

# ZOOM

## MALADIES RARES

### UNE NOUVELLE APPROCHE POUR LES MALADIES RARES



» Le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, a pour volonté de rassembler tous les acteurs concernés en Belgique et s'engage en faveur de la mise en œuvre d'une politique cohérente qui améliore la qualité de vie des patients touchés par une maladie rare et de leur entourage.

Le Fonds aspire à une approche intégrale et structurelle des maladies rares, avec une attention particulière pour le diagnostic et des soins intégraux, de même que pour des recherches visant à développer des médicaments et des traitements adaptés. Le Fonds vise également à une meilleure connaissance, information et prise de conscience concernant les maladies rares.

» L'Union européenne a demandé aux États membres de mettre en œuvre des plans et stratégies pour les maladies rares, afin d'améliorer l'accès et l'équité au niveau de la prévention, du diagnostic, du traitement et de la réadaptation des patients souffrant de maladies rares.

La mission formelle pour la mise en œuvre d'un tel Plan d'action belge a été confiée au Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins par la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique.



## EN UN COUP D'ŒIL

### Qu'entend-on par "rare" ?

- » Selon la définition européenne, il s'agit d'une maladie qui touche moins de 1 personne sur 2.000. En Belgique, une maladie rare signifie qu'elle ne concerne au maximum que 5.500 patients.
- » Il existe aussi des maladies dites "ultra-rares". Leur prévalence s'élève à moins de 1 Européen sur 50.000. En Belgique, ces maladies touchent au maximum quelques centaines de patients. Pour certaines maladies, ce chiffre tombe à quelques dizaines, parfois moins.

### Mais "rare" ne signifie pas...

- » ... qu'en fin de compte, très peu de personnes y sont confrontées. Il existe en effet des milliers de maladies rares. Dans l'ensemble, des centaines de milliers de Belges sont atteints d'une maladie rare.

### Le saviez-vous ?

- D'après les estimations, on dénombre entre 6.000 et 8.000 maladies rares différentes.
- Les maladies rares sont souvent chroniques, progressives, dégénératives et même parfois mortelles.
- Quelque 80% des maladies rares sont héréditaires ; les autres maladies sont causées par des infections, des allergies ou une croissance tumorale.
- Il existe très rarement un traitement curatif.
- Pas moins de 75% des maladies rares touchent les enfants.
- Parmi les patients atteints de maladies rares, 30% décèdent avant l'âge de 5 ans.
- En Europe, 30 millions de personnes sont confrontées à une maladie rare (en tant que patients ou membres de la famille).



Rare = inconnu! Inconnu = laissé pour compte?

En Belgique, existe-t-il une différence entre un patient atteint d'une maladie rare ou d'une maladie plus fréquente ? Cette différence est malheureusement bien réelle, comme le prouvent notamment ces quelques exemples :

- » En raison de la rareté de la maladie, les généralistes et les spécialistes manquent bien souvent des connaissances nécessaires pour établir un diagnostic correct ou pour mettre en place un traitement adapté à la maladie. Les patients atteints de maladies rares doivent souvent chercher un médecin possédant l'expertise nécessaire pour faire face à leur cas.
- » La plupart du temps, les soins dispensés aux patients atteints de maladies rares sont complexes : plusieurs organes sont touchés, et il est nécessaire de faire appel à une combinaison de soins médicaux et non médicaux. Le traitement nécessite donc une coordination particulière entre les différents praticiens. C'est pourquoi le patient est souvent mieux pris en charge dans une équipe pluridisciplinaire.
- » Malgré les incitants fournis par les USA et par l'UE pour le développement de médicaments destinés aux maladies rares (ce qu'on appelle les "médicaments orphelins"), les moyens de traitement spécifiques n'existent que pour une très petite minorité de patients.
- » L'état des lieux dont nous disposons est très fragmentaire quant à, d'une part, l'épidémiologie et l'évolution des maladies rares et, d'autre part, les besoins médicaux et sociaux spécifiques des patients. En général, on constate l'absence d'une méthode systématique pour compiler toutes les informations dans une seule base de données. De ce fait, l'expertise acquise est insuffisante pour élaborer un traitement et les recherches scientifiques stagnent par manque de données.

### Le saviez-vous ?

- Quelque 44% des patients belges atteints d'une maladie rare ont d'abord reçu un autre diagnostic avant que le diagnostic correct soit posé. Chez 75% des patients, cette erreur de diagnostic a mené à un traitement inadapté.
- Pas moins de 22% des patients belges souffrant d'une maladie rare ont dû consulter plus de cinq médecins avant d'être correctement diagnostiqués. 7% ont même consulté plus de dix médecins.
- Leur maladie oblige 36% des patients à interrompre leurs activités professionnelles ou à les diminuer drastiquement. Dans 26% des cas, un membre de la famille doit également cesser de travailler pour prendre soin du malade.

## Combinaison de l'expertise - modèles à suivre

Outre les 7 centres mucô, on compte en Belgique 6 centres de référence actifs pour les maladies neuromusculaires et 8 pour les maladies métaboliques génétiques. Récemment, un centre de coordination national et un centre de référence pour l'hémophilie ont également été reconnus. Dans ces centres collaborent des médecins, des infirmières, des kinésithérapeutes et des diététiciens spécialisés, des travailleurs sociaux, etc. Tous collaborent afin d'offrir des soins pluridisciplinaires de la meilleure qualité possible.

Par ailleurs, il existe également huit centres de génétique humaine (consultez les adresses de ces centres sur [www.radiorg.be](http://www.radiorg.be)). Ils jouent un rôle important dans le diagnostic des maladies rares et dans la consultation génétique.

La concentration des expertises pluridisciplinaires telles qu'elles sont proposées dans ces centres constitue un modèle d'inspiration pour le traitement des autres maladies rares qui affectent radicalement la santé et la qualité de vie des patients qui en souffrent.

## Quelques exemples de maladies rares 'fréquentes' et 'moins fréquentes'

Maladie	Fréquence
Spina bifida	1/2.000
Maladie de Menière	1/2.353
Neurofibromatose de type I	1/4.348
Syndrome de Brugada	1/5.000
Mucoviscidose	1/7.937
Maladie de Huntington	1/14.286
Phénylcétonurie	1/16.667
Dystrophie myotonique de Steinert	1/22.222
Maladie de Creutzfeldt-Jacob	1/1.000.000
Progéria	1/20.000.000
Syndrome de Pitt-Hopkins	50 patients dans le monde

*"Notre intention n'est pas de favoriser les patients atteints d'une maladie rare uniquement en raison de la rareté de leur maladie. Il importe toutefois, dans la mesure du possible, d'éviter que ces patients soient laissés pour compte."*

*Prof. émérite Dr Jean-Jacques Cassiman, Président du Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins.*



### » Initiatives européennes

Les maladies rares figurent en tête de liste des priorités européennes. L'UE a chargé chaque État membre d'élaborer une stratégie intégrée cohérente pour la fin 2013, afin que les patients souffrant d'une maladie rare disposent des mêmes chances de s'intégrer dans la société. Certains pays sont déjà très avancés dans l'élaboration des plans en question. La France est largement en tête dans le domaine et son second plan a d'ores et déjà été mis en chantier. Il y a peu, la Belgique se trouvait dans le milieu de peloton, mais grâce à ce nouveau plan, le pays fait un grand pas en avant.

### » Initiatives belges – une première base : 42 propositions

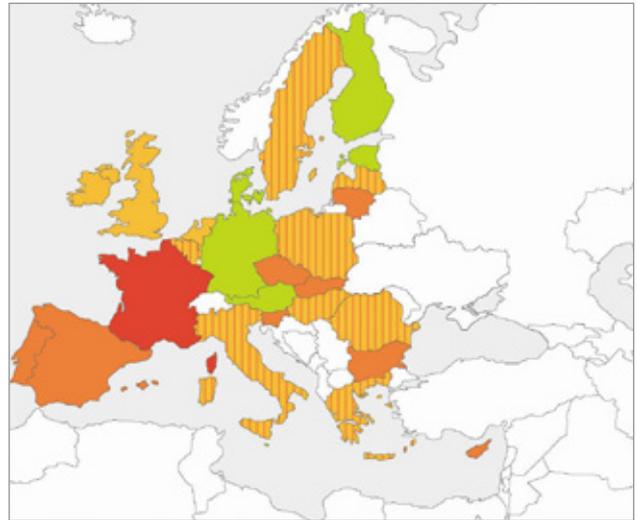
En 2011, le Fonds Maladies Rares et Médicaments Orphelins, géré par la Fondation Roi Baudouin, a élaboré 42 propositions de mesures concrètes. Les propositions résultent d'une concertation de deux ans ayant impliqué plus de 75 experts et personnes concernées. Elles visent plusieurs objectifs :

1. Garantir que les patients atteints de maladies rares peuvent compter sur des **soins spécialisés, actualisés, coordonnés et pluridisciplinaires**, dispensés par des équipes expérimentées composées d'experts spécialistes.
2. **Mettre en place des réseaux et des collaborations autour des maladies rares**, aussi bien à un niveau local qu'entre les hôpitaux, les médecins généralistes et les soins à domicile.
3. **Partager les informations, les connaissances et l'expertise** aux niveaux national et international et **améliorer la sensibilisation**.
4. **Garantir un accès juste et équitable à des soins et thérapies adaptés et financièrement accessibles**, y compris l'accès aux médicaments orphelins et autres médicaments.
5. **Empowerment** des patients et des **organisations de patients**.
6. Encourager la **recherche scientifique**.

### » Réalisations en 2012 et 2013

Au cours des dernières années, quelques actions prioritaires ont déjà été lancées et financées. Concrètement, il s'agit d'améliorer l'accès à certains médicaments ou thérapies innovantes et l'accès au remboursement, de créer un registre central des patients atteints d'une maladie rare et de garantir un meilleur accès à Orphanet dans toutes les langues – Orphanet est une banque d'informations européenne sur les maladies rares. Les maladies rares étant fréquemment chroniques, les patients peuvent également bénéficier de l'aide fournie par les mesures du programme national "Priorité aux malades chroniques!".

## Statut des activités opérationnelles pour les maladies rares dans l'UE – fin 2012



■ Plan (ou stratégie) national implémenté  
■ Plan (ou stratégie) national accepté  
■ Plan (ou stratégie) introduit auprès des autorités nationales  
■ Processus de consultation auprès du grand public  
■ Plan en élaboration

Source : rapport de l'EUCERD

### » 2014 – Un Plan belge pour les maladies rares

Le 'Plan belge pour les maladies rares', présenté en 2014 par la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique Laurette Onkelinx se compose de 20 actions, regroupées en quatre domaines. Elles constituent le cadre d'un plan de prise en charge intégral destiné aux patients atteints d'une maladie rare. Ce plan de prise en charge accorde l'attention qu'ils méritent aux besoins individuels, puisque le patient y occupe une place centrale.

En résumé, voici les quatre domaines et les actions les plus importantes :

1. **Améliorer l'accès au diagnostic et à l'information pour le patient**, par le biais de multiples initiatives :
  - Allouer davantage de fonds aux tests diagnostiques et aux consultations pluridisciplinaires dans des centres d'expertise reconnus.
  - Renforcer le rôle des centres de génétique humaine en ce qui concerne le diagnostic, la consultation génétique (counseling) et la gestion de la qualité.
  - Mettre en place un centre d'appel pour les maladies rares.
2. **Optimiser les soins** de plusieurs manières :
  - Concentrer les compétences dans des centres d'expertise.
  - Nommer un coordinateur de soins pour le patient.
  - Promouvoir l'adoption d'un dossier électronique et pluridisciplinaire pour chaque patient.
  - Faciliter l'accès aux thérapies innovantes.



Il est crucial que les professionnels de la santé s'organisent en réseaux aux niveaux local, national et international. Grâce à ceux-ci, le patient sera orienté à temps vers le centre le plus adapté pour un diagnostic et un traitement, mais il pourra aussi être redirigé efficacement vers l'environnement de soins le moins complexe et cliniquement acceptable.

### 3. Gérer l'information et les connaissances de manière plus efficace :

- Instaurer un Registre central des maladies rares ;
- Continuer à développer la plateforme Orphanet Belgium ;
- Améliorer les formations des professionnels de la santé par rapport aux maladies rares.

### 4. Surveiller la durabilité et la gestion des mesures :

- Assigner la mise en œuvre, la coordination et le suivi des actions à une équipe de gestion ;
- Cette équipe travaillera sous la supervision du/de la ministre de la Santé, de l'INAMI, du SPF Santé publique et de l'ISP.

### » Implémentation du Plan belge

Quels ont déjà été les changements concrets pour les patients atteints d'une maladie rare et quelles sont les mesures qui sont en cours ?

» Depuis le 1<sup>er</sup> janvier 2013, le statut de «maladie rare» - faisant partie des maladies chroniques - est d'application. Les personnes concernées peuvent prétendre à une intervention supplémentaire dans l'assurance-maladie, parce que la facture maximale est plus rapidement d'application dans leur cas.

» Le site européen Orphanet bénéficie d'un portail belge et tous les articles Orphanet sont traduits en français.

» Pour les patients, il est important de savoir quels centres disposent de l'expertise la plus adaptée à leur maladie. Pour localiser et identifier

l'expertise, un Arrêté Royal a été publié en août 2014. Il reprend les normes de reconnaissance pour les hôpitaux qui souhaitent créer une fonction «maladie rare». À la demande de la ministre De Block, les pouvoirs publics régionaux ont commencé à traduire cet Arrêté Royal dans la pratique.

» Fin 2014, l'Arrêté Royal pour l'accès accéléré et anticipé aux nouveaux médicaments pour les patients souffrant d'une maladie rare est entré en application.

» Début 2015, l'institut scientifique de Santé publique (ISP) a lancé le Registre central des maladies rares. Le registre centralise l'ensemble des données personnelles des patients souffrant d'une maladie rare. Ce registre devrait permettre d'améliorer la politique de soin et de santé pour les personnes atteintes d'une maladie rare.

» Certains hôpitaux ont évalué et compilé leur expertise interne en matière de maladies rares. Ils ont conçu des programmes de soin spécifiques et globaux pour les maladies rares.

» L'Institut scientifique de Santé publique (ISP) et l'INAMI évaluent quels tests diagnostiques non génétiques (biochimiques) doivent être disponibles et si les centres génétiques fonctionnent selon un système de qualité efficace pour savoir quel système qualitatif pouvaient appliquer les centres génétiques.

*«Je trouve étrange que certains médecins ne renvoient pas eux-mêmes plus rapidement vers des collègues possédant davantage d'expérience concernant une maladie donnée. S'il s'agit d'une maladie rare, n'est-ce pas plus logique?»*

*Ingrid Jageneau, présidente de RaDiOrg*

## PUBLICATIONS

*Recommandations et propositions de mesures pour le Plan belge pour les maladies rares – Rapport final*

Vous pouvez télécharger gratuitement cette publication via [www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)

Site internet Orphanet – point d'entrée belge [www.orpha.net/national/BE-FR/index/page-d-accueil/](http://www.orpha.net/national/BE-FR/index/page-d-accueil/)

### FONDATION ROI BAUDOUIN

AGIR ENSEMBLE POUR UNE SOCIÉTÉ MEILLEURE

La Fondation Roi Baudouin est une fondation indépendante et pluraliste, active au niveau belge, européen et international. Nous voulons apporter des changements positifs dans la société et, par conséquent, nous investissons dans des projets ou des individus qui peuvent en inspirer d'autres.

En 2014, nous avons soutenu 2.000 organisations et individus pour un montant total de 30 millions d'euros. 2.100 personnes dans des jurys indépendants, des commissions d'experts et des comités d'accompagnement ont mis bénévolement leur expertise à disposition.

La Fondation organise également des tables rondes sur d'importants thèmes sociétaux, partage des résultats de recherche dans des publications (gratuites), noue des partenariats et stimule la philanthropie 'via' la Fondation Roi Baudouin et non 'pour' elle.

La Fondation a été créée en 1976, à l'occasion des 25 ans de règne du roi Baudouin.

**Merci à la Loterie Nationale et à tous les donateurs pour leur précieux soutien.**

[www.kbs-frb.be](http://www.kbs-frb.be)  
[www.bonnescauses.be](http://www.bonnescauses.be)

Suivez-nous sur :    

 Fondation  
Roi Baudouin

*Agir ensemble pour une société meilleure*

ÉDITEUR RESPONSABLE

Luc Tayart de Borms  
rue Brederode 21 - 1000 Bruxelles  
Novembre 2015