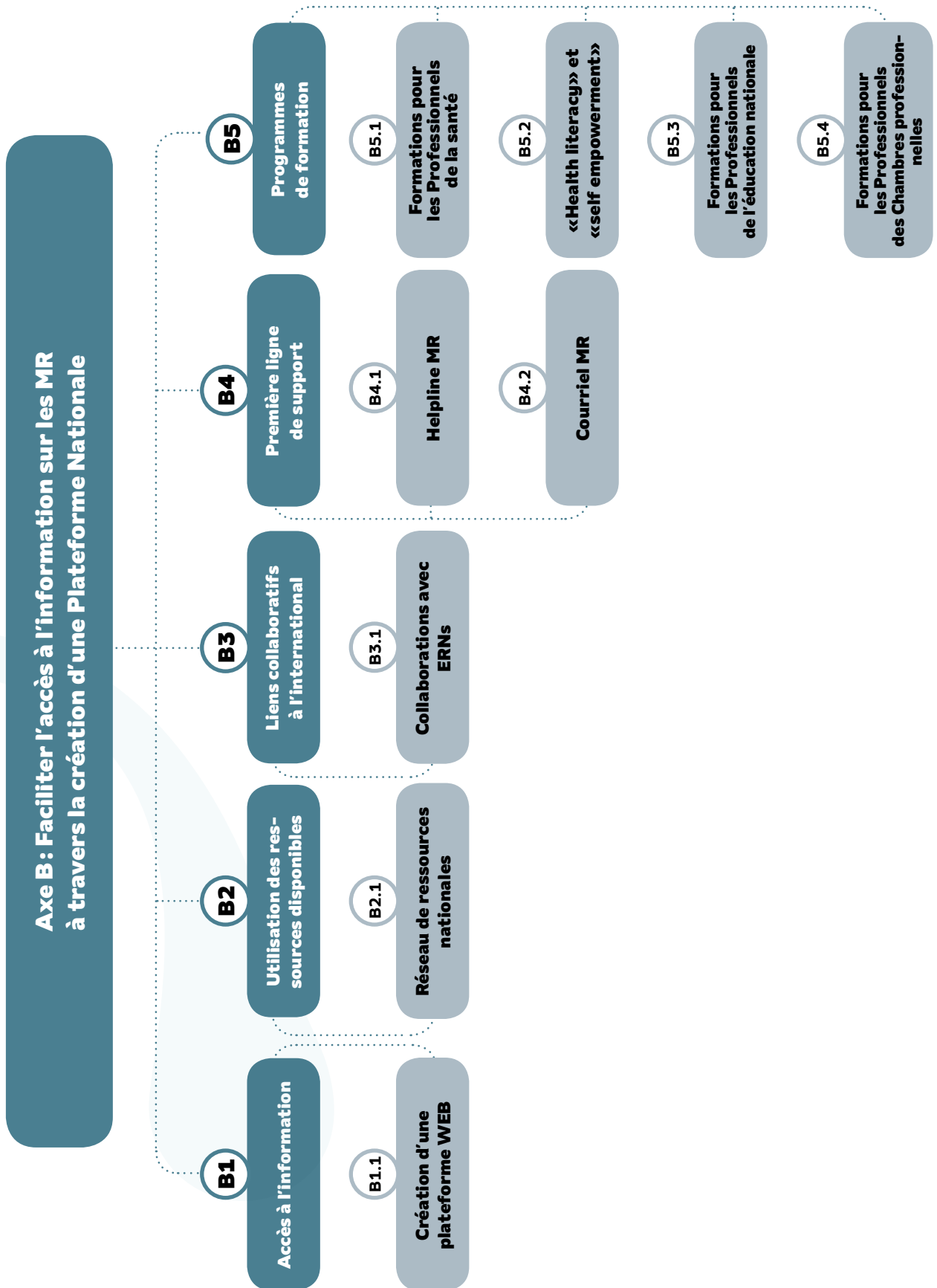
## 9. L'Axe B - Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une Plateforme Nationale

**La création d'une Plateforme Nationale d'information destinée aux patients, à leurs familles et aux professionnels dans le cadre des MR, permettra de faciliter l'accès aux informations et aux formations, qui les concernent. Cet Axe permettra de rajouter une spécificité luxembourgeoise aux différentes plateformes d'information déjà existantes en Europe.**

Il inclut les objectifs et mesures suivantes :

- L'amélioration de l'accès à l'information sur les MR au Luxembourg, à travers la création d'une plateforme web spécifique au pays.
- L'optimisation de l'utilisation des ressources disponibles au Luxembourg, en développant des réseaux de compétence nationaux sur le territoire.
- Le développement de liens collaboratifs à l'international, et en particulier au niveau des ERNs.
- L'organisation d'une première ligne de support pour les patients, en mettant en place une « helpline » dédiée MR et une adresse de courriel spécifique.
- La mise à disposition de programmes de formation en MR pour les professionnels de la santé, de l'éducation nationale, et des Chambres professionnelles, en incluant des modules de « health literacy » et de « self empowerment » pour les patients et leurs associations.

# ORGANIGRAMME DES OBJECTIFS ET MESURES



# LES OBJECTIFS

## OBJECTIF B1

### L'AMÉLIORATION DE L'ACCÈS À L'INFORMATION SUR LES MR AU LUXEMBOURG.

La création d'une Plateforme d'information WEB tant pour les professionnels que pour le public est indispensable au Luxembourg. La plateforme sera accessible aux patients et à tous les professionnels concernés. Elle centralisera les informations recueillies à travers les ressources internationales et autres, et travaillera en lien étroit avec la Helpline (Objectif B4).

#### MESURE B1.1

CRÉER D'UNE PLATE-FORME WEB SUR LES MR.

##### ACTION B1.1.1

Définir le cahier des charges de la plateforme (type d'information diffusée), les profils utilisateurs, les droits d'accès etc.

##### ACTION B1.1.2

Définir l'organisation, le fonctionnement, les ressources nécessaires et l'accessibilité de la Plateforme (avec la contribution d'un webmaster).

##### ACTION B1.1.3

Définir une plateforme d'échanges et de contact sécurisée et certifiée en lien avec la Helpline.

##### ACTION B1.1.4

Vérifier la pertinence des informations existantes (spécifiques MR) sur d'autres sites internet européens (en particulier avec Orphanet), et créer des liens avec une bonne mise en évidence des ressources nationales.

##### ACTION B1.1.5

Recenser et actualiser les outils de recherche disponibles au niveau des sources d'information (Orphanet, ELIXIR, Matchmaker exchange, etc.) et les répertoire sur la Plateforme.

## OBJECTIF B2

### L'OPTIMISATION DE L'UTILISATION DES RESSOURCES DISPONIBLES AU LUXEMBOURG.

Les informations sur les ressources nationales qui suivront à la réalisation de cet objectif, seront recensées au niveau de la Plateforme WEB (Objectif B1) et disponibles au niveau de la Helpline (Objectif B4).

#### MESURE B2.1

DÉVELOPPER UN RÉ-SEAU DE RESSOURCES NATIONALES.

##### ACTION B2.1.1

Recenser les ressources principales existantes au Luxembourg.

##### ACTION B2.1.2

Connecter et actualiser les ressources existantes dans des réseaux par groupe de MR.

##### ACTION B2.1.3

Développer des liens collaboratifs avec les ERNs existants.



## OBJECTIF B3

### LE DÉVELOPPEMENT DE LIENS COLLABORATIFS ÉTROITS ET DÉFINIS À L'INTERNATIONAL.

La collaboration avec les European Reference Networks (ERN) va faciliter l'accès à des filières de soins. Les équipes luxembourgeoises pourront ainsi s'investir au niveau européen en tant que membres affiliés.

#### MESURE B3.1

DÉVELOPPER DES COLLABORATIONS AVEC LES ERNS.

##### ACTION B3.1.1

Recenser les ERNs actuels et futurs et actualiser les informations.

##### ACTION B3.1.2

Créer des collaborations préférentielles et actives avec ces ERNs en fonction du groupe de MR existant.

##### ACTION B3.1.3

Préparer et soutenir la/les candidature(s) en tant qu'« affiliated member ».

## OBJECTIF B4

### L'ORGANISATION D'UNE PREMIÈRE LIGNE DE SUPPORT POUR LES PATIENTS.

Grâce à la mise en place d'un numéro unique de renseignements MR (Helpline) et une adresse de courriel (email dédié), les patients et les professionnels auront accès à une première ligne de contact. Ce service sera intégré au sein de la cellule d'orientation MR prévue dans l'Objectif G2.

#### MESURE B4.1

CRÉER UNE « HELPLINE » MR.

##### ACTION B4.1.1

Définir les missions de la Helpline au sein de la Cellule d'orientation MR.

##### ACTION B4.1.2

Définir l'organisation, le fonctionnement et les ressources nécessaires.

##### ACTION B4.1.3

Mise en œuvre et évaluation de la Helpline selon des indicateurs (à définir lors de la mise en place d'un groupe de travail dédié qui accompagnera sa mise en route progressive).

#### MESURE B4.2

CRÉER UNE ADRESSE DE COURRIEL MR.

##### ACTION B4.2.1

Définir les missions de l'adresse de courriel au sein de la Cellule d'orientation MR.

##### ACTION B4.2.2

Définir l'organisation, le fonctionnement et les ressources nécessaires.

##### ACTION B4.2.3

Mise en œuvre et évaluation du courriel, selon les indicateurs retenus à son lancement.

# OBJECTIF B5

## LA MISE À DISPOSITION DE PROGRAMMES DE FORMATION EN MR.

Ces programmes de formation, d'ordre général, fournissent un support aux professionnels qui souhaitent avoir un complément d'information sur le sujet. Les formations spécialisées pour des pathologies spécifiques, sont sous la responsabilité des centres d'expertise. La Plateforme WEB pourra fournir des liens pour les différentes formations proposées à l'étranger (Objectif B1). Cet objectif comprend les formations de « health literacy » et « self empowerment » pour le patient, en ligne avec les recommandations de l'UE<sup>55</sup>.

### MESURE B5.1

#### PROGRAMMES DE FORMATION POUR LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ.

##### ACTION B5.1.1

Recenser les besoins en formation dans le domaine des MR.

##### ACTION B5.1.2

Répertorier les formations disponibles au Luxembourg et à l'étranger.

##### ACTION B5.1.3

Créer les programmes de formation, quantifier les ressources.

##### ACTION B5.1.4

Créer un programme de formation continue pour les encodeurs.

### MESURE B5.2

#### FORMATION DE « HEALTH LITERACY » ET « SELF EMPOWERMENT » POUR LE PATIENT.

##### ACTION B5.2.1

Recenser les besoins en formation auprès des associations de patients.

##### ACTION B5.2.2

Répertorier les formations disponibles au Luxembourg et à l'étranger. Identifier les « patients experts » et soutenir les « peer groups ».

##### ACTION B5.2.3

Créer des formations spécifiques en ligne et/ou partenariat avec EURORDIS.

### MESURE B5.3

#### FORMATIONS POUR LES PROFESSIONNELS DE L'ÉDUCATION NATIONALE.

##### ACTION B5.3.1

Assurer une formation continue pour tout professionnel de l'éducation nationale.

##### ACTION B5.3.2

Mener des actions ciblées de sensibilisation au MR au niveau du système éducatif fondamental et supérieur.

### MESURE B5.4

#### FORMATIONS POUR LES PROFESSIONNELS DES CHAMBRES PROFESSIONNELLES.

##### ACTION B5.4.1

Mener des actions ciblées de sensibilisation aux MR au niveau des groupes professionnels.

## LES INDICATEURS :

### Structurels:

- Plateforme WEB nationale en place
- Mise en place de la Helpline

### De résultats:

- Participation à Orphanet Joint Action
- Préparation de brochures d'information dans les langues nationales
- Nombre de membres affiliés (ERNs)
- Nombre de centres experts

<sup>55</sup> Source : [https://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf)

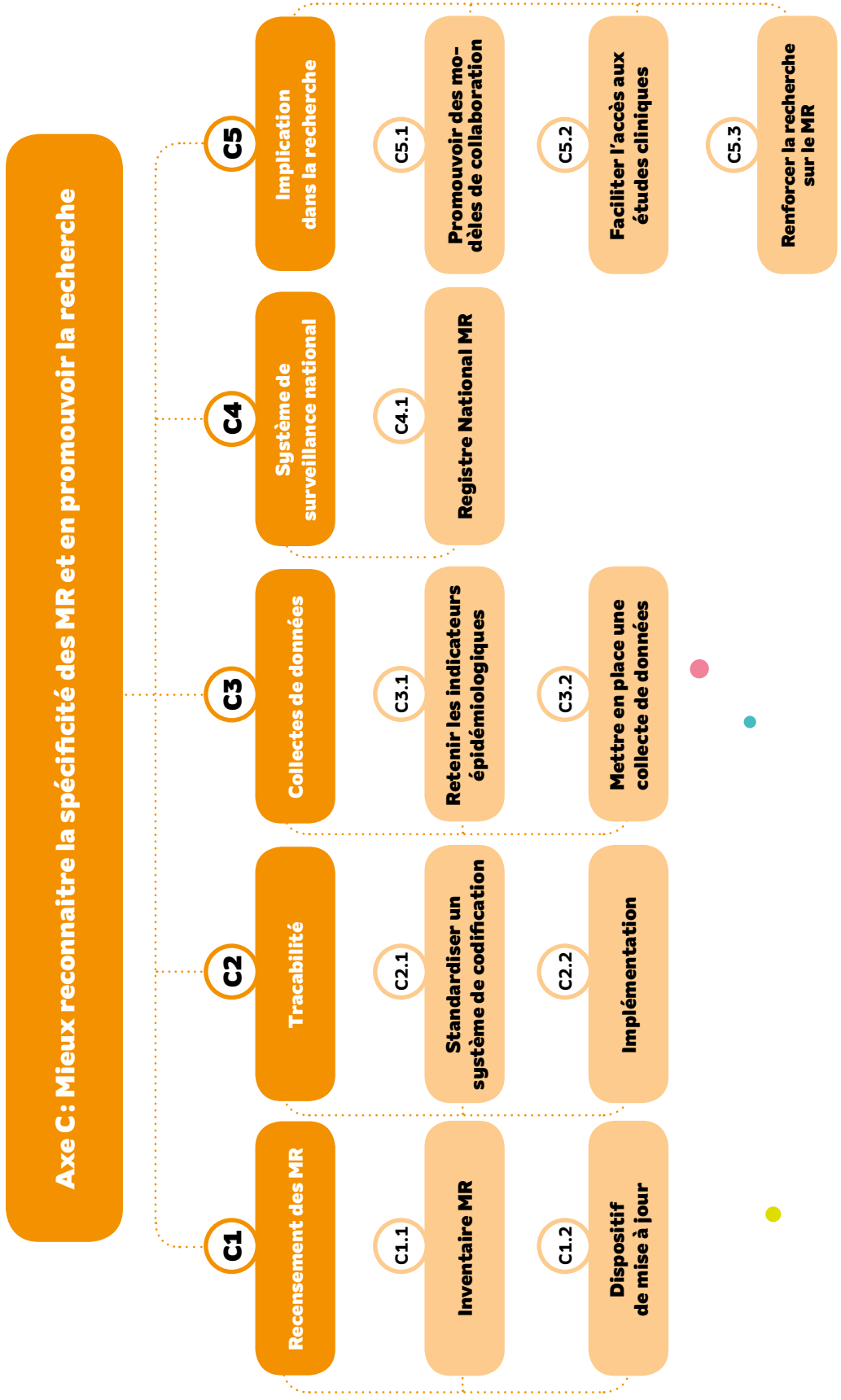
# 10. L'AXE C – Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche

**La reconnaissance de la spécificité des MR au niveau de l'Axe C du PNMR, implique les mesures et actions nécessaires à la réalisation d'un inventaire, à l'implémentation d'un système de codification dédié, à la création d'un registre des MR qui permettra la collecte de données en harmonie avec les études réalisées en Europe, avec comme but de promouvoir les activités de recherche dans ce domaine.**

L'Axe C inclut les objectifs et mesures suivantes :

- La réalisation d'un recensement MR sur le territoire à travers la création d'un inventaire et la mise en place d'un dispositif de mise à jour de l'existant.
- L'amélioration de la traçabilité des MR dans le pays, en standardisant un système de codification unique pour les MR, et en l'implémentant au niveau des différentes institutions concernées.
- La mise en place de collectes de données en harmonie avec la réglementation européenne : les indicateurs épidémiologiques nécessaires au suivi des MR doivent être retenus, et une collecte de données mise en place afin de les mettre en application.
- La création d'un système de surveillance national des MR par le biais de la mise en place d'un Registre National dédié.
- L'implication du Luxembourg dans les projets de recherche et/ou autre domaine ayant trait aux MR, au niveau national et international grâce à la promotion de modèles de collaboration dans le pays et à l'étranger, à la facilitation de l'accès des patients et des professionnels aux études cliniques en Europe, et au renforcement de la recherche au niveau des domaines nécessitant des moyens.

# ORGANIGRAMME DES OBJECTIFS ET MESURES



# LES OBJECTIFS

## OBJECTIF C1

LA RÉALISATION D'UN RECENSEMENT DES MR AU LUXEMBOURG.

### MESURE C1.1

CRÉATION D'UN INVENTAIRE DES MR.

#### ACTION C1.1.1

Répertorier toutes les MR présentes au Luxembourg en utilisant les sources actuellement disponibles (données des associations de patient et autres).

#### ACTION C1.1.2

Réaliser une liste de groupes de maladies.

### MESURE C1.2

METTRE EN PLACE UN DISPOSITIF DE MISE À JOUR DE L'INVENTAIRE EXISTANT.

#### ACTION C1.2.1

À définir par un groupe de travail dédié qui sera mis en place.

## OBJECTIF C2

L'AMÉLIORATION DE LA TRAÇABILITÉ DES MR AU LUXEMBOURG.

Cet objectif concerne le développement d'un système de codification en adéquation avec ce qui est fait dans d'autres pays européens, et en tenant compte, si possible, des systèmes actuellement exploités au Luxembourg.

### MESURE C2.1

STANDARDISER UN SYSTÈME DE CODIFICATION UNIQUE POUR LES MR.

Le système de codification doit être en adéquation avec ce qui est fait dans d'autres pays européens, et en tenant compte, si possible, des systèmes actuellement exploités au Luxembourg.

#### ACTION C2.1.1

Mettre en place le système de codification exploitant ICD10-CM (puis ICD11 dès que disponible) pour le codage des diagnostics et Orphacode pour le codage de la MR.

#### ACTION C2.1.2

Identifier les compétences spécifiques nécessaires à l'encodage des MR et mettre en place les ressources nécessaires.

#### ACTION C2.1.3

Développer un système de contrôle qualité qui puisse valider/vérifier le codage.

### MESURE C2.2

IMPLÉMENTER LE SYSTÈME DE CODIFICATION AU NIVEAU DES DIFFÉRENTES INSTITUTIONS CONCERNÉES.

#### ACTION C2.2.1

Développer un plan d'implémentation par étapes au niveau des hôpitaux. (avec phase pilote sur un hôpital).

#### ACTION C2.2.2

Attribuer des ressources dédiées pour l'implémentation (personnel, matériel, système informatique etc.).

## OBJECTIF C3

### LA MISE EN PLACE DE COLLECTES DE DONNÉES SUR LES MR.

Définir les indicateurs «épidémiologiques», afin de pouvoir suivre l'évolution des MR au Luxembourg, comme par exemple: recensement de nouveaux cas, évaluation de la qualité des soins (en fonction des guidelines par maladie, si disponibles), temps nécessaire à la pose du diagnostic et taux de mortalité.

Cet objectif prévoit la mise en place d'outils de collectes de données en conformité avec les recommandations européennes<sup>56</sup>.

### MESURE C3.1

RETENIR LES «INDICATEURS ÉPIDÉMIOLOGIQUES» NÉCESSAIRES AU SUIVI DES MR.

#### ACTION C3.1.1

Définir une liste d'indicateurs (épidémiologie descriptive et qualité des soins) et leurs caractéristiques.

### MESURE C3.2

METTRE EN PLACE UNE COLLECTE DE DONNÉES POUR RÉPONDRE AUX INDICATEURS DÉFINIS.

#### ACTION C3.2.1

Recueillir des données sur la mortalité, le handicap, l'insertion sociale, scolaire et professionnelle des personnes atteintes de MR.

#### ACTION C3.2.2

Définir les ressources nécessaires.

#### ACTION C3.2.3

Définir un système de validation et de contrôle qualité.

## OBJECTIF C4

### LA CRÉATION D'UN SYSTÈME DE SURVEILLANCE NATIONAL DES MR.

Création d'un Registre National qui permettra la surveillance des MR sur le long terme. Ce Registre constituera une structure principale de coordination qui rassemblera les «common data elements» en commun à toutes les MR et qui garantira l'interopérabilité des registres existants.

### MESURE C4.1

MISE EN PLACE D'UN REGISTRE NATIONAL MR.

#### ACTION C4.1.1

Création d'une structure (et infrastructure) principale de coordination reliant les registres existants.

#### ACTION C4.1.2

Harmonisation du «common dataset» concernant les MR en accord avec les recommandations européennes<sup>57</sup>.

<sup>56</sup> "EUCERD Report on Health indicators for rare diseases: II - Conceptual for the use of health indicators for the monitoring of quality of care", L. Fregonese, C. Rodwell, S. Aymé, September 2011. Source: [http://www.eucerd.eu/?post\\_type=document&p=1353](http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1353)

<sup>57</sup> EUROPEAN COMMISSION JOINT RESEARCH CENTRE. SET OF COMMON DATA ELEMENTS FOR RARE DISEASES REGISTRATION

## OBJECTIF C5

### L'IMPLICATION DU LUXEMBOURG DANS LES PROJETS DE RECHERCHE ET/OU AUTRE DOMAINE AYANT TRAIT AUX MR AU NIVEAU NATIONAL ET INTERNATIONAL.

Cet objectif prévoit la mise en place d'un système de « networking », le point de départ étant la création d'une liste de chercheurs spécialisés en recherche au niveau des MR au Luxembourg.

### MESURE C5.1

PROMOUVOIR DES MODÈLES DE COLLABORATION SUR LES MR AU LUXEMBOURG ET À L'ÉTRANGER.

#### ACTION C5.1.1

Recenser les Institutions/Chercheurs au Luxembourg impliqués dans des projets/ collaborations de recherche en MR.

#### ACTION C5.1.2

Mise en réseau avec les centres concernés en Europe ou ailleurs.

### MESURE C5.2

FACILITER L'ACCÈS DES PATIENTS/ PROFESSIONNELS AUX ÉTUDES CLINIQUES EN EUROPE.

#### ACTION C5.2.1

Revoir les dispositions existantes sur l'accès aux études cliniques afin de faciliter les procédures d'inclusion des patients au Luxembourg.

### MESURE C5.3

RENFORCER LA RECHERCHE SUR LE MR AU LUXEMBOURG.

#### ACTION C5.3.1

Repérer les domaines « faibles » en MR au niveau des moyens.

#### ACTION C5.3.2

Prioriser les mesures à mettre en place au niveau du secteur « Recherche et Développement ».

## LES INDICATEURS:

### Structurels

- Mise en place du système de codification

### De résultats

- Mise en place d'un inventaire MR exhaustif, mis à jour annuellement

### De processus

- Mise en place de la collecte de données
- Participation à des projets de recherche internationaux
- Participation aux essais cliniques
- Exploitation des données du Registre National MR

# 11. L'AXE D - Répondre aux besoins d'accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage

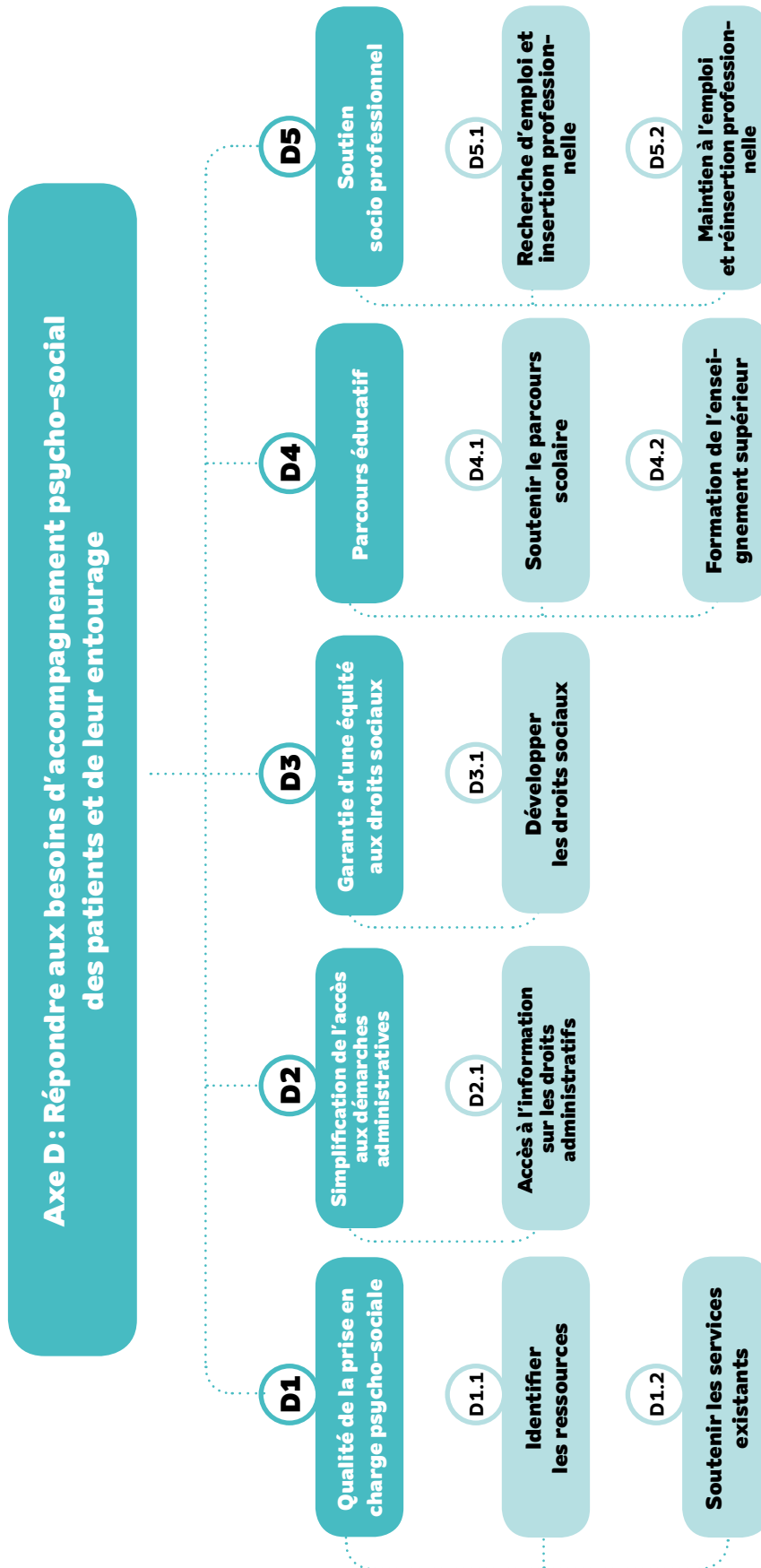
Ce dernier Axe vise à améliorer, développer et consolider la prise en charge psycho-sociale des patients et de leur entourage afin de mieux répondre à leurs besoins d'accompagnement. La réalisation des objectifs de cet Axe permettra de réduire les inégalités au niveau de la sphère socio-professionnelle, scolaire et personnelle.

Les objectifs et mesures prévus dans cet Axe sont les suivants :

- L'amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale des patients et de leurs familles, à travers une identification initiale des ressources actuelles pour une meilleure orientation et un soutien des services existants dans la spécificité des MR.
- La simplification de l'accès aux démarches administratives en améliorant l'accès à l'information à travers un guide pratique, la plateforme web MR et la création d'un guichet unique.
- La garantie d'une équité aux droits sociaux des patients atteints de MR, en développant les droits actuels.
- Le développement de mesures facilitant le parcours éducatif des personnes atteintes de MR, en soutenant le parcours scolaire et en dynamisant l'accès aux programmes de formation de l'enseignement supérieur.
- Le soutien socio-professionnel pour les personnes atteintes de MR et les membres de la famille concernés, en intervenant sur les mesures de recherche d'emploi et d'insertion professionnelle pour les jeunes travailleurs, et sur le maintien à l'emploi et la réinsertion professionnelle pour les personnes atteintes de MR et les membres de la famille concernés.



# ORGANIGRAMME DES OBJECTIFS ET MESURES



# LES OBJECTIFS

## OBJECTIF D1

### L'AMÉLIORATION DE LA QUALITÉ DE LA PRISE EN CHARGE PSYCHO-SOCIALE DES PATIENTS ET DE LEURS FAMILLES.

Les mesures prévues vont pouvoir rendre plus accessibles les ressources existantes ainsi que leur optimisation. Les résultats attendus de cet objectif seront en lien étroit avec l'Objectif B2 (Développer un réseau des ressources nationales accessibles).

#### MESURE D1.1

IDENTIFIER LES RESSOURCES ACTUELLES EN MATIÈRE DE PRISE EN CHARGE PSYCHO-SOCIALE, POUR UNE MEILLEURE ORIENTATION.

##### ACTION D1.1.1

Réaliser une cartographie des consultations spécialisées psychologiques et de suivi social.

##### ACTION D1.1.2

Définir le rôle des services/institutions par rapport à la spécificité de la prise en charge des personnes atteintes de MR.

##### ACTION D1.1.3

Identifier les besoins en ressources et spécificité par rapport à l'offre et à la demande existants.

#### MESURE D1.2

SOUTENIR LES SERVICES EXISTANTS DANS LA SPÉCIFICITÉ DE LA PRISE EN CHARGE PSYCHO-SOCIALE DES MR.

##### ACTION D1.2.1

Soutenir le service de support national spécialisé en MR.

##### ACTION D1.2.2

Identifier les mécanismes de coordination en place entre les services/institutions et prendre les mesures nécessaires pour les optimiser.

##### ACTION D1.2.3

Optimiser la prise en charge des personnes atteintes de MR au sein des structures d'accueil.

##### ACTION D1.2.4

Assurer une prise en charge globale de la famille en développant, entre autres, le soutien aux aidants.

## OBJECTIF D2

### LA SIMPLIFICATION DE L'ACCÈS AUX DÉMARCHES ADMINISTRATIVES.

#### MESURE D2.1

AMÉLIORER L'ACCÈS À L'INFORMATION SUR LES DROITS ADMINISTRATIFS.

##### ACTION D2.1.1

Actualiser et publier un guide pratique sur le sujet.

##### ACTION D2.1.2

Garantir l'accès à des informations claires (plateforme web MR).

##### ACTION D2.1.3

Créer un guichet unique pour les démarches MR.

## OBJECTIF D3

**LA GARANTIE D'UNE ÉQUITÉ AUX DROITS SOCIAUX DES PATIENTS ATTEINTS DE MR.**

### MESURE D3.1

**DÉVELOPPER LES DROITS SOCIAUX DES PATIENTS MR.**

#### ACTION D3.1.1

Identifier les limites des droits actuels pour les patients atteints de MR et leur entourage.

#### ACTION D3.1.2

Proposer et développer des aménagements éventuels de textes législatifs relatifs aux droits sociaux.

## OBJECTIF D4

**LE DÉVELOPPEMENT DE MESURES FACILITANT LE PARCOURS ÉDUCATIF DES PERSONNES ATTEINTES DE MR.**

Ces mesures vont permettre l'épanouissement personnel dans le cadre du système éducatif national, en garantissant une équité d'accès à la scolarisation et aux programmes de formation de l'enseignement supérieur. Cet objectif est en lien étroit avec le travail réalisé par la médecine scolaire au niveau de la continuité des soins (Mesure A6.3).

### MESURE D4.1

**SOUTENIR LE PARCOURS SCOLAIRE.**

#### ACTION D4.1.1

Proposer un accompagnement spécifique et spécialisé pour une inclusion scolaire et un parcours scolaire répondant aux besoins spécifiques de l'enfant.

#### ACTION D4.1.2

Revoir l'offre existante au niveau scolaire et proposer des aménagements afin de répondre aux besoins particuliers des enfants atteints de MR.

#### ACTION D4.1.3

Augmenter les offres d'activité et soutien parascolaires pour les enfants.

### MESURE D4.2

**DYNAMISER L'ACCÈS AUX PROGRAMMES DE FORMATION DE L'ENSEIGNEMENT SUPÉRIEUR.**

#### ACTION D4.2.1

Encourager et soutenir les personnes atteintes de MR dans le cadre de leur formation supérieure.

## OBJECTIF D5

### LE SOUTIEN SOCIO-PROFESSIONNEL POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MR ET LES MEMBRES DE LA FAMILLE CONCERNÉS.

Cet objectif vise à répondre aux exigences en matière de droit à l'emploi pour les personnes malades mais aussi pour les membres de la famille sur lesquels la MR a un impact au niveau professionnel. Il vise par conséquent à réduire l'impact économique de la maladie sur la vie familiale. Cet objectif est en lien étroit avec le travail réalisé par la médecine du travail au niveau de la continuité des soins (Mesure A6.4).

### MESURE D5.1

AMÉLIORER LES MESURES DE RECHERCHE D'EMPLOI ET D'INSERTION PROFESSIONNELLE POUR LES JEUNES TRAVAILLEURS.

#### ACTION D5.1.1

Faire le point sur l'utilisation actuelle des mesures existantes.

#### ACTION D5.1.2

Faciliter l'orientation professionnelle grâce à un soutien spécifique et spécialisé en MR.

#### ACTION D5.1.3

Soutenir l'insertion professionnelle dans la spécificité des MR.

### MESURE D5.2

AMÉLIORER LES MESURES DE MAINTIEN À L'EMPLOI ET DE RÉINSERTION PROFESSIONNELLE POUR LES PERSONNES ATTEINTES DE MR ET LES MEMBRES DE LA FAMILLE CONCERNÉS.

#### ACTION D5.2.1

Faire le point sur l'utilisation actuelle des mesures existantes.

#### ACTION D5.2.2

Proposer de nouvelles alternatives en fonction des besoins.

#### ACTION D5.2.3

Garantir un soutien pour l'identification des possibilités de formation et d'emploi adaptés dans le cadre d'une réorientation professionnelle.

## LES INDICATEURS:

### De résultats

- Réalisation d'actions ciblées au soutien du parcours éducatif national pour les personnes atteintes de MR

### De processus

- Existence de mesures de soutien psycho-social au niveau de la prise en charge des MR

- Mise en place de mesures visant à l'insertion professionnelle et au maintien à l'emploi dans la spécificité des MR.

# 12. Les phases d'implémentation du Plan

**Le PNMR 2018-2022, après sa présentation et sa validation par le Conseil de Gouvernement, sera implémenté et conduit sous l'égide de Madame la Ministre de la Santé, par le CNMR, qui sera supporté dans cette démarche par un Coordinateur, dont la mission sera de mobiliser et soutenir les partenaires pour la réalisation des actions.**

Afin de soutenir l'implémentation du PNMR 2018-2022, des travaux parallèles sur le plan législatif seront, si besoin, à mettre en œuvre par l'autorité publique.

Les dispositions du plan, ainsi que leur mise en œuvre, relevant de la compétence du Ministère de la Sécurité Sociale seront régies par les textes applicables en la matière.

## **LA MISE EN PLACE DES GROUPES DE TRAVAIL (GT)**

Des GT dédiés incluant les membres des différentes institutions et acteurs concernées seront mis en place selon un calendrier prévisionnel qui a été établi (Annexe 2) et servira de référence pour mesurer l'avancée des travaux d'implémentation du PNMR 2018-2022.

Chaque mesure ou action prévue au PNMR 2018-2022 sera réalisée sous la supervision d'un membre délégué du CNMR, avec les partenaires concernés, selon le contenu défini et l'agenda prévu. Le Coordinateur, en collaboration avec le membre délégué du CNMR, sera chargé de développer et implémenter les mesures et actions en concertation avec les acteurs concernés, de rendre compte de l'évolution des travaux et des résultats obtenus, de rapporter les difficultés rencontrées et de demander le soutien nécessaire à l'avancement des travaux. Un tableau récapitulatif des Axes et des Objectifs du PNMR est repris en Annexe 3.

Des adaptations du PNMR 2018-2022 pourront être décidées par le CNMR en fonction des difficultés rencontrées ou de l'évolution du contexte.

## **LES PRIORITÉS**

Le CNMR sera chargé de définir un plan stratégique au niveau des actions prioritaires à mettre en place. Pour l'année 2018, le Comité de Pilotage considère comme prioritaires: la mise en place de la gouvernance du PNMR au démarrage du plan; l'amélioration du parcours diagnostique avec la mise en place d'une cellule d'orientation et d'une équipe de coordination, afin de réduire le phénomène de l'« errance »; le démarrage des travaux liés au recensement des MR à travers la création d'un inventaire, ainsi qu'à la mise en place d'un système de codification spécifique pour en assurer la traçabilité; l'amélioration de la visibilité et de l'accès aux informations à travers la création d'une plateforme web et d'un service de helpline; l'amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale.

## **LE FINANCEMENT**

Le PNMR 2018-2022 a déjà fait l'objet d'une demande de financement auprès de la Direction de la Santé sur la base des ressources nécessaires à son implémentation. Le budget prévu pour l'année 2018 a été voté en décembre 2017.

Pour les années suivantes, un budget prévisionnel a été établi afin de couvrir les ressources nécessaires. Il sera renégocié et ajusté si nécessaire chaque année.

# 13. ANNEXES

## ANNEXE 1:

Liste des membres des groupes de travail ayant participé à la réflexion du PNMR en 2017.

## ANNEXE 2:

Calendrier prévisionnel de la mise en place des GT dédiés par objectif.

## ANNEXE 3:

L'organigramme des Axes et des Objectifs du PNMR.

# ANNEXE 1 - LISTE DES MEMBRES DES GROUPES DE TRAVAIL AYANT PARTICIPÉ À LA RÉFLEXION DU PNMR EN 2017.

TITRE	NOM	PRÉNOM	INSTITUTION
Dr	<b>ALLARD</b>	Serge	CHL
Mme	<b>BAHLAWANE</b>	Christelle	IBBL
Mme	<b>BAILLOEUIL</b>	Emilie	CHL-SERVICE SOCIAL
M	<b>BARGE</b>	Hervé	AGENCE eSANTÉ
Dr	<b>BECKER</b>	Regina	LCSB
M	<b>BECKERS</b>	Mike	ASSOCIATION DE PATIENTS: ALLM (MUCOVISCIDOSE)
Mme	<b>BINTENER</b>	Vera	INFOHANDICAP
Dr	<b>BOISANTE</b>	Catherine	CNER
Mme	<b>CHEF</b>	Séverine	CHL-SERVICE SOCIAL
Dr	<b>COLLET</b>	Agnès	LABORATOIRES RÉUNIS
Mme	<b>CONTER</b>	Stéphanie	HELP-AIDES ET SOINS
Dr	<b>COUFFIGNAL</b>	Sophie	LIH
Mme	<b>DA SILVA FERREIRA</b>	Sonia	APEMH – SERVICE SOCIAL
Mme	<b>DEBACKER</b>	Martine	MINISTÈRE DE LA SANTÉ, DIVISION MÉDECINE CURATIVE
Dr	<b>DE REKENEIRE</b>	Nathalie	MINISTÈRE DE LA SANTÉ, SERVICE D'ÉPIDÉMIOLOGIE
Dr	<b>FELLMANN</b>	Florence	LNS
Mme	<b>GAPENNE</b>	Catherine	HELP – AIDES ET SOINS
M	<b>GARZARO</b>	Denis	ASSOCIATION DE PATIENTS: SYNDROME DE MARFAN
M	<b>GILSON</b>	Georges	CHL
Mme	<b>GOERES</b>	Anne	ASSOCIATION DE PATIENTS: FONDATION KRIIBSKRANK KANNER
M	<b>HAAS</b>	Frédéric	AGENCE eSANTÉ
Mme	<b>HACHEMI</b>	Hafida	ASSOCIATION DE PATIENTS: WÄERTVOLLT LIEWEN ASBL
Dr	<b>KARASI</b>	Jean-Claude	AGENCE eSANTÉ
M	<b>KOCH</b>	Alain	HELLEF DOHEEM
Mme	<b>KOLB</b>	Pascale	ASSURANCE DÉPENDANCE
M	<b>LEPANTO</b>	Olivier	AGENCE eSANTÉ
Dr	<b>LÜCK</b>	Jacques	ASSURANCE DÉPENDANCE

Mme	<b>LUX-COLLETTE</b>	Diane	ASSOCIATION DE PATIENTS : EEN HÄERZ FIR KRIIBSKRANK KANNER
Mme	<b>MAGAR</b>	Stéphanie	ALAN
Dr	<b>MAJERY</b>	Nicole	MÉDECINE DU TRAVAIL
Mme	<b>MARQUES</b>	Patricia	KRAIZBIERG
Mme	<b>MEDINGER</b>	Nadine	TRICENTENAIRE
M	<b>MULLER</b>	Erny	ONE
M	<b>PEREIRA</b>	José	REHAZENTER
Dr	<b>ROLLAND-PORTAL</b>	Isabelle	MINISTÈRE DE LA SÉCURITÉ SOCIALE - INSPECTION GÉNÉRALE DE LA SÉCURITÉ SOCIALE
M	<b>SALVI</b>	Patrick	CROIX ROUGE – OFFICES SOCIAUX
M	<b>SATAGOPAM</b>	Venkata	LCSB
M	<b>SCHEER</b>	Jean-Marc	ASSOCIATION DE PATIENTS : WÄERTVOLLT LIEWEN ASBL
Dr	<b>SCHLESSER</b>	Marc	CHL
M	<b>SCHMIT</b>	Jean-Philippe	CROIX-ROUGE – CENTRE DE CONVALESCENCE
Dr	<b>SCHNEIDER</b>	Reinhard	LCSB
M	<b>SCHWEBAG</b>	Mike	MÉDIATEUR EN SANTÉ
Mme	<b>STURM</b>	Isabelle	CROIX ROUGE – OFFICES SOCIAUX
Dr	<b>VAN WYMERSCH</b>	Didier	CHL
M	<b>VITALI</b>	Sylvain	FHL
Mme	<b>WAGNER</b>	Gaby	ADEM
Mme	<b>ZAHNER</b>	Nadine	HELLEF DOHEEM
Mme	<b>ZOLLER</b>	Sandy	MINISTÈRE DE LA FAMILLE



# ANNEXE 2 - CALENDRIER PRÉVISIONNEL DE LA MISE EN PLACE DES GT DÉDIÉS PAR OBJECTIF.

	2018	2019	2020
<b>Axe Général (G)</b>	<b>G1</b> Gouvernance PNMR*	<b>G3</b> Politique de Sensibilisation	<b>G5</b> Rassemblement des Acteurs
	<b>G2</b> Améliorer le parcours diagnostique*	<b>G4</b> Approche Pluridisciplinaire	
<b>Axe A : Améliorer le système de soins et de prise en charge</b>	<b>A1</b> Principe de prévention en MR	<b>A3</b> Prise en charge et remboursements	<b>A5</b> Parcours de soin selon filières ERNs
	<b>A2</b> Conseil Génétique*	<b>A6</b> Continuité des soins	<b>A4</b> Médicaments pour les MR
<b>Axe B : Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une Plateforme Nationale</b>	<b>B1</b> Accès à l'information*	<b>B2</b> Utilisation des ressources disponibles	<b>B3</b> Liens collaboratifs à l'international
	<b>B4</b> Première ligne de support*	<b>B5</b> Programmes de formation	
<b>Axe C : Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche</b>	<b>C1</b> Recensement des MR*	<b>C3</b> Collectes de données	<b>C4</b> Système de surveillance national
	<b>C2</b> Tracabilité*	<b>C5</b> Implication dans la recherche	
<b>Axe D : Répondre aux besoins d'accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage</b>	<b>D1</b> Qualité de la prise en charge psycho-sociale*	<b>D3</b> Garantie d'une équité aux droits sociaux	
	<b>D2</b> Simplification de l'accès aux démarches administratives	<b>D5</b> Soutien socio-professionnel	
	<b>D4</b> Parcours éducatif		

\*OBJECTIFS PRIORITAIRES

# ANNEXE 3 - L'ORGANIGRAMME DES AXES ET DES OBJECTIFS DU PNMR.









PLAN NATIONAL  
**MALADIES  
RARES**  
LUXEMBOURG