



# WORK PACKAGE 5 RAPPORT

## RECOMMANDATIONS DU COMITE DE REFLEXION DES PATIENTS

Partenaire principal du Work Package

VSOP

Nº et titre du WP

WP5 : Implication des patients et sensibilisation de l'opinion publique

Nº et titre de l'activité

5.1 Politique de soins de santé renforcée  
5.2 Implication des patients dans la recherche médicale  
5.3 Qualité des soins dans le cadre des soins de santé transfrontaliers  
5.5 Sensibilisation

Niveau de diffusion

Public

Date de publication

Mars 2020

Statut

*Version finale*

Langues dans lesquelles le rapport est disponible

EN – FR – DE – NL



Solidaris



VSOP



CHU de Liège



Maastricht UMC+



Maastricht University



With the support of

provincie limburg



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation, Digitalisierung und Energie des Landes Nordrhein-Westfalen



# TABLE DES MATIERES

|                                                                      |    |
|----------------------------------------------------------------------|----|
| Liste des auteurs .....                                              | 3  |
| Description du projet .....                                          | 4  |
| Questions juridiques .....                                           | 4  |
| Résumé analytique.....                                               | 5  |
| Introduction .....                                                   | 6  |
| 1 Comité de réflexion des patients .....                             | 7  |
| 1.1 Rencontres .....                                                 | 7  |
| 2 Recommandations du Comité de réflexion des patients.....           | 7  |
| 2.1 La Journée des maladies rares dans l'EMR 2019 .....              | 7  |
| 2.2 Les plans nationaux pour les maladies rares .....                | 8  |
| 2.3 Les documents qualité .....                                      | 10 |
| 2.4 Informations relatives aux soins de santé transfrontaliers ..... | 11 |
| 2.5 Participation des patients à la recherche médicale .....         | 13 |
| 2.6 Feedback sur les autres Work Packages .....                      | 14 |
| 2.7 Actions finales .....                                            | 14 |
| 3 Conclusions .....                                                  | 14 |
| 4 Liste d'abréviations .....                                         | 15 |

## LISTE DES AUTEURS

| Prénom/nom                      | Nom de l'institution | Adresse mail de contact |
|---------------------------------|----------------------|-------------------------|
| <b>Auteur(s) principal(aux)</b> |                      |                         |
| Kim Karsenberg                  | VSOP                 |                         |
| Marèl Segers                    | VSOP                 |                         |
| <b>Coauteur(s)</b>              |                      |                         |
| Cor Oosterwijk                  | VSOP                 | c.oosterwijk@vsop.nl    |

Le projet EMRaDi s'inscrit dans le cadre du programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin et est financé par l'Union européenne et le Fonds européen de développement régional, à hauteur de 1 687 675 €.

Le programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin (EMR) investira près de 100 millions d'euros dans le développement de la région Interreg d'ici 2020. Cette région s'étend depuis Louvain à l'ouest aux confins de Cologne à l'est et depuis Eindhoven au nord à la frontière luxembourgeoise au sud. Plus de 5,5 millions de personnes vivent dans cette région transfrontalière, où le meilleur de trois pays fusionne en une véritable culture européenne.

Grâce à l'investissement de fonds européens dans des projets Interreg, l'Union européenne investit directement dans le développement économique, l'innovation, le développement territorial et l'inclusion et l'éducation sociale de cette région.

*Avec le soutien de*



provincie limburg



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,  
Digitalisierung und Energie  
des Landes Nordrhein-Westfalen



## DESCRIPTION DU PROJET

« EMRaDi » est l'acronyme d'**Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases** (litt. maladies rares dans l'EMR). Le projet a commencé le 1er octobre 2016 et s'est terminé le 31 mars 2020.

Ce projet était une **coopération transfrontalière** entre des organismes assureurs, des hôpitaux universitaires, des associations de patients et une université de l'Euregio Meuse-Rhin. Il s'inscrivait dans le cadre du programme INTERREG V-A Euregio Meuse-Rhin.

Se basant sur leur longue expérience en matière de soins de santé transfrontaliers, les partenaires du projet ont décidé d'unir leurs forces dans le domaine spécifique des maladies rares. Le projet EMRaDi était novateur, car il était orienté vers le patient et présentait une approche intersectorielle. Le consortium des partenaires incluait les acteurs majeurs des systèmes de santé qui soutiennent les patients atteints de maladies rares et leurs proches dans leur trajet de patient quotidien.

À travers ses différentes **activités**, le projet EMRaDi a visé à :

- augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR) ;
- modéliser les *trajets de patients atteints de maladies rares* dans l'EMR afin d'élaborer des recommandations axées sur le patient et en synergie avec les mesures nationales et européennes ;
- améliorer le réseau des prestataires de soins, des organismes assureurs et des associations de patients et sensibiliser l'opinion (publique) aux maladies rares.

L'objectif global à long terme était d'**améliorer la qualité de vie de ces patients**.

[www.emradi.eu](http://www.emradi.eu)

## QUESTIONS JURIDIQUES

Ce rapport a été rédigé dans le cadre du projet EMRaDi. Les faits et opinions exprimés dans cette publication relèvent de la seule responsabilité des auteurs.

## RESUME ANALYTIQUE

L'une des activités du Work Package 5 (WP5) était de mettre en place un Comité de réflexion des patients (CRP). Le CRP est un organe consultatif composé de représentants (de patients) des maladies rares sélectionnées (maladie de Huntington, myopathie de Duchenne, leucémie myéloïde chronique [LMC], phénylcétonurie [PCU] et syndrome de Silver Russel). Au cours de trois rencontres, les membres du CRP ont partagé leurs points de vue au sujet des thèmes suivants :

- la Journée des maladies rares dans l'EMR 2019,
- les plans nationaux pour les maladies rares,
- les documents qualité,
- les informations relatives aux soins de santé transfrontaliers,
- la participation des patients à la recherche médicale,
- les prototypes de modèles et produits développés dans le cadre d'autres Work Packages EMRaDi.

Ce document résume les recommandations consensuelles du CRP sur ces thèmes. Ces recommandations s'adressent tout d'abord au principal acteur, le Comité de pilotage du projet EMRaDi, qui les portera ensuite à l'attention d'acteurs tels que : les points de contact nationaux (développement), les organismes assureurs (en général), les hôpitaux (spécialisés en maladies rares), les associations de patients (y compris leurs organisations faîtières) ainsi que les fonctionnaires nationaux et européens chargés des politiques gouvernementales. Les conclusions principales issues des discussions relatives à une sélection de thèmes sont les suivantes :

**Les plans nationaux pour les maladies rares.** Les points suivants devraient être considérés en priorité :

- La sensibilisation ;
- Les connaissances et l'éducation, des sujets où le rôle des associations de patients est essentiel ;
- L'organisation des soins et des réseaux de soins (y compris dans le domaine psychosocial) ;
- La disponibilité des thérapies (y compris les patients diagnostiqués et non diagnostiqués) ;
- Les politiques pertinentes pour les centres d'expertise ;
- Les normes de qualité.

**Les documents qualité.** Selon le CRP, les documents qualité devraient satisfaire aux critères suivants :

- La validation/l'autorisation par le(s) professionnel(s) ou les association(s) de patients du secteur des soins de santé compétent(s) ;
- La transparence (en ce qui concerne les intérêts, l'importance, la documentation et les acteurs) ;
- La gestion des versions ;
- Un cryptage efficace afin d'éviter toute modification indésirable ;
- La rédaction dans un langage accessible aux lecteurs.

Un classement des cinq meilleurs documents qualité a été établi pour les trois maladies rares au centre du projet EMRaDi.

Dans le cas où des directives officielles relatives au traitement de maladies rares sont élaborées, le CRP préconise qu'une version destinée aux patients soit prévue au budget et éditée.

**Les soins de santé transfrontaliers (SST).** Le CRP estime que les principales sources d'information au sujet des soins de santé transfrontaliers devraient être les points de contact nationaux et Orphanet. Tous les autres acteurs impliqués dans des soins de santé transfrontaliers ou des maladies rares

devraient se référer à ces organisations pour toute information concernant les soins de santé transfrontaliers (points de contact nationaux) et les maladies rares (Orphanet). Les points de contact nationaux devraient ajouter à leur site Internet une page spécifiquement dédiée aux maladies rares.

La **participation des patients** à la recherche médicale devrait commencer dès les prémises du processus, par exemple lors de l'élaboration du programme de recherche ou lors du choix des aspects logistiques, de la conception, des mesures des résultats, etc.

## INTRODUCTION

Un Comité de Réflexion des Patients (CRP) a été mis en place et est composé de représentants de patients atteints des maladies rares suivantes, qui ont été sélectionnées dans le cadre du projet EMRaDi :

- la maladie de Huntington,
- la myopathie de Duchenne,
- la leucémie myéloïde chronique (LMC),
- la phénylcétonurie (PCU),
- le syndrome de Silver-Russell.

En outre, un représentant de RaDiOrg, l'association coupole belge pour les maladies rares et génétiques, a participé aux trois rencontres du CRP. L'objectif initial était d'intégrer un représentant de patients pour chacune des maladies et pour chaque région. Malgré nos efforts, que ce soit par newsletter, sites Internet, réseaux sociaux et contacts individuels, cet objectif n'a pu être atteint. Les représentants de patients sont en effet généralement des volontaires très occupés et dont les possibilités sont limitées en raison de leur propre maladie ou de celle de leur enfant. Par conséquent, aucun représentant de patients de l'EMR n'a pu être trouvé pour la maladie de Vasquez, le syndrome de Rett et la galactosémie de type 1. Trois des représentants étaient originaires de Belgique, et trois autres des Pays-Bas. Au cours du projet EMRaDi, divers acteurs et partenaires du projet ont tenté à plusieurs reprises de mobiliser des représentants allemands. Une représentante allemande a pu être trouvée avant la dernière rencontre du CRP. Elle s'est attelée aux trois travaux préparatoires du CRP, mais n'a pu assister à la dernière rencontre du CRP.

Au cours des trois rencontres, divers thèmes pertinents au projet EMRaDi ont été placés discutés. Certains thèmes ont été abordés lors de plusieurs rencontres et d'autres ne l'ont été que lors d'une seule rencontre. Les thèmes abordés étaient :

- la Journée des maladies rares dans l'EMR 2019,
- les plans nationaux pour les maladies rares,
- les documents qualité,
- les informations relatives aux soins de santé transfrontaliers,
- la participation des patients à la recherche médicale,
- les prototypes et produits développés dans le cadre d'autres Work Packages EMRaDi.

Le CRP a partagé un commentaire sur ces thèmes au départ du point de vue des patients. Le CRP a fonctionné de la manière suivante : afin qu'ils puissent donner leur avis de la manière la plus complète

et la plus préparée possible, les participants devaient effectuer des « travaux préparatoires » relatifs à certains thèmes qui seraient débattus lors de la rencontre. Ces travaux préparatoires avaient été conçus et organisés par VSOP. Les membres du CRP devaient rendre le résultat de leur(s) préparation(s) quelques semaines avant la rencontre, afin qu'ils soient traités par le VSOP. Afin que chacun puisse avoir une idée des commentaires des autres et que ces derniers servent de point de départ du débat, les travaux préparatoires traités étaient discutés durant la rencontre. Après avoir abordé le thème au cours d'une ou plusieurs rencontres, des recommandations à l'intention des partenaires du projet et des autres acteurs étaient élaborées.

Des rapports relatifs à chaque rencontre ont été rédigés et sont disponibles sur demande (uniquement en anglais).

## 1 COMITE DE REFLEXION DES PATIENTS

### 1.1 RENCONTRES

Au total, trois rencontres du CRP ont eu lieu au cours du projet EMRaDi. L'objectif était d'organiser une rencontre par année durant le projet. La recherche prolongée de participants au CRP appropriés a conduit au report de plusieurs mois de la première rencontre.

- La première rencontre a eu lieu le 14 juin 2018, de 11 h à 14 h au Centre hospitalier universitaire de Maastricht (MUMC+).
- La deuxième rencontre a eu lieu le 8 novembre 2018, de 10 h 30 à 14 h au Centre hospitalier universitaire de Maastricht (MUMC+).
- La troisième rencontre a eu lieu le 23 mai 2019, de 10 h 30 à 14 h au Centre hospitalier universitaire de Maastricht (MUMC+).

Lorsque les membres du CRP étaient dans l'impossibilité de participer à une rencontre, ils effectuaient tout de même leurs travaux préparatoires. De cette manière, leurs avis et commentaires pouvaient être utilisés et partagés lors de la rencontre suivante.

## 2 RECOMMANDATIONS DU COMITE DE REFLEXION DES PATIENTS

### 2.1 LA JOURNEE DES MALADIES RARES DANS L'EMR 2019

L'un des thèmes abordés au cours de la première rencontre du CRP fut le programme de la journée des maladies rares dans l'EMR 2019 (EMR-RDD 2019) organisée par les partenaires du projet EMRaDi. Les recommandations les plus pertinentes relatives à ce thème furent :

- La date officielle de la journée des maladies rares, le 28 février, pourrait représenter un problème. Beaucoup d'activités locales sont en effet prévues à cette même date. Par conséquent, les personnes intéressées, y compris des intervenants d'intérêt, pourraient ne pas pouvoir participer à la journée.
- Il serait intéressant d'inviter des ministres des trois pays, régions ou municipalités frontalières. Il a toutefois été suggéré par la suite qu'une représentation des ministres soit plus appropriée lors de l'évènement politique organisé en 2020 ou lors de l'évènement de clôture.

- Le programme devrait souligner le lien entre les soins de santé transfrontaliers régionaux et les réseaux européens de référence (ERN). Par ailleurs, au cours de la journée, les trois pays devraient avoir la possibilité de partager leurs expériences et leurs connaissances en ce qui concerne la prise en charge des maladies rares.
- Il est essentiel d'inviter personnellement des représentants des différents ERN.
- Le CRP soutient la proposition qu'un modérateur soit présent lors de la journée.
- Le CRP soutient également la proposition d'exposer des exemples de coopération fructueuse entre les différents intervenants de la région pendant le projet EMR JMR 2019.
- Le CRP recommande de lier les thèmes des trois présentations aux ateliers et tables de discussions.

## 2.2 LES PLANS NATIONAUX POUR LES MALADIES RARES

Les plans nationaux des trois pays de la région (les Pays-Bas, la Belgique et l'Allemagne) ont été abordés au cours des deux premières rencontres du CRP. Au cours de la première rencontre, les trois plans nationaux ont été comparés et six thèmes ont été sélectionnés comme étant des thèmes prioritaires. Ces thèmes sont :

- La sensibilisation ;
- Les connaissances et l'éducation, des sujets où le rôle des associations de patients est essentiel ;
- L'organisation des soins et des réseaux de soins (y compris dans le domaine psychosocial) ;
- La disponibilité des thérapies (y compris les patients diagnostiqués et non diagnostiqués)
- Les politiques concernant les centres d'expertise ;
- Les normes de qualité.

En prévision de la deuxième rencontre du CRP, les représentants de patients ont procédé à une analyse dite « de gravité ». Les recommandations relatives aux plans nationaux tirées de cette analyse sont :

**La sensibilisation.** La sensibilisation aux maladies rares doit être accrue en informant les médecins généralistes et les spécialistes en 2<sup>e</sup> et 3<sup>e</sup> ligne des soins de santé. Cela concerne les informations relatives aux centres d'expertises régionaux, à la coopération transfrontalière à l'importance de faire confiance à son instinct lorsqu'un patient semble être un cas inhabituel ainsi qu'à l'importance d'un diagnostic et d'une orientation rapides. Un guichet central pour tous les patients non diagnostiqués et connecté à tous les centres d'expertise serait idéal.

**Recommandation :** Rédiger un document de référence destiné aux médecins généralistes basé sur la symptomatologie et qui inclut un arbre de décision leur indiquant la voie à suivre en matière de soins s'ils pressentent quelque chose d'inhabituel.

**Les connaissances et l'éducation.** La sensibilisation est le fondement des connaissances et de l'éducation. Beaucoup d'informations et de connaissance sont déjà disponibles, mais elles ne sont pas toujours centrées sur les patients.

### Recommandations :

Rendre les connaissances existantes disponibles aux endroits opportuns en élaborant de la documentation centrée sur les patients et des versions illustrées des directives destinées aux patients.

De bons exemples sont :

- Pour la LMC : Le site [CMyLife](#) a été conçu pour la LMC (par Radboudumc Nijmegen, aux Pays-Bas) dans l'objectif d'aider les patients à gérer eux-mêmes leur maladie. Le site comporte des informations relatives à l'adhérence, aux résultats et aux questions que les patients pourraient poser à leur médecin.
- Pour la maladie de Huntington : Outre les sites Internet des associations nationales de patients, des informations sont disponibles en plusieurs langues sur différents sites Internet européens tels que le « European Huntington's Disease Network » (EHDN), la « Huntington's Disease Youth Organization » (HDYO) et la « European Huntington Association » (EHA).
- Beaucoup d'informations sont accessibles aux patients sur Orphanet France, mais elles ne sont disponibles qu'en français. Ce qui n'est pas le cas d'autres sites nationaux Orphanet.
- Les projets Dutch Connect<sup>1</sup> regroupent des centres d'expertises en réseaux d'expertise au moyen d'une plateforme numérique commune. Des variantes de ce type de réseaux de centres d'expertise pourraient être mises sur pied dans la région EMR pour les huit maladies.

### **L'organisation des soins et des réseaux de soins**

#### Recommandations :

- Fournir des renseignements sur les lieux (centres d'expertise) de soins (dans la région) pour les huit maladies au moins. Il s'agit de fournir le nom et l'adresse de l'équipe multidisciplinaire, et non ceux d'un prestataire de soin individuel. Un recensement pourrait permettre de fournir des informations claires.
- Fournir des renseignements sur les lieux offrant des soins spécifiques sur le long terme pour les huit maladies au moins.
- Idéalement, un échange de connaissances entre les différents centres d'expertise, ainsi qu'entre les centres d'expertise et les patients devrait avoir lieu.

### **La disponibilité des thérapies**

#### Recommandations :

- Une sensibilisation accrue pourrait permettre de lever davantage de fonds.
- Indiquer clairement les réseaux (paramédicaux) existants (dans la région) afin d'assurer une meilleure visibilité des mesures permettant de maintenir une certaine qualité de vie aussi longtemps que possible.
- Fournir des renseignements concernant l'organisation des soins et la manière dont elle aide le patient à prendre des décisions (prise de décision partagée) à différentes étapes du processus de soins (y compris les aspects psychosociaux).

<sup>1</sup> Les projets Connect et Connect Extended sont coordonnés par VSOP et l'association néerlandaise de patients atteints de maladies neuromusculaires. Ces projets consistent en des centres d'expertise désignés l'échelle nationale pour les mêmes (groupes de) maladies (rares) qui se présentent sur un site Internet commun en fournissant des informations spécifiques à propos des soins, des recommandations et des recherches et qui s'adressent autant aux prestataires de soins périphériques qu'aux patients.

## Les politiques concernant les centres d'expertise

### Recommandations :

- Indiquer clairement la localisation des centres d'expertise spécifiques à chaque maladie.
- Réaliser un recensement national des centres d'expertise éventuellement inspiré du modèle néerlandais qui comprend des évaluations par des associations de patients.
- Les centres d'expertise doivent devenir une partie intégrante du réseau de soins de santé (dans la région).

## Les normes de qualité

### Recommandations :

- En collaboration avec des associations de patients concernées, mettre au point des normes de qualité des soins de santé et en produire des versions adaptées aux patients.

## 2.3 LES DOCUMENTS QUALITE

Le thème des « documents qualité » a été abordé au cours des trois rencontres du CRP. À chaque rencontre, le CRP s'est penché sur un élément distinct des documents qualité.

Lors de la première rencontre, le groupe s'est intéressé à la définition d'un document qualité. Selon les membres de CRP, les documents qualité répondent aux critères suivants :

- La validation/l'autorisation par le(s) professionnel(s) et la ou les association(s) de patients du secteur des soins de santé compétent(s) ;
- La transparence (en ce qui concerne les intérêts, l'importance, la documentation et les intervenants) ;
- Une gestion des versions et un cryptage efficace afin d'éviter toute modification indésirable.
- La rédaction dans un langage accessible aux lecteurs. Cela signifie que le CRP recommande qu'une version adaptée aux patients des documents qualité, tels que ceux relatifs à des directives et à des directives de bonnes pratiques cliniques, soit rédigée afin que ces informations soient disponibles dans un langage accessible soient conçues pour fournir des informations utiles.

Au cours des deuxième et troisième rencontres du CRP, les membres ont établi un classement des 5 documents qualité qui, selon eux, sont les plus pertinents pour leur maladie. Afin d'être aussi exhaustifs que possible et dans le but de compléter la liste des documents qualité, les membres du CRP ont demandé à approcher des groupes de patients (appelés ePAG) au sein des ERN. VSOP a approché les membres des ePAG d'Allemagne, de Belgique et des Pays-Bas, mais ils n'ont pas été en mesure d'ajouter des documents à la liste, entre autres parce qu'ils ne représentaient pas les maladies concernées ou parce que la liste pour leur maladie en particulier était déjà complète.

Un classement des cinq meilleurs documents qualité a été établi et abordé au cours de la troisième rencontre du CRP, qui se penchait en particulier sur la PCU, la LMC et la maladie de Huntington :

### PCU

#### 1. Brochure sur la phénylcétonurie à l'attention des médecins généralistes

2. Informations diététiques relatives au traitement de la phénylcétonurie
3. Phénylcétonurie (PCU) : Et ensuite ?
4. Dépistage de la population (gouvernement flamand)
5. Directives européennes relatives à la PCU (trois directives)

#### LMC

1. Directives relatives au traitement (Cmylife)
2. Directives relatives au traitement (Onkopedia)
3. Brochure d'informations destinée au patient atteint de LMC
4. Directives relatives au traitement (Leukaemia-hilfe)
5. Directives néerlandaises relatives à la LMC (Hematologie Nederland)

#### Maladie de Huntington

1. Brochure sur la maladie de Huntington à l'attention des médecins généralistes
2. Gestion de la parole et de la communication
3. Troubles de la déglutition et alimentation (trois directives internationales)
4. Physiothérapie (cinq directives internationales)

Au cours de la rencontre, il est apparu clairement que des efforts supplémentaires visant à partager ces documents entre les associations de patients aux Pays-Bas, en Allemagne et en Belgique ne sont pas nécessaires. Ces associations de patients partagent (et traduisent) déjà ce genre de documents, non seulement entre les trois pays, mais également aux échelles européenne et internationale. Le seul point sur lequel le CRP a attiré l'attention du Comité de pilotage est le fait que la Belgique n'est actuellement pas représentée aux échelles européenne et internationale en ce qui concerne la LMC et le syndrome de Silver Russel. Une représentation devrait être encouragée.

Le CRP recommande, tant aux bailleurs de fonds qu'aux prestataires de soins impliqués dans le développement de standards de qualité professionnels et de directives liées au traitement, de toujours rédiger une version destinée aux patients et de s'assurer qu'une partie du budget y est allouée. En outre, les patients devraient avoir accès à des informations relatives aux centres d'expertise qui leur sont adaptées.

Dans le cadre du projet EMRaDi, ce principe pourrait également être appliqué à la liste des « drapeaux rouges ». La version destinée aux patients de cette liste pourrait être un document numérique rendu accessible par le biais des sites Internet des trois associations nationales faîtières de patients pour les maladies rares, rédigé dans les langues nationales, et si possible, en anglais afin qu'il puisse être partagé aux échelles européenne et mondiale.

## 2.4 INFORMATIONS RELATIVES AUX SOINS DE SANTE TRANSFRONTALIERS

L'un des objectifs du projet EMRaDi est d'améliorer encore les soins de santé transfrontaliers entre les trois pays de l'EMR. Les patients atteints d'une maladie rare au sein de la région EMR devraient être mieux soutenus et disposer d'un accès coordonné à l'expertise appropriée ou aux centres d'expertise compétents. Pendant deux des trois rencontres du CRP, le thème « informations relatives aux soins de santé transfrontaliers » a été abordé. Au cours de la deuxième rencontre du CRP, les membres ont déterminé les questions qui devraient être posées en ce qui concerne les informations relatives aux soins de santé transfrontaliers. En prévision de la troisième rencontre du CRP, les

membres ont parcouru les sites Internet des divers intervenants en gardant ces questions à l'esprit. Au cours de la troisième et dernière rencontre du CRP, les résultats ont été débattus et des recommandations ont été établies.

Les cinq questions suivantes sont les plus pertinentes à poser en ce qui concerne les soins de santé transfrontaliers.

- Quel type d'informations est nécessaire en ce qui concerne les soins de santé transfrontaliers ?
- Où ces informations devraient-elles être accessibles ?
- Qui devrait fournir ces informations ?
- De quelle manière ces informations devraient-elles être proposées ?
- Dans quelle mesure ces informations relatives aux soins de santé transfrontaliers devraient-elles être liées aux centres d'expertise désignés à l'échelle nationale ?

Le CRP a, pour chaque pays participant (Belgique, Allemagne, Pays-Bas), parcouru les sites Internet d'intervenants pertinents : organismes assureurs, hôpitaux et points de contact nationaux.

Voici un résumé des recommandations faites par le CRP :

- En ce qui concerne les informations relatives aux maladies rares et aux soins de santé transfrontaliers, il est recommandé que le site Internet des hôpitaux fasse référence à Orphanet et aux points de contact nationaux. Par ailleurs, il serait préférable que les seules informations supplémentaires mentionnées par le site Internet d'hôpitaux ou de centres d'expertise soient spécifiques à l'hôpital en question ou aux maladies rares concernées (les exceptions à la règle). Ceci dans le but d'éviter une répétition d'informations ou des informations non actualisées.
- En ce qui concerne les points de contact nationaux, il faut veiller à fournir les informations par fragments, dans un format accessible au lecteur ordinaire et à la disponibilité d'informations supplémentaires par l'intermédiaire d'un lien pour le lecteur qui souhaite en savoir davantage.
- Actuellement, aucune information générale sur les maladies rares n'est disponible sur le site Internet des points de contact nationaux. Les membres du CRP sont d'avis que ce thème mérite sa propre page sur ces sites.
- Il est recommandé que les organismes assureurs fournissent des informations en plusieurs langues. Dans le cas des mutualités belges, il serait souhaitable que les informations soient fournies en français, en néerlandais, en allemand et en anglais. Dans le cas des organismes assureurs néerlandais et allemands, il est recommandé que, outre le néerlandais ou l'allemand, les informations soient également fournies en anglais.

Recommandations à l'attention du Comité de pilotage (CP) :

- Étudier comment le CP peut inciter les médecins des hôpitaux académiques concernés à participer à une procédure d'évaluation nationale.
- Se pencher également sur la manière dont le CP peut inciter ces médecins à se tourner vers les centres d'expertises de la région si l'hôpital ne dispose pas de l'expertise relative à l'une des maladies rares. Cela évitera d'orienter le patient vers un centre d'expertise situé dans le pays, mais en réalité plus éloigné.

- Utiliser les informations déjà présentes sur Orphanet et ne pas présenter un aperçu distinct des centres d'expertise présents de la région. Cela favoriserait également une mise en œuvre à long terme dans d'autres régions frontalières.
- Se mettre en rapport avec les points de contact nationaux et les associations faîtières de patients atteints de maladies rares afin de discuter des recommandations susmentionnées et des possibilités d'amélioration de la communication des informations relatives aux soins de santé transfrontaliers.
- S'intéresser aux possibilités d'améliorations de la communication des informations relatives aux soins de santé transfrontaliers par les organismes assureurs.

Outre ces recommandations relatives aux sites Internet des acteurs concernés susmentionnés, le CRP recommande également que :

- Le site Internet des associations de patients concernées (associations faîtières) devrait fournir des informations sur les centres d'expertise au moyen d'un lien vers Orphanet ainsi que des instructions destinées à guider les patients vers des centres d'expertise pour maladies rares désignés à l'échelle nationale.
- Le cas échéant, les associations de patients nationales faîtières devraient exiger une procédure nationale officielle en ce qui concerne l'évaluation des candidats à la reconnaissance comme centre d'expertise, y compris l'évaluation du point de vue du patient. Par conséquent, les associations de patients devraient encourager les hôpitaux/centres compétents pour leur maladie à participer à cette procédure d'évaluation nationale<sup>2</sup>. À l'avenir, la nomination par le biais d'une telle procédure devrait être le seul moyen pour les hôpitaux/centres de pouvoir faire partie d'un ERN.

## 2.5 PARTICIPATION DES PATIENTS A LA RECHERCHE MEDICALE

Dans le cadre du projet, un recensement a été réalisé parmi les partenaires du projet afin de savoir si les patients participent à la recherche scientifique et, le cas échéant, comment.

Le CRP recommande d'impliquer davantage les associations de patients dans la recherche scientifique, en particulier au début du processus, notamment lors de l'élaboration du programme de recherche, lors du choix des aspects logistiques, etc.

L'une des meilleures pratiques mises en avant lors du recensement est la façon dont s'organise l'implication des patients dans le cadre de la recherche internationale sur la myopathie de Duchenne. Le CRP recommande de travailler selon ce modèle et d'utiliser l'expérience Duchenne afin de développer un plan d'action progressif visant à améliorer l'implication des patients dans la recherche, en commençant avec les 8 pathologies sélectionnées. Toutefois, un tel plan d'action doit être lié au contexte de recherche en dehors de la région de l'EMR, puisque les études sur les maladies rares doivent être multicentriques et multinationales, en raison de leur rareté. Le CRP recommande que les bailleurs de fonds pour la recherche sur les maladies rares intègrent l'implication des patients à leur

<sup>2</sup> La Belgique n'a, pour l'heure, aucune procédure d'évaluation nationale en ce qui concerne la reconnaissance des centres d'expertise. En Belgique, les responsabilités en matière de politique de santé sont partagées entre le niveau fédéral et les niveaux régionaux, ces derniers étant également décrits comme des entités fédérées.

appel à proposition de projet, et ce d'une manière aussi spécifique que possible : Comment et quand le patient est-il impliqué, et comment cette participation est-elle financée ? Le CRP recommande également que les ERN s'en chargent.

## 2.6 FEEDBACK SUR LES AUTRES WORK PACKAGES

Pendant deux des rencontres du CRP, les membres ont commenté les productions développées à la suite d'autres Work Packages du projet EMRaDi. Cela concernait

- Le WP3 : Le prototype d'organisation des soins de santé ;
- Le WP4 : La liste des « drapeaux rouges » des maladies rares.

Ces recommandations étaient spécifiques aux productions des WP, et ont été prises en compte dans les versions ultérieures des deux productions, elles ne sont par conséquent pas décrites de façon plus détaillée dans le présent rapport.

## 2.7 ACTIONS FINALES

Au cours des derniers mois des projets, VSOP poursuivra son travail sur (des recommandations concernant) les informations au sujet des soins de santé transfrontaliers adaptées aux besoins divers des points de contact nationaux, des organismes assureurs et des centres d'expertise. En outre, sur la base des directives existantes sur la participation des patients à la recherche, une directive spécifique aux centres d'expertise sera créée. En ce qui concerne le développement de produits pour les centres d'expertise, VSOP s'alignera avec le centre d'expertise de Maastricht pour le syndrome Kabuki (WP4).

## 3 CONCLUSIONS

Les recommandations établies sur la base du point de vue des patients par le CRP par l'intermédiaire de VSOP, ainsi que par VSOP directement, ont été véritablement essentielles au projet EMRaDi. Les conseils pratiques relatifs à la Journée des maladies rares dans l'EMR 2019 ont été observés au mieux, compte tenu des possibilités organisationnelles, et plusieurs Work Packages ont bénéficié des recommandations du CRP concernant leurs productions.

Les recommandations susmentionnées pour la région EMR et relatives aux plans nationaux, aux documents qualité, aux informations sur les soins de santé transfrontaliers, et à la participation des patients à la recherche médicale occuperont une place prépondérante au cours de l'évènement politique (le 5 décembre 2019, à Bruxelles), de l'évènement de clôture (le 17 février 2020, à Louvain) et du suivi du projet.

## 4 LISTE D'ABREVIATIONS

|               |                                                                                                                                                     |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>SST</b>    | Soins de santé transfrontaliers                                                                                                                     |
| <b>LMC</b>    | Leucémie myéloïde chronique                                                                                                                         |
| <b>CE</b>     | Centre d'expertise                                                                                                                                  |
| <b>EMRaDi</b> | Euregio Meuse-Rhin Maladies Rares                                                                                                                   |
| <b>EMR</b>    | Euregio Meuse-Rhin                                                                                                                                  |
| <b>ERN</b>    | Réseau européen de référence                                                                                                                        |
| <b>ePAGs</b>  | Groupes européens de représentants de patients                                                                                                      |
| <b>MG</b>     | Médecin généraliste                                                                                                                                 |
| <b>PCN</b>    | Point de contact national                                                                                                                           |
| <b>PCU</b>    | Phénylcétonurie                                                                                                                                     |
| <b>CRP</b>    | Comité de réflexion des patients                                                                                                                    |
| <b>MV</b>     | Maladie de Vaquez                                                                                                                                   |
| <b>JMR</b>    | Journée des maladies rares                                                                                                                          |
| <b>CP</b>     | Comité de pilotage                                                                                                                                  |
| <b>VSOP</b>   | Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques) |