



RAPPORT FINAL DU PROJET EMRADI

1



Niveau de diffusion :
Rapport public

Date de publication :
Mars 2020

Statut: Final

Langues dans lesquelles
le rapport est accessible :
EN - FR - DE - NL



TABLE DES MATIÈRES

Portée du rapport final	4
Liste des auteurs	4
Clause de non-responsabilité	5
Cofinancement	5
Introduction	6
1/ Le projet EMRaDi en quelques mots	7
1.1/ Qu'est-ce qu'une maladie rare ?	7
1.2/ Pourquoi réaliser un projet sur les maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ?	8
1.3/ Qu'est-ce que le projet EMRaDi ?.....	8
1.4/ Définition du trajet des patients atteints d'une maladie rare dans le cadre du projet EMRaDi.....	9
1.5/ Accent sur huit maladies rares.....	10
2/ Aperçu des réalisations du projet EMRaDi	11
3/ Observations et défis par groupes cibles	14
3.1/ Observations et défis pour les patients et leurs proches.....	15
3.2/ Observations et défis pour les associations de patients	21
3.3/ Observations et défis pour les prestataires de soins et de services sociaux	22
3.4/ Observations et défis pour les hôpitaux et les centres d'expertise	23
3.5/ Observations et défis pour les organismes assureurs / les mutualités.....	24
3.6/ Observations issues de la recherche académique sur le nombre de patients, les systèmes d'information et les coûts des maladies rares.....	26
4/ Réalisations dans le but d'améliorer la qualité de vie des patients	28
4.1/ Implication des patients.....	28
4.2/ Mise à disposition des informations et sensibilisation	29
Pour les patients atteints de maladies rares et leurs proches.....	29
Pour les soins de première ligne et les médecins généralistes.....	29
Pour les décideurs politiques européens et nationaux.....	30
Pour tous les groupes cibles et le grand public.....	30
4.3/ Informations pour les patients bénéficiant de soins de santé transfrontaliers	31
4.4/ Coopération entre les hôpitaux universitaires et au-delà	31
4.5/ Étude de terrain sur les trajets existants des patients atteints de maladies rares.....	35
4.6/ Développement de meilleurs trajets pour les patients	35
5/ Recommandations et projets pilotes	37
5.1/ Recommandations pour les patients et leurs proches	37
5.2/ Recommandations pour les associations de patients	37
5.3/ Recommandations pour les prestataires de soins et les services sociaux	38
5.4/ Recommandations pour les hôpitaux et les centres d'expertise	39
5.5/ Recommandations pour les organismes assureurs / mutualités	41
5.6/ Recommandations pour les décideurs politiques (aux niveaux régional, national, euregional et européen)	43
5.7/ Recommandations générales pour la coopération future et pour les projets pilotes	
à développer avec toutes les parties prenantes	46
Recommandation 1 : Approche holistique	47
Recommandation 2 : Télémédecine.....	48
Recommandation 3 : Solidarité européenne.....	49
Conclusions	50
Coordonnées de contact et sources d'information	51
Contacts au sein des partenaires du projet EMRaDi	51
Sources d'information	52
Liste des abréviations	55

Annexes.....	56
Annexe 1 : Déclaration d'intention de coopération dans le secteur des maladies rares.....	56
Annexe 2 : Fiche d'information EMRaDi	60
Annexe 3 : Fiche d'information pour les patients et leurs proches.....	62
Annexe 4 : Fiche d'information pour les médecins de première ligne.....	68
Annexe 5 : Procédure de sélection des huit maladies rares.....	74
Annexe 6 : Journée des maladies rares dans l'EMR 2019 : Résumé.....	80
Annexe 7 : Évènement de clôture du projet EMRaDi - 17/02/2020 : Résumé.....	83

PORTÉE DU RAPPORT FINAL

Le présent rapport final rassemble les résultats, conseils et recommandations du projet EMRaDi ainsi que des informations spécifiques dédiées aux groupes cibles du projet EMRaDi :

- les patients, leurs proches et les associations de patients ;
- les prestataires de soins (soins primaires, secondaires et tertiaires) ;
- les mutualités ;
- les décideurs politiques.

En plus de ce rapport, vous trouverez les outils et les rapports détaillés relatifs aux activités du projet en consultant le site web du projet EMRaDi, en cliquant sur l'onglet « Projet », et ensuite sur « Activités et résultats » (<https://www.emradi.eu/fr/project-activities>). Pour plus d'informations, vous pouvez contacter les partenaires du projet EMRaDi (cf. « [Coordonnées et sources d'information](#) »).

LISTE DES AUTEURS

Prénom/nom	Nom de l'institution
Auteurs principaux	
Timo Clemens	University Maastricht (UM)
Caroline Glaude	Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (MCVE)
Rok Hrzic	University Maastricht (UM)
Kim Karsenberg	VSOP - Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques
Joyce Loridan	Union Nationale des Mutualités Socialistes (Solidaris)
Clara Noirhomme	Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes (ANMC)
Christopher Schippers	RWTH Uniklinik Aachen (UKA, Hôpital universitaire d'Aix-la-Chapelle)
Marèl Segers	VSOP - Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques
Coauteurs	
Vincent Bours	CHU de Liège (CHU)
Helmut Brand	University Maastricht (UM)
Agnès Chapelle	Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes (ANMC)
Térence Lecoq	Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (MCVE)
Cor Oosterwijk	VSOP - Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques
Peter Schröder	University Maastricht (UM)
Connie Stumpel	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)
Sylvie Taziaux	CHU de Liège (CHU)
Jolanda van Golde	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)

CLAUSE DE NON-RESPONSABILITÉ

Le contenu de ce rapport se base sur les activités et les rapports du projet. Il a été validé par les membres du Comité de pilotage du projet EMRaDi, composé de gestionnaires de projet, de responsables de projet et de médecins qui travaillent pour les différents partenaires du projet EMRaDi. Les faits et opinions exprimés dans cette publication relèvent de leur seule responsabilité et ne reflètent pas nécessairement la position des organisations partenaires du projet EMRaDi.

Toutes les données personnelles recueillies tout au long du projet EMRaDi ont été traitées conformément au règlement européen 2016/679 (UE) sur la protection des données personnelles (RGPD). Les données des patients interviewés, tout particulièrement, ont été traitées en suivant des règles plus strictes décrites dans un protocole et approuvées par les Comités d'éthique des trois hôpitaux universitaires qui participent au projet.

COFINANCEMENT

Le projet EMRaDi s'est inscrit dans le cadre du programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin dans la période allant d'octobre 2016 à mars 2020 et a été financé par l'Union européenne et le Fonds européen de développement régional, à hauteur de 1 687 675 euros. Le projet a également été cofinancé par les autorités régionales des trois pays de l'Euregio Meuse-Rhin : la Région wallonne, la province néerlandaise du Limbourg et le Land de Rhénanie-du-Nord-Westphalie. Tous les partenaires du projet EMRaDi ont également contribué au projet avec leurs propres fonds.

Le programme Interreg V-A Euregio Meuse-Rhin (EMR) a investi près de 100 millions d'euros dans le développement de la région Interreg jusqu'en 2020. Cette région s'étend depuis Louvain à l'ouest jusqu'aux limites 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 ces trois pays a fusionné 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, ainsi que dans l'inclusion sociale et l'éducation de cette région.

Avec le soutien de



Wallonie

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



INTRODUCTION

La première partie de ce rapport présente le projet EMRaDi (Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases) en quelques mots : le contexte de cette coopération transfrontalière sur les maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin, les activités et les objectifs principaux du projet depuis octobre 2016 jusqu'à mars 2020.

Afin de mieux soutenir les patients atteints de maladies rares et d'améliorer leur trajet, le projet EMRaDi s'est adressé à différents groupes cibles :

1. les patients, leurs proches et les associations de patients ;
2. les prestataires de soins (soins primaires, secondaires et tertiaires) ;
3. les mutualités ;
4. les décideurs politiques.

En lien avec ces groupes cibles et sur base des résultats du projet, les parties suivantes du rapport présentent les observations, les défis, les principales réalisations, les recommandations et les projets pilotes proposés afin d'améliorer durablement la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare.

Le projet EMRaDi a également développé des outils et des fiches d'information spécifiques, d'une part, pour les patients et leurs proches et, d'autre part, pour les médecins de première ligne (les médecins généralistes et les pédiatres). Ces outils et fiches sont mentionnés dans la section « Réalisations » et sont disponibles dans [les annexes du présent rapport](#). Ils visent à partager des informations, des conseils et des recommandations pratiques pour ces groupes cibles spécifiques.



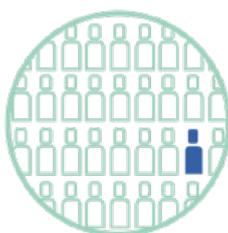
1/ LE PROJET EMRADI EN QUELQUES MOTS



30 millions de citoyens concernés dans l'UE



6000 à 8000 maladies rares **différentes**



Moins d'une personne sur 2000 est touchée pour chaque maladie rare



Besoins importants et soins complexes des patients



Expertise géographiquement **dispersée**

1.1/ Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

7

« Les maladies rares sont rares, mais les patients atteints de maladies rares sont nombreux. »¹

Au sein de l'Union européenne, toute maladie touchant moins de **cinq** personnes sur **10 000** est considérée comme rare.

Environ **5000 à 8000** maladies rares (MR) distinctes touchent entre **6 %** et **8 %** de la population de l'UE, ce qui représente entre **27** et **36** millions de personnes.²

80% des MR sont d'origine génétique.³

Environ **50 %** des personnes souffrant d'une MR sont des enfants.

Les MR sont généralement complexes, chroniques, invalidantes, dégénératives et elles menacent souvent l'espérance de vie. La plupart de ces maladies ne peuvent pas être soignées et il existe très peu de traitements accessibles. Les experts sont peu nombreux et géographiquement dispersés. L'accès à l'expertise, aux connaissances et aux informations est également difficile, malgré les avancées technologiques de ces dernières années.

En raison de la spécificité des symptômes et de la difficulté de poser un diagnostic de maladie rare, la plupart des patients vivent un véritable parcours du combattant avant même de découvrir qu'ils sont atteints d'une MR.

« Aujourd'hui, les 30 millions d'Européens vivant avec une MR et les membres de leurs familles (souvent les principaux aidants) restent une population marginalisée et largement invisible. Ils sont peu informés sur leur maladie et leurs droits, disposent de peu de traitements, tout en étant très vulnérables sur les plans psychologique, social et économique. »⁴

Des approches uniquement développées au niveau national sont inefficaces. La valeur ajoutée d'une coordination aux niveaux eurégional et européen est évidente.

La coopération européenne peut contribuer à garantir le partage de connaissances rares tout en combinant les ressources aussi efficacement que possible, afin de s'attaquer aux MR de manière efficace dans l'ensemble de l'UE.

1.2/ Pourquoi réaliser un projet sur les maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ?



Dans l'Euregio Meuse-Rhin⁵ (EMR), jusqu'à 300 000 personnes, souvent des enfants, sont atteintes d'une MR, sans compter leurs proches, leurs amis et les autres personnes, également touchés par la présence de cette maladie. Non seulement les patients, mais également les organismes de santé, les établissements scientifiques et les organismes assureurs rencontrent des difficultés à recevoir ou à donner un diagnostic, un traitement et des soins corrects, ainsi qu'une aide administrative et financière. Les patients atteints de MR souhaitent généralement recevoir un traitement et un soutien médical le plus près possible de chez eux. Dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR), les patients atteints de MR peuvent être obligés de se faire soigner de l'autre côté de la frontière, au sein de systèmes de soins de santé « étrangers ». Une clarification des ressources disponibles (en particulier du traitement approprié et du remboursement financier) est essentielle. Par conséquent, il est important que les différentes régions de l'EMR unissent leurs forces, malgré les défis posés par les différents systèmes de soins de santé et les différentes langues qui y sont parlées.

1.3/ Qu'est-ce que le projet EMRaDi ?

« EMRaDi » est l'acronyme d'« **E**uregio **M**euse-Rhine **R**are **D**iseases », soit « Maladies Rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ». Le projet a commencé le 1er octobre 2016 et s'est terminé le 31 mars 2020 avec un budget total de 3 372 669 euros.

Il s'agissait du **premier projet INTERREG transfrontalier sur les maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin**. Ce projet était une coopération transfrontalière entre des mutualités, des hôpitaux universitaires, des associations de patients et une université dans l'Euregio Meuse-Rhin, réunissant les partenaires suivants :



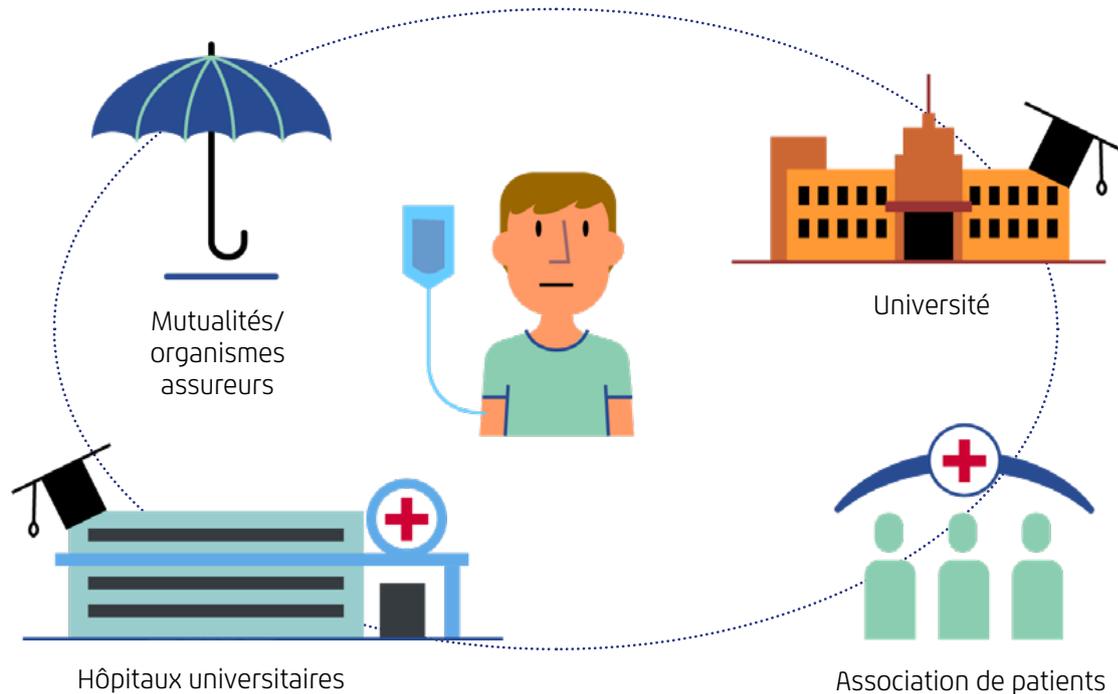
Mutualité chrétienne de Verviers-Eupen (lead partner)



Alliance nationale des Mutualités chrétiennes



Le projet était **axé sur le patient et présentait une approche intersectorielle**, étant donné que le consortium des partenaires incluait les acteurs majeurs des systèmes de santé qui soutiennent les patients atteints de MR et leurs proches dans leur trajet quotidien.



Plusieurs partenaires associés ont également contribué au développement des objectifs et des activités du projet : les associations faitières pour les patients atteints de MR, RaDiOrg en Belgique et Achse en Allemagne, ainsi que d'autres organismes assureurs dans l'EMR, AOK en Allemagne, CZ aux Pays-Bas et MLOZ en Belgique.

Le projet EMRaDi visait à apporter des améliorations importantes dans les soins intégrés pour les patients atteints de MR par le biais de **trois objectifs** :

1. Augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des MR dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR) ;
2. Modéliser les trajets de patients atteints de MR dans l'EMR afin d'élaborer des recommandations axées sur le patient et en synergie avec les mesures nationales et européennes ;
3. Améliorer le réseau des prestataires de soins, des organismes assureurs et des associations de patients et sensibiliser l'opinion (publique) aux MR.

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

1.4/ Définition du trajet des patients atteints d'une maladie rare dans le cadre du projet EMRaDi

Les partenaires du projet EMRaDi ont défini le trajet d'une personne atteinte d'une MR comme suit : « Le trajet d'un patient atteint d'une maladie rare couvre toutes les étapes depuis les premiers symptômes ressentis par le patient, en passant par son cheminement dans le système de soins de santé vers (espérons-le) un diagnostic rapide et correct, y compris tous les aspects relatifs aux soins (qu'ils soient organisationnels, médicaux, sociaux, psychologiques, juridiques et/ou professionnels), pour finalement garantir au patient la meilleure qualité de vie possible. »

1.5/ Accent sur huit maladies rares

Pendant sa mise en œuvre, le projet EMRaDi s'est concentré sur huit maladies neurologiques, hématologiques, syndromiques et métaboliques rares.

L'objectif était d'utiliser les résultats obtenus pour ces MR en vue d'aider les groupes de patients atteints d'autres maladies rares, de formuler des recommandations globales et de développer la prise en charge transfrontalière des patients souffrant de MR dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR).

La sélection des huit MR fut un long processus basé sur différents critères, principalement sur les possibilités de coopération et sur l'expertise des différents partenaires du projet. Le choix des MR spécifiques a été difficile, mais nécessaire étant donné qu'il permettait d'obtenir les résultats les plus concrets possibles pour ces maladies. Vous trouverez plus d'informations sur le processus de sélection ainsi que sur les huit MR dans l'[Annexe 5](#).

Les huit maladies rares suivantes ont été sélectionnées en juin 2017 :

Groupe de MR	Huit MR	Expertise des hôpitaux universitaires
Neurologique	1. Maladie de Huntington	UKA, CHU, MUMC+
	2. Dystrophie musculaire de Duchenne	(UKA), MUMC+
Hématologique	3. Leucémie myéloïde chronique (LMC)	UKA, CHU, MUMC+
	4. Maladie de Vaquez (Polycythémie vraie (PV))	UKA, CHU, MUMC+
Syndromique	5. Syndrome de Silver-Russell	UKA, CHU
	6. Syndrome de Rett	MUMC+
Métabolique	7. Galactosémie de type 1	CHU, MUMC+
	8. Phénylcétonurie (PCU)	CHU, MUMC+

Le projet a également permis de recueillir des données quantitatives dans les trois pays de l'Euregio Meuse-Rhin sur une liste plus longue comprenant soixante MR, dans le but d'offrir un meilleur aperçu de la situation des patients atteints de MR au sein des régions de l'EMR. La liste plus longue est incluse dans le rapport du projet EMRaDi évaluant le nombre de patients atteints de MR ([Module de travail - WP 1](#)).

[1] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

[2] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

[3] <https://www.eurordis.org/fr/les-maladies-rares>

[4] Extrait issu de « Mettre en place des soins holistiques centrés sur l'individu pour ne laisser personne de côté Contribution pour améliorer le quotidien des personnes vivant avec une maladie rare et celui de leurs familles » – EURORDIS – Mai 2019

[5] Le principe de la coopération transfrontalière dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR) a été légalement établi en 1976. Depuis 1991, l'EMR est une fondation composée de cinq sous-régions, en Belgique, en Allemagne et aux Pays-Bas: la province flamande du Limbourg, la province wallonne de Liège, la Communauté germanophone, la Région d'Aix-la-Chapelle (Zweckverband) et le sud de la province néerlandaise du Limbourg. Interreg Euregio Meuse-Rhin et l'Euregio Meuse-Rhin sont deux organismes distincts. Alors que le premier est un programme de financement de la Commission européenne, le second est une association entre des régions. Interreg Euregio Meuse-Rhin est une collaboration entre treize régions. Cf. <https://www.interregemr.eu/about-interreg> pour plus d'informations.



2/ APERÇU DES RÉALISATIONS DU PROJET EMRADI

Les connaissances actuelles concernant les demandes et les besoins des patients atteints de MR ont été identifiées par le biais d'une analyse de la littérature. De plus, des estimations relatives à la fréquence des maladies, à l'utilisation et aux coûts des soins de santé pour les 60 MR dans l'EMR ont été recherchées, et ce à partir des données provenant des demandes de remboursement des organismes assureurs et des dossiers des hôpitaux.

Le cadre juridique et financier ainsi que la pertinence des politiques européennes et nationales sur les MR ont été analysés. D'autres services nationaux ont été évalués, y compris la compréhension des procédures de remboursement des médicaments orphelins et des services sociaux, les procédures et les conditions d'octroi du statut d'invalidité, ainsi que la portée des services de télémédecine (WP1 - Maastricht University [UM]).

De 2017 à 2019, les trajets des patients ont été analysés en situation réelle grâce à la vaste étude de terrain réalisée par le projet EMRaDi, qui a permis d'interroger 104 participants (62 patients/proches touchés par les huit maladies rares sélectionnées ainsi que 42 professionnels) afin de cerner la réalité quotidienne des patients atteints de MR et de leurs proches (WP2 - Union Nationale des Mutualités Socialistes [Solidaris] et Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes [ANMC]), depuis la phase de pré-diagnostic jusqu'à la phase de post-diagnostic, en passant par une analyse approfondie :

- des aspects liés à la coordination des soins et à l'accès aux soins ;
- des aspects relatifs à l'information ;
- des aspects pratiques, financiers et juridiques ;
- des aspects liés à l'aide psychologique et sociale ;
- des aspects transfrontaliers.

Des obstacles ont été identifiés et la Maastricht University a proposé des modèles organisationnels plus efficaces, en étroite collaboration avec les patients atteints de MR, les associations de patients, les prestataires de soins de santé et les organismes assureurs. Les trajets des patients ont été simulés afin d'en découvrir les obstacles par le biais d'un exercice de modélisation. Des améliorations ont été proposées, telles que des diagnostics plus rapides en sensibilisant les médecins généralistes et une gestion des cas pour améliorer la coordination des traitements (via la mise en place d'un gestionnaire de cas) (WP3 - UM).

Étant donné que l'existence d'un réseau étroit entre les différentes parties prenantes est un facteur de réussite essentiel pour améliorer la situation des personnes atteintes d'une MR, nous avons également accordé une attention particulière au réseautage, à la diffusion des informations, à la sensibilisation et à la formation. (WP4 - Uniklinik RWTH Aachen [UKA], Centre médical universitaire de Maastricht [MUCM+], Centre Hospitalier Universitaire de Liège [CHU] et WP5 - Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques [VSOP]).

Les trois hôpitaux universitaires, en particulier, ont amélioré leurs structures et leurs processus relatifs aux MR, ont renforcé leur collaboration et leurs échanges de connaissances en effectuant, entre autres, des conférences interdisciplinaires de cas pour le diagnostic et les traitements, la génétique humaine et la bio-informatique et en organisant des séances d'information et de formation pour les médecins généralistes

et les autres médecins spécialisés dans les MR tout en développant des outils spécifiques à leur intention (Liste de questions « Quand faut-il penser à une MR ? »), ainsi que pour la mobilité des patients si nécessaire. De plus, des programmes d'études ont également fait l'objet de discussions, car ils ont été perçus comme un moyen efficace de sensibiliser les médecins aux MR (**WP4 – UKA, MUMC+ et CHU**).

Tout au long du projet, la perspective du patient était centrale, grâce au Comité de Réflexion des Patients qui fournissait des recommandations aux partenaires du projet (**WP5 - VSOP**). Le Comité de Réflexion des Patients est un organe consultatif composé de représentants (des patients) des MR sélectionnées. Ses membres ont partagé leurs points de vue et ont discuté des sujets suivants : l'organisation de la Journée des maladies rares dans l'EMR (JMR EMR) en 2019, les trois plans nationaux pour les maladies rares, les documents de référence, les informations relatives aux soins de santé transfrontaliers, la participation des patients à la recherche médicale, ainsi que les versions conceptuelles de modèles et d'outils développés dans le cadre d'autres modules de travail (WP) du projet EMRaDi.

Toutes les activités du projet ont été coordonnées par la **Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (MCVE)** qui était le partenaire chef de file du consortium (**Gestion des WP**). La MCVE a également coordonné toutes les activités de communication et l'ensemble des événements EMRaDi (**WP Communication**), dont : le site web du projet EMRaDi (www.emradi.eu) avec l'aide de l'ANMC, des publications et des communiqués de presse dans le but de trouver des patients atteints de MR et d'informer sur l'avancement du projet, ainsi que l'organisation de plusieurs événements et réunions avec le soutien de tous les partenaires du projet.

Principaux événements organisés pendant le projet EMRaDi

- la Journée des maladies rares dans l'EMR (28/02/2019), une journée participative menée par la VSOP sur trois sujets principaux : 1) la sensibilisation, 2) les patients non diagnostiqués et 3) les soins de santé transfrontaliers et la coopération transfrontalière (diagnostic, soins et recherche) ;
- l'évènement politique européen (5/12/2019), avec la présentation des recommandations principales du projet EMRaDi et des synergies à avoir entre les développements européens, transfrontaliers et locaux (cf. [Annexe 2](#) - fiche d'information EMRaDi 1.0) ;
- l'évènement de clôture (17/02/2020), une journée participative afin de discuter avec l'auditoire des résultats, des recommandations et de la déclaration d'intention entre les partenaires du projet EMRaDi et les partenaires associés (cf. [Annexe 1](#)) relative à la future coopération à poursuivre dans l'Euregio Meuse-Rhin et au-delà.

Vous trouverez tous les documents et les résultats relatifs à ces événements sur http://www.emradi.eu/fr/news/cat1_evenements.

Tout au long du projet, les partenaires ont régulièrement rencontré les différentes parties prenantes actives dans le domaine des MR afin de sensibiliser, d'échanger des informations à propos de l'avancement du projet et de discuter des recommandations et des conseils pour la mise en œuvre du projet et la future collaboration relative aux MR dans l'Euregio Meuse-Rhin. D'autres développements et structures existantes ont été pris en compte comme le portail Internet « Orphanet », les trois plans nationaux pour les maladies rares et les développements européens, y compris le développement des Réseaux européens de référence (liés à la directive européenne 2011/24/UE⁶).

Pour plus d'informations, les rapports spécifiques disponibles par module de travail sont les suivants :

[6] Directive européenne 2011/24/UE du Parlement européen et du Conseil du 9 mars 2011 relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers.

MODULES DE TRAVAIL (WP) ET PARTENAIRES PRINCIPAUX	RAPPORTS DISPONIBLES SUR http://www.emradi.eu/fr/project-activities
Objectif 1 : Augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin	
<p>WP1 Évaluation de l'offre et de la demande dans le domaine des maladies rares dans l'EMR (responsable : UM)</p>	<p>▶ Évaluation du nombre de patients atteints de maladies rares</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ Rapport sur les demandes et besoins des patients (analyse de la littérature) ■ Analyse des mécanismes juridiques, financiers et de remboursement des maladies rares pour les coûts de traitement des patients atteints de maladies rares dans l'EMR
<p>WP2 Étude de terrain des trajets existants des patients atteints de maladies rares (responsables : ANMC et Solidaris)</p>	<p>▶ Rapport de l'étude de terrain des trajets existants pour les patients atteints de MR dans l'EMR</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ Basé sur l'expérience de 104 participants interviewés pour cerner le quotidien des patients atteints de MR et de leurs proches
Objectif 2: 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	
<p>WP3 Développement de modèles organisationnels pour la gestion des maladies rares dans l'EMR (responsable : UM)</p>	<p>▶ Des modèles de bonnes pratiques axés sur le patient pour la gestion de maladies rares, avec :</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ des modèles organisationnels génériques et spécifiques dans les régions transfrontalières ■ des recommandations pour les développements nationaux et européens
Objectif 3: Améliorer le réseau des prestataires de soins, des organismes assureurs et des associations de patients et sensibiliser l'opinion (publique) aux maladies rares	
<p>WP4 Mise en réseau, formation et échange d'expertise entre professionnels de la santé (responsable : UKA)</p>	<p>▶ Rapport synthétique sur les activités du WP4, avec entre autres :</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ l'amélioration des connaissances sur les CE (Centre d'expertise) de l'EMR ■ la sensibilisation et la formation des médecins généralistes et des médecins spécialistes résidents ■ l'augmentation de la coopération entre les partenaires de l'EMR ■ les aspects translationnels (essais cliniques) ■ le syndrome de Kabuki en tant que projet pilote pour la diffusion de la connaissance d'un nouveau traitement, pour l'échange d'information et la formation des professionnels de la santé du CE
<p>WP5 Implication des patients et sensibilisation de l'opinion publique (responsable : VSOP)</p>	<p>▶ Rapport comprenant les recommandations du Comité de Réflexion des Patients sur :</p> <ul style="list-style-type: none"> ■ les trois plans nationaux pour les maladies rares ■ les documents de référence ■ les soins de santé transfrontaliers ■ la participation des patients à la recherche médicale



3/ OBSERVATIONS ET DÉFIS PAR GROUPES CIBLES

Les pages suivantes présentent les observations et les défis par groupes cibles basés sur [les différentes activités et les différents rapports de WP](#).

Nous avons recueilli ces observations et ces défis pendant toute la durée du projet lors des différentes activités des modules de travail. Menée de 2017 à 2019 par Solidaris et l'ANMC, l'étude de terrain sur les trajets existants des patients atteints de MR dans l'EMR fut essentielle parce qu'elle a constitué une énorme source de nouvelles informations, en particulier dans le contexte de l'EMR. Au total, 104 participants ont été interviewés : 62 patients et proches dans le cadre d'une des huit maladies rares sélectionnées, ainsi que 42 professionnels de la santé.

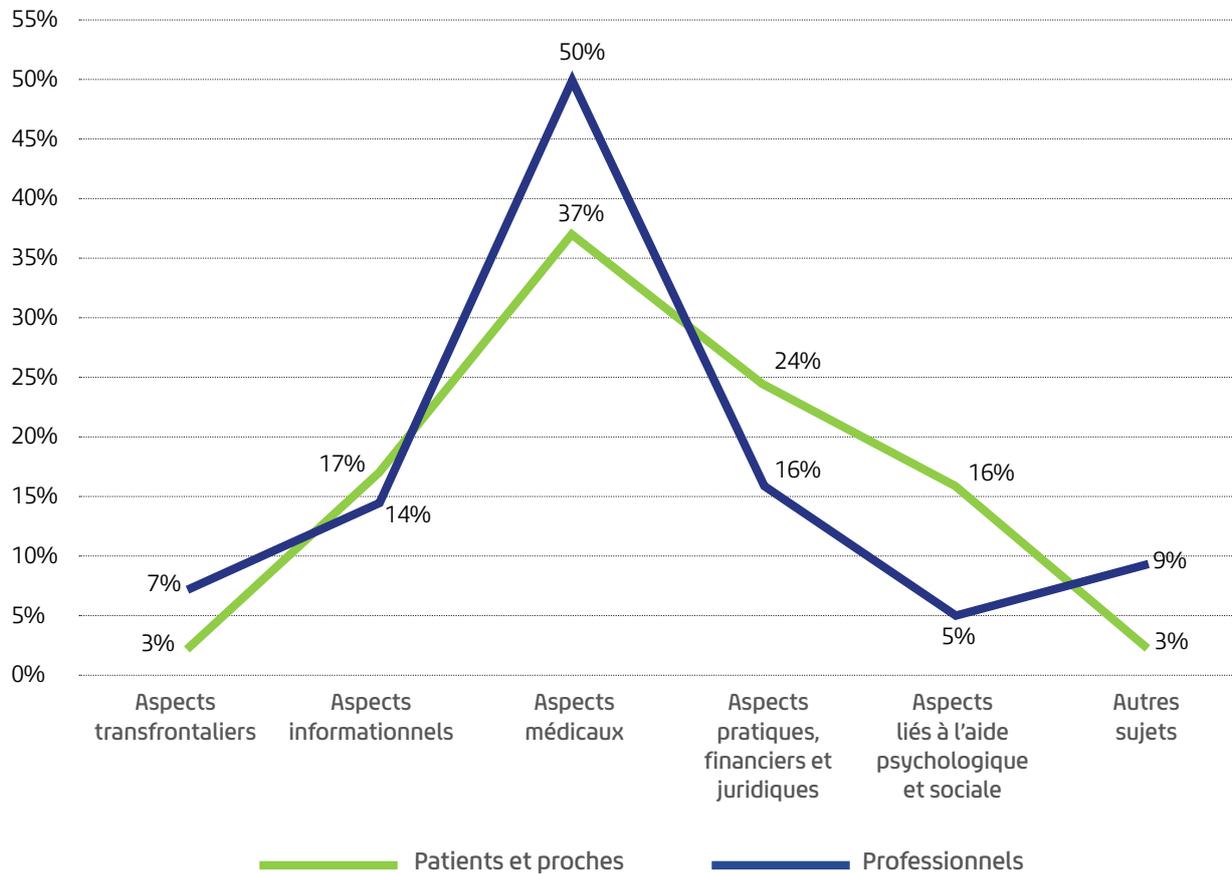
Le tableau ci-dessous représente le nombre de patients et de proches (P&P) et les prestataires de soins (PS) qui ont été interviewés sur chacune des huit maladies rares sélectionnées dans chacune des cinq régions de l'EMR.

	Province de Liège, CG non comprise		CG		Limbourg BE		Limbourg NL		Région Aix-La-Chapelle		Total par MR	Total à atteindre	Différence
	P&P	PS	P&P	PS	P&P	PS	P&P	PS	P&P	PS			
Huntington	4	3			6	4		3			2	10	+1
Duchenne		2	3		4	2	3	1		1	16	10	+6
LMC	2	0,5	1		2		1	0,5	3	0,5	0,5	10	+0,5
Vaquez	3	0,5			1		2	0,5	2	0,5	9,5	10	-0,5
Rett	3	1			4	1	4	1,5			14,5	10	+4,5
Silver-Russell	1						2	1,5			4,5	10	-5,5
PCU	5	1			2	1,5	1	1,5		1	13	10	+3
Galactosémie	1	1			1	1,5	1	1,5		1	8	10	-2
Autre		4		1		2				1	8		+8
Total par région	19	13	4	1	20	12	14	11	5	5	104		
Total à atteindre	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8		80	
Différence	+11	+5	-4	-7	+12	+4	+6	+3	-3	-3			+24

Tableau 1 montrant le nombre d'interviews effectuées par région de l'EMR pour chacune des huit maladies rares sélectionnées (P&P = patients et proches, PS = prestataires de soins, (CG = Communauté germanophone)

Dans les observations et les défis présentés dans la section suivante, il est intéressant de constater que les patients et leurs proches ne donnent pas le même poids à chaque aspect que les professionnels de la santé. Le graphique suivant montre l'importance des différents aspects sur base de la répartition des références codées dans l'étude de terrain du projet EMRaDi.

Répartition des références selon chaque aspect



3.1/ Observations et défis pour les patients et leurs proches

Les demandes et les besoins des patients, après une analyse de la littérature, peuvent se résumer aux trois aspects suivants : **1) le diagnostic, 2) l'information et la compréhension et 3) les soins médicaux et l'aide psychosociale.**

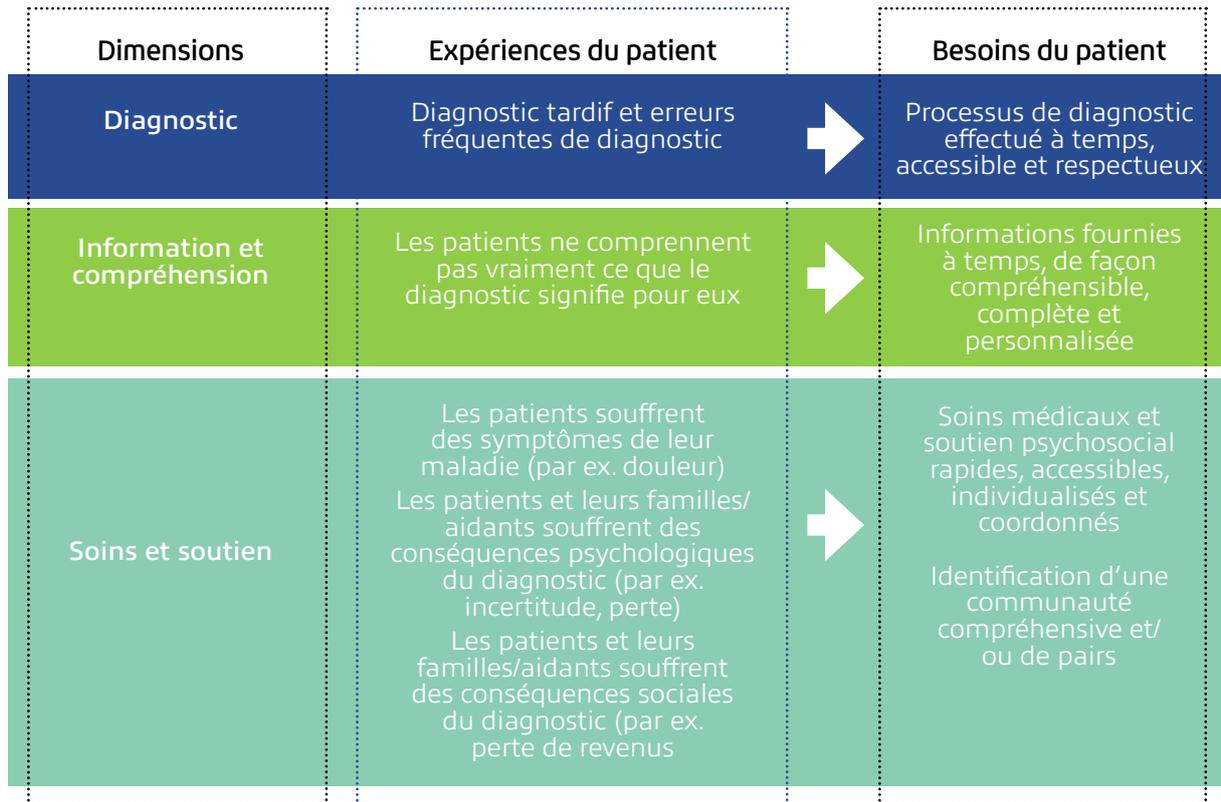


Figure 1 : Les aspects des besoins des patients atteints de MR, sous forme de processus

Les patients participant au Comité de Réflexion des Patients du projet EMRaDi ont considéré **la sensibilisation, la connaissance et l'éducation, l'organisation des soins et les réseaux de soins, la disponibilité des traitements, le CE et les normes de soins** comme étant leurs principales préoccupations.

Sur base des interviews des patients atteints de MR et de leurs proches dans le cadre de l'étude de terrain, nous avons observé les aspects et les besoins suivants dans l'Euregio Meuse-Rhin :

L'accès aux soins⁷ et la coordination des soins :

- Tandis qu'obtenir un diagnostic correct peut être un véritable parcours du combattant pour certains groupes de patients atteints de MR (quelques années/décennies), l'accès aux traitements et aux soins spécifiques à la maladie suite au diagnostic devient souvent encore plus difficile. Comme le montre le Tableau 2, de nombreuses MR exigent un nombre très élevé de différents types de professionnels de la santé afin de pouvoir répondre à leurs besoins spécifiques étant donné la complexité des soins (jusqu'à 25 PS pour le syndrome de Rett). Suite au diagnostic, un grand nombre de PS est souvent requis pour mettre en place une équipe de soins pluridisciplinaire afin de pouvoir répondre aux différents besoins médicaux. Les patients et leurs proches ont besoin d'une coordination des soins, quel que soit le nombre de prestataires de soins. Cependant, plus il y a de PS impliqués, plus le risque que la coordination des soins devienne trop difficile à gérer est élevé.
- Les patients touchés par certaines maladies rares ont une charge plus lourde d'auto-coordination pour toutes les visites chez les professionnels médicaux ou d'autres soins (suivi dans le CE, mais également coordination de leurs soins quotidiens au niveau local).
- Les aidants proches, qui sont souvent des membres de la famille, sont primordiaux et jouent un rôle pivot non seulement dans l'organisation des soins, mais également dans tous les aspects des soins et de la vie quotidienne.

	Huntington	Duchenne	LMC	Vaquez	Rett	Silver Russell	PCU	Galactosémie
Médecin généraliste	X	X	X	X	X	X	X	X
Secrétaire médical(e)					X			
Paediatre		X			X	X	X	X
Acupuncteur/-trice					X			
Baby-sitter ou infirmier/-ière à domicile		X			X			X
Diététicien(ne)	X	X			X	X	X	X
Ophthalmologue		X			X	X		X
Infirmier/-ière	X	X		X	X		X	X
Ergothérapeute	X	X	X		X			
Orthésiste		X			X			
Ostéopathe					X			
Infirmier/-ière pédiatrique		X			X	X	X	
Kinésithérapeute	X	X	X		X	X		
Prothésiste		X			X			
Psychologue	X	X	X	X	X	X	X	X
Psychomotricien(ne)					X			
Logopède	X	X			X	X		X
Travailleur/-euse social(e)	X	X			X		X	
Cardiologue	X	X	X		X			
Endocrinologue			X			X		
Gastro-entérologue pédiatrique		X			X	X		
Généticien(ne)	X	X			X	X	X	
Hématologue			X	X				
Pneumologue		X						
Médecin spécialiste du métabolisme							X	X
Neurologue	X	X			X			
Neuropsychiatre	X							
Chirurgien(ne) orthopédique		X			X			
Psychiatre	X	X			X			
Spécialiste de la rééducation	X	X			X			
Spécialiste (non précisé)	X	X	X	X	X	X	X	X
Nombre de PS mentionnés	15	23	8	6	25	13	10	10

Tableau 2 : Les types et le nombre de prestataires de soins consultés (avant et après la phase de diagnostic) par les patients interviewés pendant l'étude de terrain du projet EMRaDi pour chaque maladie (les patients ne les ont pas tous consultés).

Pour chacune des huit MR sélectionnées, les personnes interviewées ont mentionné les médecins généralistes et les psychologues.

Les soins de santé transfrontaliers :

- La nécessité d'aller de l'autre côté de la frontière en vue de se faire soigner dépend de la maladie. À défaut d'experts dans leur région, les patients bénéficieraient de soins transfrontaliers afin de consulter le spécialiste compétent pour leur maladie. Pourtant, les patients et leurs proches sont peu nombreux à signaler des déplacements transfrontaliers pour recevoir des soins ou se rendre à des consultations.
- Les patients et leurs proches pensent que les soins sont bien organisés au sein de leur pays et qu'il est plus simple pour eux de recevoir un traitement à proximité de leur domicile par le biais de leur propre système de sécurité sociale.
- Il y a un manque d'information sur les droits et les remboursements relatifs aux soins transfrontaliers.

- Les patients se rendent surtout à l'étranger pour participer à une journée ou un week-end d'information organisé(e) par les associations de patients, plutôt que pour recevoir des soins.
- Les capacités linguistiques des professionnels de la santé et des patients ou de leurs proches influent sur leur choix d'accéder ou non à une expertise transfrontalière.

Les aspects informationnels :

- **Le manque de sensibilisation des professionnels de la santé à l'égard des MR** complique et retarde le diagnostic, car souvent, les professionnels ne pensent pas aux MR, ce qui implique des difficultés pour trouver le bon traitement, pour coordonner les soins ou l'expertise et y accéder, ainsi que pour obtenir le remboursement des soins.
- **Le manque de compétences des professionnels de la santé à l'égard des MR** implique la souffrance des patients et de leurs proches parce que les professionnels de la santé les informent mal ou prennent de mauvaises décisions.
- **Les besoins des patients en matière d'informations sont très spécifiques à chaque individu.** Les professionnels de la santé doivent être attentifs aux besoins et aux souhaits des patients. Certains patients aiment être informés petit à petit, tandis que d'autres souhaitent tout de suite en savoir le plus possible. Ces derniers n'apprécient pas de recevoir des informations fragmentaires provenant de différents spécialistes ou autres professionnels de l'aide sociale et de la santé qui s'impliquent petit à petit.
- **Les sources d'information alternatives :** Les associations de patients sont considérées comme une source d'information crédible. Cependant, les patients et leurs proches utilisent Internet comme un moyen d'information pour s'auto-informer, sans oublier les communautés en ligne, les autres patients et les organismes assureurs.
- **Les informations nécessaires :** Les informations médicales ne sont pas ce qui manquent le plus aux patients et à leurs proches. Les informations disponibles sur les symptômes et la description d'une MR sont souvent facilement accessibles. Le principal besoin d'information non satisfait concerne les informations personnelles sur mesure à propos de l'accès aux soins et de leur coordination, du droit au remboursement, de la couverture par l'organisme assureur et des frais à charge du patient.
- **La connaissance de la maladie par les patients et l'auto-formation :** Les patients s'informent par eux-mêmes afin de coordonner leurs soins et d'être en mesure de traiter toutes les questions administratives (afin de savoir à quel remboursement ils ont droit, par exemple).

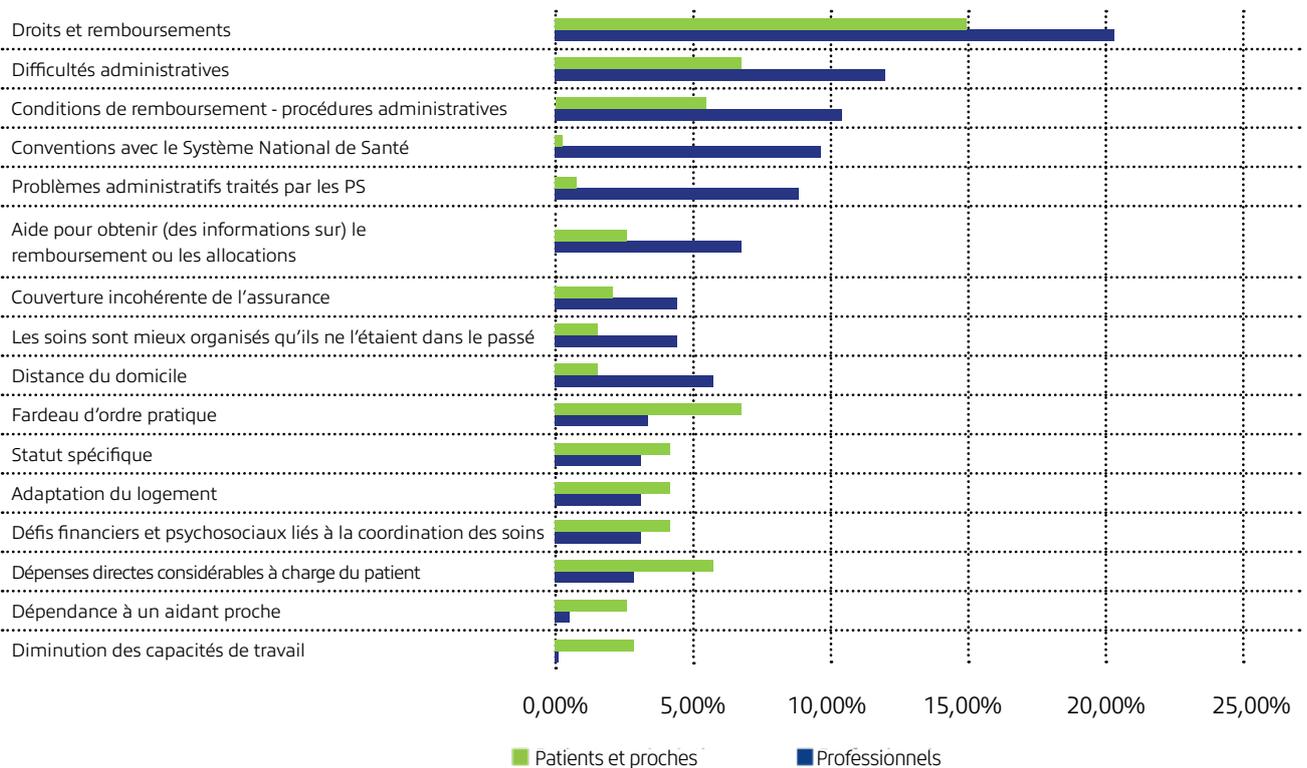
Les aspects pratiques, financiers et juridiques

- **Frais, remboursements et assurances**
 - Médicaments coûteux : Pendant les interviews, les participants ont précisé à quel point les traitements pour les MR sont coûteux pour la société. Les médicaments (même lorsqu'ils sont remboursés aux patients) représentent une énorme quantité d'argent pour la sécurité sociale (souvent des dizaines de milliers d'euros, voire plus, par année et par patient). Dans certains cas, les patients rencontrent des difficultés pour recevoir l'approbation nécessaire. Ils ne bénéficient donc d'aucun traitement pendant un certain temps ou doivent le financer eux-mêmes.
 - Remboursement des soins : Dans un grand nombre de situations, tous les soins ne sont pas remboursés par le système d'assurance maladie obligatoire et les patients doivent prendre eux-mêmes en charge des dépenses importantes, surtout pour les soins paramédicaux et le suivi psychologique. Lorsqu'il existe un CE avec une approche pluridisciplinaire pour la MR, ces types de soins peuvent être disponibles pour les patients et être remboursés. Cependant, lorsque ce n'est pas le cas, il en résulte une coordination des soins assurée par les patients, ce qui constitue un véritable fardeau pour eux et pour leurs proches étant donné les dépenses supplémentaires que cela implique. Le non-remboursement des soins peut amener les patients à les refuser, ce qui peut avoir d'énormes conséquences sur leur vie future et, par conséquent, entraîner des frais plus élevés pour la société. Pour les cas spécifiques, il existe des mécanismes de remboursement

- supplémentaires pour les patients atteints de MR, mais ils ne sont pas toujours connus (par exemple, le Fonds spécial de solidarité en Belgique).
- Aucun statut spécifique aux « MR » n'accorde d'avantages. Cependant, les patients atteints de MR dépendent du statut d'invalidité et/ou du statut de maladie chronique pour obtenir des avantages supplémentaires.
 - Ces difficultés administratives sont encore plus difficiles à gérer pour les patients issus d'un milieu socio-économique défavorisé.
 - Les organismes assureurs (à un degré variable dans chacun des pays) et les professionnels de la santé jouent un rôle important dans le soutien et l'accompagnement des patients concernant les problèmes liés aux frais, aux remboursements et aux assurances.
- **Le travail et les revenus :** En fonction des invalidités causées par leur maladie, les patients ne sont pas toujours en mesure de travailler. Si ces invalidités sont très graves, cela peut également empêcher les parents (le plus souvent la mère) de travailler ou les obliger à réduire leurs heures de travail.
 - **Les problèmes liés au logement, à la mobilité et aux questions pratiques**
 - Les procédures à suivre pour adapter une maison aux patients présentant un handicap sont lourdes.
 - Les équipements, tels que les chaises roulantes, qui sont nécessaires pour les patients souffrant de troubles de la motricité, peuvent coûter très cher et les procédures sont difficiles à gérer pour les patients.
 - Lorsque l'invalidité est grave, ces questions pratiques représentent un lourd fardeau pour leurs proches, étant donné qu'ils doivent conduire le patient partout, trouver un centre d'accueil de jour adapté au patient, trouver les structures pour obtenir le répit dont ils ont eux-mêmes besoin, organiser les soins au quotidien, trouver des services de baby-sitting ou des services d'aide à domicile, etc.
 - **L'accès à l'enseignement**
 - Les prestataires de soins recommandent parfois des écoles spécialisées.
 - Quels que soient les troubles des patients (qu'ils soient d'ordre physique et/ou mental), il est très important pour leurs parents qu'ils aillent non seulement dans un « centre d'accueil de jour », mais qu'ils reçoivent également une éducation adéquate et intellectuellement stimulante.
 - Les parents des enfants souffrant de troubles mentaux ou physiques à cause de leurs MR s'attendent à une approche holistique par rapport à leur développement, qui privilégie des défis pédagogiques afin de leur donner une vision positive de la vie.

Le tableau (3) suivant compare les réponses des patients et celles des professionnels pendant les interviews de l'étude de terrain sur les plans pratiques, financiers et juridiques.

Répartition des références les plus fréquemment codées pour les aspects pratiques, financiers et juridiques lors des interviews - une comparaison entre les patients/proches et les professionnels



Les aspects psychologiques :

- Les aspects psychologiques pendant la phase de pré-diagnostic :** Avant le diagnostic, la plupart des patients atteints de MR ne bénéficient pas d'aide psychologique, malgré les besoins existants. Étant donné qu'ils peuvent être confrontés à des erreurs de diagnostic ou à une minimisation des problèmes de santé (par des PS, des proches, d'autres personnes ou même par eux-mêmes), les sentiments décrits sont souvent négatifs, car il s'agit d'une période incertaine et souvent difficile à gérer.
- Les aspects psychologiques concernant l'expérience du diagnostic :** Au moment du diagnostic, les patients et leurs proches manifestent des besoins d'aide psychologique. Les patients diagnostiqués d'une MR (souvent chronique ou présentant des risques d'aggravation) et leurs proches déclarent éprouver des sentiments négatifs à ce moment-là, tels que la colère, l'incertitude et la tristesse. Ils mettent en évidence le rôle fondamental du médecin qui communique le diagnostic en les guidant et les aidant vers la voie de l'acceptation. Une aide psychologique est souvent offerte. Les besoins psychologiques des patients atteints de MR proviennent de leur difficulté à accepter la MR et leurs limitations quotidiennes éventuelles (ou leur divergence par rapport à la « normalité »), ainsi que les conséquences sur le fonctionnement social, en plus des aspects suivants : l'hérédité, la fertilité, la transition entre les étapes de la vie, les perspectives et l'évolution de la maladie.
- Le manque de sensibilisation de la société** engendre un poids psychologique plus lourd à porter pour les patients et leurs proches. En raison du manque de sensibilisation et de reconnaissance, ils ne se sentent pas soutenus, entourés et compris (surtout lorsque la maladie est inconnue du public et qu'elle ressemble à des problèmes de santé très généraux associés à la « paresse », telle que la réduction d'activité). Par conséquent, ce manque de sensibilisation de la population aux MR peut entraver les patients et leurs proches dans leur vie sociale et professionnelle.
- La peur du jugement et de la stigmatisation** peut inciter les patients et leurs proches à garder le diagnostic secret dans leur vie professionnelle. Parfois, les professionnels de la santé conseillent même de ne rien dire.

- **Le besoin de soutien**

- En règle générale, les patients et leurs proches souhaitent recevoir une aide psychologique ou sociale.
- Les membres de la famille qui agissent en tant qu'aidants proches sont une source quotidienne indispensable d'aide psychologique, émotionnelle et sociale pour les patients atteints de MR. Leurs responsabilités dans la gestion des soins, mais également leurs propres besoins psychologiques, émotionnels, professionnels et sociaux peuvent provoquer un burn-out ou un besoin d'aide (professionnelle).

- **L'autonomisation** : Les patients et leurs proches peuvent avoir une évaluation ou une perception différente de l'autonomisation du patient. Alors que certains s'auto-informent avec enthousiasme, d'autres peuvent vivre cela comme un poids et éprouver un sentiment de solitude. De nombreux patients et leurs proches identifient l'inversion des rôles et n'ont pas d'autre choix que de se considérer comme des experts du patient.

3.2/ Observations et défis pour les associations de patients

Les soins de santé transfrontaliers

- Les associations de patients ont tendance à avoir de bons contacts aux niveaux européen et international, mais pas spécialement dans les régions transfrontalières, bien qu'il puisse tout de même y avoir un contact s'ils parlent la même langue.
- Ces associations participent à diverses initiatives, telles que les Réseaux européens de référence (ERN), les congrès internationaux et les forums.
- Il existe une grande communauté de soutien en ligne qui traverse les frontières (groupes de soutien, importance des sites Internet et des groupes Facebook, par exemple les groupes Facebook des mères flamandes de la maladie de Duchenne ou des femmes touchées par la LMC en Amérique du Nord).

Les aspects relatifs à l'information

- Outre les professionnels de la santé, les associations de patients constituent l'une des sources d'information les plus importantes pour les patients par le biais de différents moyens de communication (en ligne, conférences, week-ends, etc.).

L'accès aux soins et la coordination des soins

- Les associations de patients sont hautement appréciées par les professionnels de la santé et par les patients grâce à l'aide pratique et psychosociale qu'elles offrent. Les experts des MR ont souvent mis en place une collaboration avec des associations de patients dans leur domaine d'expertise, offrant des avantages mutuels.

Les aspects pratiques, financiers et juridiques

- Outre la transmission d'information générale et l'organisation d'activités, peu d'associations de patients proposent des conseils individuels à leurs membres (comme c'est le cas de la « Ligue Huntington » en Belgique).

Les aspects psychologiques

- Les associations de patients sont une source de soutien aux patients et à leurs proches étant donné qu'elles mettent en relation des familles se trouvant dans des situations similaires. Si les activités liées à l'information les aident à en savoir davantage sur la MR, les activités sociales leur permettent de construire une vie sociale avec les personnes se trouvant dans la même situation.
- Pour certains patients et leurs proches, cela peut s'avérer toutefois difficile d'entrer en contact direct avec d'autres patients et d'être confrontés à eux, car cela leur donne un aperçu de leur propre avenir. D'autres patients préfèrent utiliser uniquement les communautés en ligne (ou aucune de ces options).

3.3/ Observations et défis pour les prestataires de soins et de services sociaux

L'accès aux soins et la coordination des soins

- Lorsqu'ils discutent du trajet des patients atteints de MR, les prestataires de soins accordent beaucoup d'importance à l'accès aux soins, en soulignant tout particulièrement la collaboration, telle que les référencement vers d'autres spécialistes, la division des tâches entre les PS et les hôpitaux, la collaboration avec les associations de patients, ainsi que l'échange d'information et de nouvelles formes de soins, telles que la télémédecine. Ils évoquent très peu les coordinateurs de soins.
- Les médecins généralistes (MG) représentent une étape très importante pour les patients dont le diagnostic est imprécis et dont on soupçonne qu'ils sont atteints de MR. En effet, les MG sont généralement le premier contact médical pour ces patients souffrant de problèmes de santé non diagnostiqués. Ils ont un très bon aperçu de la situation générale (les antécédents médicaux, l'historique des problèmes de santé, les conditions de vie, l'éducation, leur activité professionnelle, etc.) et ils se trouvent au début du processus du diagnostic. Le défi pour les médecins généralistes consiste à identifier si un patient souffre d'une MR et, ensuite, de savoir quelles démarches il convient d'entreprendre.
- Une forme importante de collaboration entre les PS est le référencement. Le plus souvent, les MG réfèrent à un spécialiste ou bien un médecin spécialiste réfère à un autre spécialiste. Un PS peut faire un référencement afin que le patient obtienne un diagnostic, bénéficie d'une aide par rapport aux conséquences néfastes d'une maladie ou accède à des services de soins à proximité (services de développement et d'éducation, services sociaux, services à domicile).
- Les travailleurs sociaux sont souvent bien placés pour accéder à différents types d'information, mais, dans le processus de référencement, ils ne sont pas identifiés, sauf lorsque les PS renvoient aux travailleurs sociaux des centres spécialisés.

Les soins de santé transfrontaliers (SST)

- En règle générale, les PS n'ont pas suffisamment de connaissances sur les services transfrontaliers pour les MR ou sur les Points de Contact Nationaux (PCN) pour les SST et ils ont une connaissance limitée sur l'organisation des soins à l'étranger.
- Les PS trouvent problématique le fait que des traitements ou des médicaments puissent être disponibles ou approuvés dans des régions voisines, alors que ce n'est pas le cas dans leur propre pays.

Les aspects relatifs à l'information

- Les PS ne se rendent pas toujours compte de l'étendue des besoins des patients en matière d'informations et ne peuvent pas donner un résumé général de tous les aspects entourant la maladie (problèmes pratiques, psychologiques et administratifs).
- Ils identifient le besoin d'une personne de contact fixe pour accompagner le patient et sa famille.
- Les professionnels déclarent ne pas pouvoir compter sur ce qu'ils ont appris pendant leurs études parce qu'ils n'ont reçu que peu d'enseignement sur les MR. Afin de tenir leurs connaissances à jour, ils doivent se former par eux-mêmes sur le terrain en participant à des congrès et en étudiant la littérature disponible.

Les aspects pratiques, financiers et juridiques

- Les PS soulignent la possibilité d'améliorer les relations et le dialogue avec les organismes assureurs sur les règles de remboursement en général et sur les nouveaux traitements et les nouveaux médicaments en particulier.

Les aspects psychologiques

- Pendant les interviews, les professionnels abordent moins souvent que les patients et leurs proches les aspects psychologiques ou émotionnels et ceux liés au fonctionnement social. Cependant, les interviews avec les patients et leurs proches démontrent que ces besoins psychologiques sont très larges.
- Pendant les interviews, tous les patients affectés par chacune des huit MR ainsi que leurs proches ont mentionné les psychologues en exprimant leurs grands besoins en matière d'aide psychologique. La plupart du temps, ces derniers interviennent dans le trajet du patient après le diagnostic, ce qui démontre le manque éventuel d'une aide psychologique appropriée lors de la recherche d'un diagnostic.
- Dans certains centres d'expertise, comme c'est le cas dans l'EMR, un médecin psychosomaticien (UKA ZSEA) ou un psychologue (CHU de Liège et MUMC) fait partie du Centre des maladies rares ou de l'équipe pluridisciplinaire.

3.4/ Observations et défis pour les hôpitaux et les centres d'expertise

L'accès aux soins et la coordination des soins

- Toutes les MR ne disposent pas d'un Centre d'expertise (CE) spécialisé (cf. [Le tableau d'expertise des trois centres universitaires](#) dans l'Euregio Meuse-Rhin, dans la section « Réalisations »).
- Généralement, pour les MR, les hôpitaux locaux ou secondaires recommandent les hôpitaux universitaires. Certaines maladies rares (comme les MR hématologiques) peuvent également faire l'objet d'un suivi dans des hôpitaux locaux.
- Les patients du CE/centre de référence (dans les hôpitaux universitaires) tendent à bénéficier de soins pluridisciplinaires.
- Malgré un système positif de suivi pluridisciplinaire dans les centres d'expertise, il y a une nécessité de renforcer le personnel travaillant dans les hôpitaux universitaires : infirmiers/-ières, travailleurs/-euses sociaux/-iales, auxiliaires médicaux/-ales (moyens et financement).

- L'organisation des soins pluridisciplinaires et le suivi des activités des différents professionnels de la santé représentent un lourd fardeau non seulement pour les patients atteints de MR, mais également pour leurs prestataires de soins principaux, qui sont souvent des spécialistes des MR.
- Les examens médicaux annuels conseillés pour les patients atteints de MR dans les cliniques universitaires dépendent plutôt de l'organisation de ces patients que du suivi effectué par les cliniques. Un système de suivi est très souvent absent, mais serait nécessaire afin d'alléger le fardeau du patient et de ses proches.

Les soins de santé transfrontaliers

- Les hôpitaux locaux situés à proximité des frontières peuvent avoir une connaissance de l'expertise présente de l'autre côté de la frontière ou peuvent y être impliqués afin d'orienter les patients en fonction de leurs préférences linguistiques. Cependant, la différence de langues peut également expliquer pourquoi certains hôpitaux locaux pourraient avoir tendance à orienter les patients vers les hôpitaux universitaires ou vers les CE actifs dans leur propre système de soins de santé.
- Les prestataires de soins spécialisés dans un groupe de maladies sont souvent déjà en contact avec leurs équivalents transfrontaliers pour éventuellement échanger des connaissances, effectuer des référencement ou collaborer. Ils participent également aux Réseaux Européens de Référence (ERN), à l'échange international d'expertise, à des congrès internationaux et certains d'entre eux adhèrent aux directives internationales pour une MR, s'il y en a.
- La coopération dans le domaine des soins destinés aux patients et de la recherche peut être améliorée. Étant donné qu'environ 80 % des MR sont génétiques, la génétique humaine est perçue comme une des sciences principales capables d'accélérer la pose du diagnostic d'une MR.
- Les défis concrets sont de l'ordre du travail quotidien, lorsqu'il s'agit d'échanger des informations ou lorsque différents experts doivent se réunir pour une conférence interdisciplinaire de cas.

L'intelligence épidémiologique⁸

- L'intelligence épidémiologique concernant les MR dans les hôpitaux n'est pas encore très bien développée, ce qui représente un obstacle à l'amélioration des soins pour ces patients une fois qu'ils entrent à l'hôpital.
- Les différentes MR représentent des fardeaux très différents en termes de visites à l'hôpital et de coûts relatifs à l'hospitalisation, ce qui rend une approche universelle aux soins pour les MR moins pertinente. Cependant, l'ampleur du fardeau dans l'EMR varie entre des dizaines et des centaines de patients pour chaque MR, ce qui soutient notre sentiment d'urgence de créer des approches systématiques et davantage de trajets pour les patients atteints de MR. Le fardeau des MR est trop lourd pour que l'organisation de soins relatifs aux MR dépende de spécialistes individuels motivés.

3.5/ Observations et défis pour les organismes assureurs / les mutualités

Les aspects relatifs à l'information

- Les patients et leurs proches ont signalé des expériences positives et négatives dans leurs relations avec les organismes assureurs/mutualités. Les patients atteints de MR et leurs proches doivent souvent répondre par eux-mêmes à la question de savoir quels sont les droits et les remboursements dont ils peuvent bénéficier, alors qu'ils pourraient être mieux informés sur les éléments disponibles.

- Les patients et leurs proches manifestent une méconnaissance des questions de remboursement ; le fait de ne pas trouver des informations et de devoir s'organiser est de plus un vrai poids psychologique pour eux.
- En Belgique, chaque mutualité, par le biais de ses services sociaux, offre des conseils et une aide aux patients afin de les assister dans toutes leurs questions d'ordre administratif. Bien que les patients bénéficiant de cette aide l'évaluent de manière positive, beaucoup ignorent l'existence de ce type de services.

Les soins de santé transfrontaliers (SST)

- Les patients et leurs proches ignorent quels sont leurs droits en termes de remboursement dans le cadre des SST.
- Dans le cas où ils se rendent de l'autre côté de la frontière, des dépenses considérables à leur charge sont parfois à prévoir et certains estiment que la procédure pour s'y rendre est lourde.
- Des informations destinées aux patients sur les possibilités de remboursement relatives aux SST sont accessibles dans les trois hôpitaux universitaires du projet EMRaDi, même si ce remboursement constitue souvent un long processus qui nécessite beaucoup de travail. Davantage de coopération avec les organismes assureurs serait nécessaire.
- Les patients, venant principalement de Flandre (Belgique) et qui se rendent au centre d'expertise de l'hôpital de Maastricht (MUMC+), espèrent de nouvelles solutions pour leur remboursement des soins de santé transfrontaliers (SST). Par le passé, la convention IZOM, visant à faciliter les soins transfrontaliers auprès de médecins spécialistes dans l'EMR et qui a pris fin en juin 2017, était une solution. La nouvelle réglementation mise en place, le « Ostbelgien Regelung » (OBR) ne résout pas tous les cas et se limite uniquement aux patients qui proviennent de la Communauté germanophone de Belgique ou de ses communes avoisinantes et qui veulent obtenir des soins dans la Région d'Aix-La-Chapelle.

25

L'accès aux soins et la coordination des soins

- Les prestataires de soins (PS) se plaignent des procédures visant à reconnaître les nouvelles options de traitement. Cette situation complique les relations entre les organismes assureurs et les professionnels de la santé (ce qui est détaillé davantage dans le point suivant).

Les aspects administratifs et le remboursement

- On observe que les patients et leurs proches sont peu conscients ou informés au sujet du remboursement et des personnes vers qui ils pourraient se tourner pour les aider à résoudre leurs problèmes.
- Dans la plupart des situations, les participants expriment leur contentement concernant le niveau de remboursement. Cependant, lorsque les maladies sont complexes et que les besoins en matière de soins sont très étendus, il est plus probable que les patients ne soient pas suffisamment remboursés et qu'ils aient des dépenses considérables à leur charge, surtout par rapport aux soins paramédicaux et au suivi psychologique. Cette absence de remboursement peut amener les patients à refuser les soins concernés, ce qui peut avoir d'énormes conséquences sur leur vie future et, par conséquent, entraîner des frais plus élevés pour la société. Alors que les personnes n'ayant pas de difficultés financières sont généralement satisfaites de l'aide, du remboursement et du soutien financier reçus, les familles de mères célibataires ou les personnes ayant des problèmes financiers ont exprimé leurs difficultés à couvrir tous les frais relatifs à la maladie, sans oublier leur capacité de travail réduite. Les patients et leurs proches soulignent en général la lourdeur des procédures administratives concernant le remboursement.

- Les professionnels de la santé mettent l'accent sur la possibilité d'améliorer les relations et le dialogue avec les organismes assureurs sur le remboursement en général et sur les nouveaux traitements et les nouveaux médicaments en particulier.
 - Les PS se plaignent des procédures administratives appliquées par les organismes assureurs, notamment l'approbation du remboursement des médicaments très onéreux. Lorsque les organismes assureurs refusent d'en approuver le remboursement, les patients doivent attendre parfois un très long moment avant de pouvoir bénéficier de médicaments qui amélioreraient considérablement leur état de santé.
 - Le coût élevé des médicaments : Parce qu'ils sont chers, le remboursement de ces médicaments est plus difficile à obtenir, contrairement aux médicaments administrés en cas de maladies ordinaires. Les professionnels insistent sur les procédures difficiles auxquelles ils doivent parfois se soumettre. Certains professionnels de la santé interviewés regrettent de n'avoir que peu de pouvoir discrétionnaire alors qu'ils connaissent des solutions ne remplissant pas les critères pour le remboursement parce qu'elles ne sont pas reconnues comme des solutions capables de traiter cette maladie.
- Aucun statut spécifique aux MR n'accorde le droit à des avantages.

Les soins paramédicaux et les aspects psychologiques

- Dans de nombreuses situations, les patients ne sont pas suffisamment remboursés et prennent des dépenses considérables à leur charge, surtout par rapport aux soins paramédicaux et au suivi psychologique.
- Les professionnels belges participant à l'étude de terrain demandent l'uniformisation du remboursement des soins psychologiques.

3.6/ Observations issues de la recherche académique sur le nombre de patients, les systèmes d'information et les coûts des maladies rares

Un certain nombre de conclusions découle de l'évaluation du nombre de patients atteints de maladies rares ([rapport WP1](#)).

Premièrement, l'annonce d'un diagnostic de MR entraînerait des dizaines ou des centaines de visites à l'hôpital chaque année dans l'EMR. Cependant, **une approche « universelle » dans le but d'optimiser les soins relatifs aux MR** n'est pas appropriée parce que les MR ont des besoins différents en matière de diagnostics, de traitements et de soins. Des approches ad hoc non méthodiques, visant à organiser les soins des patients en se basant sur les compétences administratives et de gestion des experts médicaux individuels, sont souvent insuffisantes. Le nombre total de cas de MR exigerait que l'on réponde aux besoins de ces groupes de patients d'une manière méthodique et planifiée.

Deuxièmement, les systèmes d'information consultés ne sont actuellement pas favorables à une recherche plus approfondie sur les services de santé dans le domaine des MR. Il y a plusieurs raisons à cela, dont le manque d'interopérabilité des systèmes hospitaliers d'information au-delà des frontières nationales, l'absence d'un trajet clair pour accéder aux données pertinentes aux fins de la recherche sur les services de santé, et, en partie, le manque de ressources humaines adéquates chez les détenteurs de données afin de traiter les demandes.

Troisièmement, le rapport d'évaluation sur le nombre de patients atteints de MR fournit également des informations sur les coûts liés aux traitements des MR sélectionnées dans la partie belge de l'EMR, mais des divergences importantes peuvent être constatées entre les données basées sur les systèmes hospitaliers d'information et les données issues des demandes de remboursement des organismes assureurs (pour différentes raisons, telles qu'un transfert incorrect des données entre les systèmes d'information des hôpitaux et ceux des organismes assureurs ou une codification différente du diagnostic à des fins cliniques et de remboursement).

Le tableau ci-dessous fournit un aperçu des coûts annuels moyens des traitements pour les MR sélectionnées dans la partie belge de l'EMR.

Maladie	Coût annuel moyen du traitement par patient (Données des hôpitaux)	Coût annuel moyen du traitement par patient (Données issues de demandes de remboursement des mutualités)
Leucémie myéloïde chronique (LMC)	12,826 EUR	22,762 EUR
Dystrophie musculaire de Duchenne	5,111 EUR	13,795 EUR
Galactosémie de type 1	/	/
Maladie de Huntington	4,477 EUR	17,495 EUR
Phénylcétonurie (PCU)	4,251 EUR	6,322 EUR
Maladie de Vaquez	10,396 EUR	60,305 EUR
Syndrome de Rett	/	12,020 EUR
Syndrome de Silver-Russell	11,729 EUR	/

Remarque : Toutes les valeurs sont des moyennes dans le temps, arrondies à l'unité la plus proche. Cela comprend aussi bien les frais couverts par l'assurance maladie que ceux à charge du patient.

Tableau 4. Les coûts annuels moyens des traitements pour les MR sélectionnées dans la partie belge de l'EMR.

Comme prévu, les coûts issus des données des hôpitaux sont moins élevés que ceux provenant des données des mutualités, car ils tendent à exclure les frais liés aux soins ambulatoires.

Les chercheurs ont observé que les maladies hématologiques ont tendance à être plus coûteuses, ce qui découle probablement de la disponibilité des traitements pharmacologiques spécialisés. Selon les données disponibles issues des demandes de remboursement des mutualités (non publiées), les produits pharmaceutiques représentent plus de 50 % des frais relatifs aux soins de santé de la LMC et de la maladie de Vaquez. Il en va de même pour la PCU. Concernant les troubles neurologiques ou du comportement, les données issues des demandes de remboursements des mutualités indiquent que les soins et les autres frais sont importants et peuvent dépasser la moitié des frais totaux relatifs aux traitements.

[7] L'accès des patients aux soins comprend le fait d'obtenir des informations sur les traitements, les services de soutien et les choix en matière de traitements.

[8] Pour plus d'informations sur le concept, voir : Rodrigues-Júnior AL, 2012, « Epidemiological intelligence as a model of organization in health », Cien Saude Colet, vol. 17, no 3, p. 797-805.



4/ RÉALISATIONS DANS LE BUT D'AMÉLIORER LA QUALITÉ DE VIE DES PATIENTS

En plus des activités du projet et des sept rapports qui ont été brièvement décrits au début de ce rapport, nous exposons ci-dessous les réalisations spécifiques destinés à nos groupes cibles qui permettront d'améliorer davantage la qualité de vie des personnes atteintes d'une MR sur le long terme. Pour plus d'informations sur ces réalisations, le lecteur peut consulter les différents rapports d'activité.



Analyse de la littérature



Recherche qualitative
-> Étude de terrain



Recherche quantitative
-> Collecte de données

28

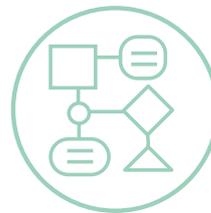
7 RAPPORTS D'ACTIVITÉ



Analyses juridiques et financières, dont les mécanismes de remboursement



Mise en réseau, formation et échange d'expertise entre professionnels de la santé



Modèles organisationnels pour la gestion des MR



Implication des patients et sensibilisation du public

4.1/ Implication des patients

Les patients et les associations de patients ont été impliqués à toutes les étapes du projet EMRaDi avec la collaboration de la VSOP en tant que partenaire du projet EMRaDi, d'Achse et de RaDiOrg en tant que partenaires associés et avec la mise en place du Comité de Réflexion des Patients, qui conseillait les partenaires du projet dans plusieurs domaines relatifs à la qualité et à l'organisation des soins.

Les patients ont également été impliqués dans le développement des **centres d'expertise (CE)**.

L'étude de terrain sur les trajets existants des patients atteints de MR au sein de l'EMR, menée par l'ANMC et Solidaris et basée sur 80 interviews approfondies avec 104 participants, **a surtout permis aux patients et à leurs proches** (ainsi qu'aux professionnels) **de s'exprimer à propos de leurs expériences et de leurs besoins**. Cette étude a clairement démontré les besoins en termes d'accès aux soins et de leur coordination, d'informations, d'assistance pratique et financière, et d'aide psychosociale. Globalement, il est constaté que les patients atteints de MR et les membres de leur famille demandent avant tout du soutien.

4.2/ Mise a disposition des informations et sensibilisation

Pour les patients atteints de maladies rares et leurs proches

Une fiche d'information spécifique a été créée à l'attention des patients atteints de MR et de leurs proches dans le but de leur fournir des conseils et des informations pratiques. Cette fiche d'information se trouve dans les annexes du présent rapport.

Pour les soins de première ligne et les médecins généralistes

En raison du rôle essentiel qu'ils jouent dans le trajet des patients atteints de MR, différentes activités ont été menées pour les médecins généralistes (MG) pendant le projet EMRaDi afin d'augmenter

- **leur sensibilisation aux MR et**
- **leurs connaissances des CE sur les MR** lorsqu'il s'agit d'établir un diagnostic et de fournir un traitement médical aux personnes touchées par une MR.

À cet effet, **différentes sessions d'information et différents programmes de formation postuniversitaire** ont été organisés par les trois hôpitaux universitaires de l'Euregio Meuse-Rhin (UK Aachen, Maastricht UMC+ et CHU de Liège) en 2019 et 2020. Les MG et les spécialistes cliniques ont reçu une formation leur permettant d'identifier quand ils sont en présence d'une MR. Il s'agissait également de partager les connaissances les plus récentes à propos des diagnostics des MR et des programmes de soins (intégrés). Au total, plus de 320 médecins généralistes et autres médecins ont participé aux séances d'informations.

Pour sensibiliser les médecins de première ligne (les MG et les pédiatres) aux MR, le projet EMRaDi a créé un document contenant une liste de questions accompagné d'une fiche d'information spécifique (jointe à l'annexe 4 du présent rapport) afin de les aider à déterminer si un patient est touché par une MR et de leur fournir des coordonnées pour leur apporter un soutien supplémentaire. Ce document et cette fiche d'information sont distribués aux médecins généralistes dans l'Euregio Meuse-Rhin.

Pour les décideurs politiques européens et nationaux

Les recommandations principales du projet EMRaDi et les synergies à atteindre entre les développements européens, transfrontaliers et locaux ont été présentées lors d'une réunion le 5 décembre 2019 au Parlement européen, à Bruxelles, organisée par deux eurodéputés : Pascal Arimont et Frédérique Ries. La Fiche d'information du projet EMRaDi, qui sert de fondement à notre future coopération, a été présentée pour la première fois lors de cet évènement ([cf. l'Annexe 2 du présent rapport](#)).

Les départements de recherche des trois principales mutualités en Belgique⁹ ont identifié les personnes atteintes de maladies rares au sein de leurs membres et ont produit un nombre d'indicateurs de profil/de traitement contenant non seulement des informations très détaillées sur le traitement et les dépenses des patients, mais également sur les dépenses de la sécurité sociale. En plus de constituer une importante source d'information pour la recherche académique menée par la Maastricht University et pour l'évaluation du nombre de patients atteints de maladies rares, ces données sont un outil précieux pour les décideurs politiques en matière de sécurité sociale nationale.

Pour tous les groupes cibles et le grand public

Journée des maladies rares dans l'EMR :

- Le 28 février 2019, le consortium EMRaDi a rassemblé plus de 20 intervenants et 120 participants à l'occasion de la première Journée des maladies rares de l'Euregio Meuse-Rhin (JMR EMR), avec la participation des patients et des associations de patients. Pendant cette journée, la question suivante a été abordée : « Comment améliorer la santé et la qualité de vie des patients atteints de MR dans l'Euregio Meuse-Rhin, dans les régions frontalières et au niveau européen ? » Cette question fondamentale a été examinée autour de trois thèmes centraux par le biais de présentations partagées : la sensibilisation, les patients non diagnostiqués/sans diagnostic, ainsi que la coopération et les soins de santé transfrontaliers. Les conclusions et les recommandations de la journée figurent dans [l'Annexe 6](#).
- Le CHU de Liège a organisé trois journées des maladies rares (2018, 2019 et 2020). Des associations de patients atteints de MR et d'autres associations impliquées dans la recherche sur les MR, les soins ou l'aide aux patients ont été invitées à partager des informations à propos d'une maladie spécifique. Des conférences ont été organisées pour les professionnels de la santé et pour le grand public (« Actions belges autour des maladies rares »). Des professionnels du département de génétique étaient présents afin d'informer les patients et les visiteurs sur les MR, les maladies génétiques, les diagnostics et les traitements. Des jeux ont été organisés afin d'améliorer la connaissance sur les MR en général et de sensibiliser le grand public et les professionnels.
- L'UK Aachen a également organisé une journée des maladies rares à Düsseldorf en collaboration avec six autres centres pour les MR en Rhénanie-du-Nord-Westphalie et avec l'association médicale de la Rhénanie-du-Nord.

Évènement de clôture du projet EMRaDi :

Organisé le 17/02/2020, l'évènement de clôture était une journée participative centrée sur le patient visant à impliquer toutes les parties prenantes, y compris les patients et les associations de patients, et de leur permettre de faire des propositions pour la future coopération dans l'Euregio Meuse-Rhin ([cf. les résultats à l'Annexe 7](#)).

Tout au long du projet, des dizaines de réunions ont été organisées avec les différentes parties prenantes dans le domaine des MR afin de sensibiliser, d'échanger des informations à propos de l'avancement du projet et de discuter des recommandations et des conseils pour la mise en œuvre du projet ainsi que pour la future coopération relative aux MR dans l'Euregio Meuse-Rhin.

4.3/ Informations pour les patients bénéficiant de soins de santé transfrontaliers

La VSOP a développé [des informations](#) à destination des patients au sujet des soins de santé transfrontaliers. Ces informations ciblent les patients et peuvent être partagées par le biais des Centres d'expertise, des Points de Contact Nationaux, des organismes assureurs, des associations de patients et leurs associations coupoles.

4.4/ Coopération entre les hôpitaux universitaires et au-delà

Les trois hôpitaux universitaires (HU) de l'EMR participent à de nombreuses initiatives sur les MR. Par exemple, ils sont tous partenaires dans différents ERN. Il était évident pour les partenaires que le fait d'être actifs dans un projet Interreg dans l'EMR axé sur les MR serait bénéfique pour la coopération entre les hôpitaux et les autres parties prenantes et, par voie de conséquence, bénéfique pour les patients atteints de MR.

Avant le projet EMRaDi, les médecins et les experts spécialisés dans les MR communiquaient déjà, régulièrement et individuellement, avec leurs confrères travaillant dans les autres hôpitaux universitaires. Cependant, étant donné que les efforts effectués pour mettre en place des structures relatives aux MR sont assez récents, il n'y avait aucune communication à un niveau plus large ou structurel avant le commencement du projet. Cette constatation s'est avérée être le point de départ parfait pour accroître la collaboration entre les hôpitaux et au-delà.

Améliorer les connaissances des hôpitaux universitaires situés dans l'EMR et encourager la collaboration entre les partenaires de l'EMR

Les trois HU possèdent une riche expertise pour certains groupes de MR, mais, étant donné qu'il existe 8000 maladies rares, aucun centre d'expertise ne peut toutes les couvrir. Le tableau suivant donne un aperçu des différentes spécialités des trois HU, qui montrent des chevauchements d'expertise mais également des différences.

UKA (Aachen)	MUMC+ (Maastricht)	CHU de Liège
Neurologie ^[1]	Neurologie	Neurologie
Hématologie	Hématologie	Hématologie
Maladies hépatiques et gastro-intestinales		
Squelette	Squelette	Squelette
Néphrologie		Néphrologie
Maladies inflammatoires (de l'enfant)	Maladies inflammatoires (de l'adulte)	Maladies inflammatoires (de l'enfant et de l'adulte)
Rétinopathies		Maladies oculaires rares
Maladies syndromiques et maladies pulmonaires rares de l'enfant	Maladies syndromiques	Maladies syndromiques
Allergies et maladies rares de la peau		
Cardiomyopathies et kératopathies (recherche uniquement)	Cardiomyopathies et kératopathies	
Cancer	Cancer	Cancer
	Génodermatoses	Génodermatoses
Les maladies métaboliques sont partiellement reprises dans les autres rubriques.	Maladies métaboliques, en particulier la galactosémie	Maladies métaboliques
		Maladies endocriniennes (de l'adulte et de l'enfant) ^[2]

Tableau 4 : Aperçu des groupes de maladies rares avec une expertise spécifique dans les trois hôpitaux universitaires (HU) en mars 2020 (les domaines similaires présents dans les trois HU sont en vert foncé et dans deux HU en vert clair).

[1] Comme il existe environ 8 000 maladies rares, les groupes énumérés indiquent les principaux domaines. Cela ne signifie pas, par exemple, que toutes les maladies neurologiques rares sont traitées dans l'hôpital correspondant.

[2] Ce domaine est partiellement couvert par les autres hôpitaux universitaires également.

Parallèlement à la mise en œuvre du projet, les structures des centres des MR dans tous les hôpitaux universitaires ont été renforcées. Elles disposent toutes d'un point de contact central, de leur propre personnel, de processus et de matériel pour les patients avec ou sans diagnostic. Vous trouverez plus d'informations sur :

Aachen: www.zsea.ukaachen.de

Maastricht: www.klinischegenetica.mumc.nl

Liège: www.chuliege.be

Dans le cadre du projet, des visites sur le terrain et des réunions ont été organisées entre les CE :

- Il s'agissait d'échanger des informations sur la manière dont la gestion des MR se déroule dans chaque hôpital. Un point de contact a été créé au CHU de Liège en février 2018, qui est également géré par un **coordinateur de MR** en relation avec tous les autres départements médicaux de l'hôpital. L'UKA et son centre pour les maladies rares ont aidé le CHU de Liège dans la mise en place de cette structure.
- Le CE et les réseaux de patients ont organisé des symposiums afin de discuter des derniers développements en matière d'amélioration des diagnostics et des soins. Les réseaux de patients et les experts transfrontaliers ont traduit cette information dans leur trajet de soins de santé au sein de leur propre État membre (par exemple, le cas du traitement par hormone de croissance récemment enregistré pour les patients atteints du syndrome de Kabuki a été examiné par la société belge d'endocrinologie et de diabétologie pédiatrique).
- Les médecins ont participé, plus souvent qu'auparavant, aux événements pour les MR qui ont été organisés à d'autres endroits (par exemple aux séances d'information et aux journées des maladies rares).

L'amélioration de l'échange d'information :

En plus de leurs réunions régulières a résulté une augmentation de la communication et des échanges d'information grâce aux différentes technologies : téléconférences, e-mails, Skype Entreprise, etc.

Les patients sans diagnostic et les cas inconnus :

- Le CHU a adapté la procédure de l'UKA à la situation belge pour la gestion des patients sans diagnostic (grâce à un questionnaire spécifique).
- Les cliniciens travaillant dans les trois hôpitaux universitaires ont partagé des informations et discuté de plusieurs cas inconnus, notamment pendant les conférences de cas interdisciplinaires. Les patients se sont rendus au CE au cas où une recherche clinique approfondie serait nécessaire pour donner des conseils lors des étapes du suivi dans les diagnostics.

La collaboration des départements de génétique humaine et de bio-informatique :

Différentes réunions organisées dans le cadre du projet ont abouti à la combinaison d'une expertise unique. L'accès aux dernières connaissances en génomique dans les équipes multidisciplinaires, aux dernières technologies analytiques de pointe et aux analyses bio-informatiques permettra d'établir un diagnostic plus rapidement et d'assurer un suivi précis.

La codification des MR :

Orphanet est une plateforme très importante utilisée dans chaque hôpital. Les codes Orpha renvoient à une maladie spécifique et permettent de la classer. Ainsi, le CHU de Liège a ajouté les codes Orpha aux dossiers médicaux des patients atteints de MR et a créé une page interdisciplinaire comprenant des informations sur les MR. Cette procédure facilite l'établissement de statistiques sur les MR au sein de l'hôpital (par département ou par médecin par exemple). Elle permet également aux médecins de voir directement si leurs patients sont atteints de MR. L'UKA prévoit d'introduire l'Alpha-ID et la classification Orphanet dans son système d'information hospitalier en 2020.

Accroître la sensibilisation et améliorer la formation des MG et des médecins spécialistes résidents

Comme mentionné ci-dessus, les MG et les médecins spécialistes résidents sont les premiers interlocuteurs des patients qui ont des problèmes de santé et qui sont suspectés d'être atteints de MR. Par conséquent, il était important d'accorder une attention particulière à ce point dans le projet EMRaDi.

- La sensibilisation aux CE pour les MR disponibles dans l'Euregio Meuse-Rhin a entraîné un échange de connaissances approfondies inter-collégiales.
- Une autre ligne d'action consistait à atteindre les MG, les médecins spécialistes résidents ou les médecins travaillant dans des hôpitaux non universitaires. Pour ce faire, la stratégie était triple : a) une amélioration de la page web du centre des MR, b) des séances d'information et c) des outils pour un usage quotidien.
 - a) Les **pages web des hôpitaux universitaires** ont été améliorées sur base des recommandations du Comité de Réflexion des Patients du projet EMRaDi afin de faciliter l'accès des patients, de leurs proches et de leurs MG aux informations.
 - b) Des séances d'information ont été organisées afin de sensibiliser les MG et les médecins résidents aux MR. En janvier 2020, une séance qui comptait environ 100 participants a été organisée par le ZSEA/EMRaDi et l'association médicale de la Rhénanie-du-Nord à Vaals, aux Pays-Bas.
 - c) Une [fiche d'information](#) et un questionnaire ont été créés pour les médecins de première ligne (les MG et les pédiatres).
- De plus, la VSOP, l'Erfocentrum et d'autres partenaires ont développé une plateforme E-learning qui accorde une attention particulière aux MR. Il s'agit d'un exemple brillant et, bientôt, un module sera également disponible en allemand (pour plus d'informations, veuillez consulter www.emradi.eu).

La recherche et les aspects translationnels

Un aperçu des essais cliniques pour les huit maladies cibles a été mis en place (car il est important d'informer les patients sur ce point le plus tôt possible).

La VSOP a créé spécifiquement pour les centres d'expertise un petit manuel / une liste de contrôle sur la manière d'impliquer les patients en tant que partenaires dans leurs recherches et leurs programmes de recherche.

La formation des étudiants dans les trois hôpitaux universitaires

Afin d'accroître la sensibilisation aux MR, la formation médicale était considérée comme l'un des sujets prometteurs étant donné que les trois hôpitaux universitaires du projet EMRaDi ont des programmes d'étude efficaces dans ce domaine. Pendant le projet EMRaDi, quatre nouveaux cas de MR ont été introduits dans le domaine de l'apprentissage axé sur le programme (program-oriented learning, POL) à Aachen. Le POL est un outil excellent qui permet d'augmenter les capacités à résoudre les problèmes et les réflexions interdisciplinaires des étudiants en médecine. Le CHU et le MUMC+ possèdent déjà une longue expérience avec le POL. Il y a trois ans, le MUMC+ a introduit le concept de « la personne derrière le patient ». Les étudiants, les experts travaillant dans les différents centres d'expertise pour les MR et les patients ont conçu ensemble des cas réels. Cela permet aux étudiants de considérer une MR sous différentes perspectives.

4.5/ Étude de terrain sur les trajets existants des patients atteints de maladies rares

L'étude de terrain sur les trajets existants des patients atteints de MR dans l'EMR menée par l'ANMC et Solidaris était la première étude qualitative de cette nature et de cette ampleur en Europe. Elle servira d'inspiration pour effectuer davantage de recherches sur les besoins des patients atteints de MR aux niveaux national et européen.

Les chercheurs ont mené 80 interviews approfondies avec 104 participants, mais il est important de noter qu'un plus grand nombre de participants, qui ne remplissaient pas les conditions, ont soumis une candidature pour prendre part à l'étude. Ceci montre le désir des patients et des familles de partager leurs histoires et de sortir de l'isolement. **Ces témoignages étaient essentiels afin de comprendre le trajet du patient et la manière de l'améliorer.** L'objectif était alors de générer des informations et de chercher des tendances communes au-delà des expériences individuelles.

Dans le cadre du rapport d'analyse juridique et financière et des recommandations du Comité de réflexion des patients, les différentes observations des patients et des professionnels de la santé recueillies dans le cadre de l'étude de terrain du projet EMRaDi permettront aux organismes assureurs / mutualités participants d'améliorer leurs services (sociaux) aux niveaux régional, national et transfrontalier. Elles leur permettront également de prévoir des solutions potentielles et des projets pilotes avec les différentes parties prenantes dans le but de relever les défis auxquels les patients atteints de MR et les autorités sanitaires sont confrontés pour accéder aux soins, pour recevoir un remboursement et pour garder un système d'assurance maladie solide et solidaire.

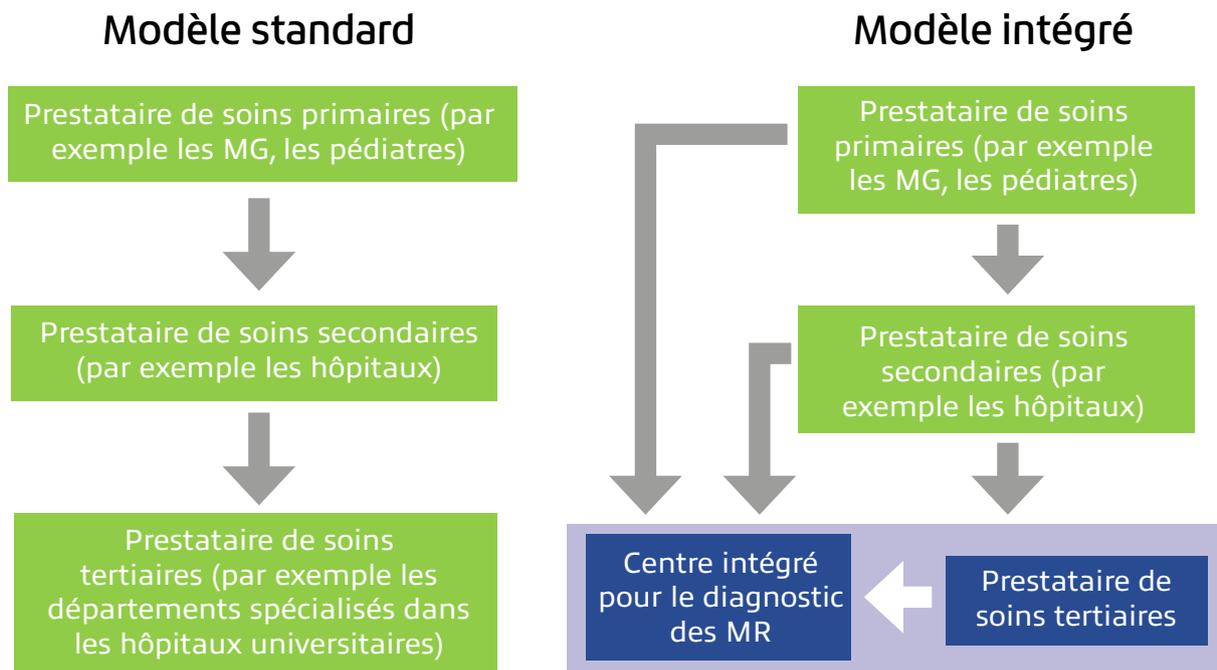
4.6/ Développement de meilleurs trajets pour les patients

Comme le décrit le rapport sur les modèles de bonnes pratiques axés sur le patient pour la gestion de MR, l'objectif était de développer des trajets améliorés pour les patients atteints de MR dans l'EMR. Les données disponibles n'étant pas suffisantes pour utiliser les techniques standards d'optimisation des processus, une approche originale appelée « la modélisation et la simulation dynamique participatives » a été utilisée : elle met l'accent sur les perceptions que les patients et les prestataires ont de la situation et de leurs préférences plutôt que sur des données quantitatives afin d'établir de meilleurs trajets.

Un service intégré de diagnostic diminue considérablement le temps d'établissement du diagnostic sans entraîner une augmentation des coûts.

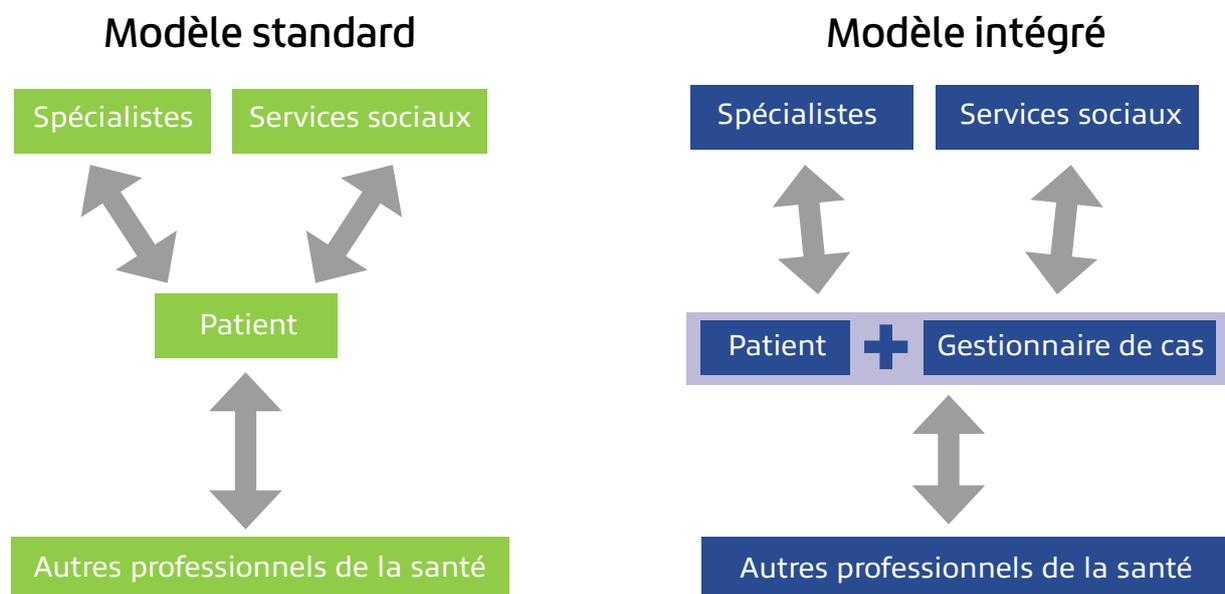
La simulation du projet EMRaDi a montré qu'une augmentation du nombre de référencement de la part des prestataires de soins primaires, y compris des médecins généralistes, vers **un service de diagnostic centralisé et spécialisé dans les MR** pourrait diminuer considérablement le temps d'établissement du diagnostic sans entraîner de frais supplémentaires (compte tenu des hypothèses du modèle). **Par conséquent, une analyse de cette innovation relative au trajet des patients dans une étude pilote serait recommandée.**

Conclusions principales pour améliorer le service de diagnostic



Conclusions principales pour un service de gestion plus intégré des cas de MR

36



Étant donné que les données sont limitées, nous n'avons pas pu effectuer une simulation quantitative de l'innovation des gestionnaires de cas. Cependant, les patients atteints de MR et les prestataires de soins visés par l'étude ont accepté l'idée. Les données scientifiques actuelles sur d'autres maladies chroniques complexes et d'autres régions ont également soutenu l'idée des gestionnaires de cas. Par conséquent, une analyse de cette innovation relative au trajet des patients dans une étude pilote est également recommandée.

Le projet EMRaDi préconise que ces deux innovations du trajet soient analysées en tant que projets pilotes dans l'EMR dans le cadre d'essais randomisés contrôlés bien conçus.

[9] ANMC, Solidaris et MLOZ



5/ RECOMMANDATIONS ET PROJETS PILOTES

Sur la base des résultats du projet et des [rapports d'activité](#) plus détaillés, les recommandations pour les groupes cibles spécifiques sont présentées ci-dessous, suivies des recommandations globales et des projets pilotes pour une future coopération entre toutes les parties prenantes avec trois axes principaux (Approche holistique, Télémédecine, Solidarité européenne), comme mentionnés dans la [fiche d'information EMRaDi](#) ; cette dernière est le fondement de la [déclaration d'intention EMRaDi](#) pour la future coopération dans l'EMR, qui a été signée pendant l'évènement de clôture du projet EMRaDi le 17/02/2020 par les partenaires et les partenaires associés.

5.1/ Recommandations pour les patients et leurs proches

Une fiche d'information spécifique a été conçue à l'attention des patients atteints de MR et de leurs proches dans le but de mieux les aider dans leur trajet. Cette fiche leur fournit des conseils et des informations pratiques (cf. [Annexe 3](#))

5.2/ Recommandations pour les associations de patients

Étant donné que leurs actions et recommandations sont très précieuses non seulement pour les patients, mais également pour les PS, pour les organismes assureurs et pour les décideurs politiques, **les associations de patients atteints de MR et leurs associations nationales faitières** sont encouragées à poursuivre leur rôle de porte-parole, par le biais des Comités de Réflexion des Patients entre autres, aux niveaux national et transfrontalier, et de continuer à sensibiliser aux MR.

Dans le même ordre d'idées, il est suggéré aux associations de patients de poursuivre leur **coopération avec toutes les parties prenantes** autour des patients et de **collaborer sur des projets spécifiques** afin d'améliorer la sensibilisation, la qualité de l'information et le soutien apporté aux patients atteints de MR. Elles pourraient organiser conjointement des évènements locaux et eurégionaux relatifs à la **Journée internationale des maladies rares** (28/29 février).

Une **coopération renforcée** des associations de patients avec les organismes assureurs et les professionnels de la santé aiderait à réduire les écarts existants et à améliorer tous les aspects des trajets des patients aux niveaux national et transfrontalier. Par exemple, les organismes assureurs / mutualités (par le biais de leurs services sociaux en Belgique) peuvent orienter les patients et leurs familles vers les associations nationales faitières ou vers les groupes de soutien avec d'autres patients afin d'obtenir l'aide sociale spécifique aux maladies.

Le Comité de Réflexion des Patients a joué un rôle très important en vue de conseiller les partenaires du projet EMRaDi dans leurs développements. Cela pourrait s'élargir à d'autres représentants de patients atteints de MR et leurs membres devraient être invités au Forum Santé de l'EMR (EMR Health Forum)¹⁰, qui se tient chaque année dans l'Euregio Meuse-Rhin et regroupe les parties prenantes du trajet des patients atteints de MR.

Le **site web** des associations de patients concernées (associations faïtières) 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 CE pour les MR désignés à l'échelle nationale. Concernant les soins de santé transfrontaliers, il est conseillé de se référer aux PCN et d'informer le patient qu'il est préférable qu'il contacte son organisme assureur avant d'accéder à ces soins.

Le cas échéant, les associations de patients nationales faïtières devraient exiger une **procédure nationale** officielle en matière d'évaluation des candidats à la reconnaissance comme CE, y compris l'évaluation du point de vue du patient. Par conséquent, les associations de patients devraient encourager les hôpitaux/centres répondant aux critères à participer à cette procédure d'évaluation nationale¹¹. À l'avenir, une telle procédure est recommandée comme étant le seul moyen pour les hôpitaux et les CE de faire partie d'un ERN.

Dans la mesure du possible, les associations de patients européennes et faïtières devraient envisager une plus grande participation aux **projets financés aux niveaux national, transfrontalier et européen**.

5.3/ Recommandations pour les prestataires de soins et les services sociaux

Une approche holistique entre toutes les parties prenantes est nécessaire : Les soins holistiques couvrent l'ensemble des besoins sanitaires, sociaux et quotidiens des personnes atteintes d'une MR et de leurs proches.¹² **Le soutien et l'assurance apportés par les PS doivent s'inscrire dans une compréhension plus holistique de l'ensemble du trajet**, même lorsque le trajet médical du patient (traitement, perspective de vie et espérance de vie) reste flou (certainement pour de jeunes enfants).

Inclure des possibilités de développement (éducatif), de soins et d'efforts visant à soutenir les patients atteints de MR ainsi que leurs proches dans leur quête pour un maximum d'indépendance et de normalité permettrait d'alléger **leur fardeau psychologique et social**.

Il est essentiel de **proposer un suivi psychologique** non seulement **avant, pendant et après la phase de diagnostic, mais également pendant les étapes de transition de la vie**. En raison des besoins importants des patients et de leurs proches, les PS devraient **offrir une aide psychologique de manière plus systématique** et faciliter le processus.

Des gestionnaires de cas sont nécessaires pour réduire l'écart entre les différents types de professionnels impliqués dans le trajet et entre les différents aspects du trajet.

Il faut accroître la **sensibilisation aux « MR »** ainsi que la **familiarisation avec celles-ci** dans la communauté des prestataires de soins afin de les aider à se poser les questions adéquates (en termes de diagnostic et de traitement) et à ne pas négliger les **aspects multidimensionnels** des soins (y compris les aspects pratiques, financiers, psychologiques, sociaux, etc.). Accroître la sensibilisation devrait également améliorer l'accompagnement des patients en termes d'**orientation des informations à travers les trajets diagnostiques et administratifs** : des informations sur les CE dans la région, sur la coopération transfrontalière, sur l'importance d'avoir l'intuition que le patient est un cas inhabituel ainsi que sur un diagnostic et des recommandations en temps utile. Un guichet central pour tous les patients non diagnostiqués et connecté à tous les CE serait idéal. Il est recommandé de rédiger un document de référence destiné aux MG 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. Pour sensibiliser

les médecins de première ligne (les MG et les pédiatres) aux MR, le projet EMRaDi a créé une **liste de questions accompagnée d'une fiche d'information spécifique** (Annexe 4) afin de les aider à déterminer si un patient est peut-être touché par une MR et de leur fournir des coordonnées pour leur apporter un soutien supplémentaire.

Quant à l'apprentissage des professionnels, la formation médicale en matière de MR doit évoluer : les MR doivent être abordées en tant que sujet distinct et ne doivent pas être intégrées dans des cours sur les diagnostics différentiels dans les domaines de maladies. De plus, il conviendrait d'intégrer des leçons spécifiques dans les programmes d'étude de tous les futurs médecins, comprenant des informations générales sur les MR (structures, centres des MR, associations de patients, outils d'aide tels que Orphanet, etc.). L'objectif est d'accroître la sensibilisation aux MR et non d'enseigner l'ensemble des 8000 maladies rares.

Concernant **le réseautage et l'échange de connaissances**, la collaboration et les contacts entre les professionnels (et pas uniquement entre les différents spécialistes) sont essentiels afin d'améliorer l'échange d'informations et le lien entre les réseaux qui entourent les patients atteints de MR.

Lorsque les professionnels de première ligne savent vers quels autres professionnels ils doivent orienter leurs patients, cela facilite le contact et potentiellement le trajet des patients.

Concernant **la diffusion des informations par les professionnels de la santé**, il n'existe **aucune bonne technique d'information** qui s'applique à tous les patients et, par conséquent, il est très important que les professionnels de la santé soient attentifs aux besoins de leurs patients. **Il est d'une grande importance d'écouter le patient et de ne pas seulement lui « fournir » des informations.**

5.4/ Recommandations pour les hôpitaux et les centres d'expertise

Les synergies des différentes expertises dans l'EMR : Dans l'Euregio Meuse-Rhin, les hôpitaux universitaires devraient continuer à promouvoir un écosystème diversifié autour des MR en stimulant l'échange entre les spécialistes de laboratoire, les spécialistes en bio-informatique et les spécialistes en génétique clinique, ainsi que leurs formations. Lors de la création de nouveaux centres d'expertise (CE) dans l'EMR, les hôpitaux universitaires ne devraient pas mettre l'accent sur les mêmes maladies rares, mais plutôt attirer les talents dans des groupes d'experts qui n'ont pas encore été établis. Ensemble, les hôpitaux universitaires peuvent faire la différence et développer des solutions pour les patients atteints de MR dans l'Euregio et au-delà.

Des services de diagnostic améliorés : Les recherches universitaires du projet EMRaDi montrent qu'une augmentation du nombre de recommandations de la part des prestataires de soins primaires, y compris des médecins généralistes, vers un service de diagnostic centralisé et spécialisé dans les MR pourrait réduire considérablement le temps d'établissement du diagnostic sans entraîner de frais supplémentaires (compte tenu des hypothèses du modèle). Par conséquent, nous recommanderions de tester cette innovation relative au trajet des patients dans une étude pilote. Une mise en œuvre optionnelle dans l'EMR consisterait à créer un service interdisciplinaire spécifique au groupe de patients atteints de MR non diagnostiqués dans l'EMR. Ces patients seraient hospitalisés pendant trois jours à des fins de diagnostic et bénéficieraient des consultations des spécialistes de l'EMR qui détermineraient les analyses à effectuer et fourniraient les résultats.

L'organisation des soins et des réseaux de soins : Il est recommandé de fournir davantage d'informations sur les lieux qui offrent des soins spécialisés (CE) dans l'EMR. Il s'agit de fournir le nom et l'adresse de l'équipe pluridisciplinaire, et pas seulement les coordonnées de l'organisme de services de soins dans son ensemble, en commençant par exemple à réaliser un recensement national des CE éventuellement

inspiré du modèle néerlandais et qui comprend des évaluations par des associations de patients. Les CE devraient centraliser les soins dans le cadre de consultations pluridisciplinaires pendant une seule journée et au même endroit. Étant donné qu'à l'heure actuelle, les patients doivent trop souvent se rendre à des consultations différentes, dans des lieux différents, à des moments différents, les centres doivent trouver les meilleurs prestataires de soins pour la maladie spécifique et organiser ensuite ces soins autour du patient.

Les CE doivent étendre leurs réseaux de soins de santé dans l'EMR et poursuivre leur intégration dans les ERN, qui ont été créés en collaboration avec les patients et les réseauteurs de soins. Les professionnels (aussi bien les cliniciens que les spécialistes de laboratoire et les spécialistes en bio-informatique) ont besoin de se rencontrer et d'échanger régulièrement des informations afin de renforcer ces réseaux de santé et de soins sociaux.

En règle générale, les hôpitaux, les organismes assureurs et les associations de patients devraient augmenter leur coopération afin de fournir davantage d'informations complètes aux patients atteints de MR sur tous les aspects de leur trajet (y compris les possibilités de soins de santé transfrontaliers).

Gestionnaire de cas de MR : Conformément à l'étude de terrain ([rapport WP2](#)) qui défend l'idée d'un point de contact permanent pour les familles, les recherches universitaires du projet EMRaDi ([rapport WP3](#)) recommandent de procéder à la création de projets pilotes qui visent à mettre en place des gestionnaires de cas dans les hôpitaux universitaires. Cependant, les recherches effectuées dans ce domaine ne sont pas suffisantes pour fournir d'éventuelles recommandations définitives sur la manière dont ce rôle devrait être structuré. L'expérience actuellement disponible suggérerait que les infirmier(ière)s praticien(ne)s (qui ont une bonne connaissance des besoins des patients atteints de certaines maladies rares et qui pourraient effectivement travailler en liaison avec différents professionnels de la santé) seraient un bon point de départ pour développer le rôle des gestionnaires de cas de MR.

Il est également important de 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).

L'intelligence épidémiologique : Les recherches universitaires du projet EMRaDi (rapports WP1) ont mis l'accent sur l'amélioration des services d'intelligence épidémiologique relatifs aux MR au niveau des prestataires de soins. En effet, soutenir la collecte, le stockage et l'analyse de données systématiques pertinentes pour les patients atteints de MR est nécessaire pour une comptabilisation systématique de la charge individuelle des MR. Cette amélioration est également une étape inévitable dans le développement de modèles organisationnels optimisés pour les prestations de services de soins apportés aux patients atteints de MR.

Les soins de santé transfrontaliers (SST) : La coopération dans les soins aux patients et dans la recherche doit être améliorée. Les hôpitaux doivent permettre aux experts médicaux de s'investir dans le développement de la coopération, du réseautage et des politiques. Les défis concrets résident dans le travail quotidien, lorsque différents experts doivent échanger des informations ou se réunir dans le cadre d'une conférence interdisciplinaire de cas. Les médecins sont encouragés à orienter le patient vers les CE de l'EMR si l'hôpital ne dispose pas de l'expertise en matière de MR, plutôt que de l'orienter vers un CE situé ailleurs dans le pays concerné, à une plus grande distance.

Les CE devraient orienter de manière plus systématique vers les organismes assureurs de leurs patients afin de se coordonner lorsque des soins de santé transfrontaliers sont demandés ou sont nécessaires, et ce avant tout SST. Les organismes assureurs et les PCN pour les soins de santé transfrontaliers constituent les sources principales d'information pertinentes à ce sujet.

La communication et la mise à disposition d'informations sur l'expertise et les centres de référence/ d'expertise existants dans chaque hôpital universitaire pourraient être améliorées afin de mieux orienter les patients vers leurs services. Concernant les informations relatives aux MR et aux soins de santé transfrontaliers, les sites Internet des hôpitaux devraient également faire référence à Orphanet et aux

Points de contact nationaux. Par ailleurs, il serait préférable que les seules informations mentionnées par le site Internet des hôpitaux ou des CE soient spécifiques à l'hôpital en question ou aux MR concernées (les exceptions à la règle). Ceci dans le but d'éviter une répétition d'informations ou des informations non actualisées.

Mise à disposition des informations et des documents qualité : Selon le comité de réflexion des patients, 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 littérature et les parties prenantes) ;
- la gestion des versions ;
- un cryptage efficace afin d'éviter toute modification indésirable ;
- la rédaction dans un langage accessible aux lecteurs.

Dans le cas où des directives officielles relatives au traitement de MR seraient élaborées, le Comité de Réflexion des Patients préconise qu'une version destinée aux patients soit prévue au budget et éditée avec des images et des dessins.

Il est recommandé de mettre au point des normes de qualité des soins de santé en collaboration avec les associations de patients concernées et de produire des versions adaptées aux patients.

Essais cliniques : Lorsqu'un nouveau traitement est validé dans un essai clinique, les organismes assureurs et les centres d'expertise devraient travailler côte à côte afin d'évaluer quelle est la manière la plus appropriée afin de diffuser ce nouveau traitement dans leur propre État membre, en prenant en compte la stabilité du système d'assurance maladie.

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. Le comité de réflexion des patients recommande que les bailleurs de fonds pour la recherche sur les MR intègrent l'implication des patients dans leur appel à propositions 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 Comité de Réflexion des Patients recommande également que les ERN (European Reference Networks, ou réseaux européens de référence) s'en chargent.

5.5/ Recommandations pour les organismes assureurs / mutualités

Les aspects relatifs à l'information et la proactivité : Les organismes assureurs devraient mener davantage d'actions proactives et fournir des informations plus claires sur les avantages et les remboursements auxquels les patients atteints de MR ont droit (aux niveaux national et transfrontalier). Les patients et leurs proches peuvent manifester une méconnaissance des questions de remboursement et le fait de ne pas trouver des informations et de devoir s'organiser est un vrai poids psychologique pour eux.

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.

Sur leurs sites web, les organismes assureurs devraient fournir des informations sur les MR en se référant aux CE, aux associations de patients et à Orphanet en tant que sources d'information pour les traitements et les soins. En matière de soins de santé transfrontaliers, les organismes assureurs devraient fournir davantage d'informations en collaboration avec les PCN, comme mentionné dans le paragraphe ci-dessous sur les SST. En règle générale, les hôpitaux, les organismes assureurs et les associations de patients devraient accroître leur coopération afin de fournir davantage d'informations complètes aux patients atteints de MR sur tous les aspects de leur trajet (y compris les possibilités de soins de santé transfrontaliers).

Les aspects administratifs et le remboursement : vers une approche plus holistique et coordonnée

Dans le cas d'une MR, **un service ou une personne de contact fixe** au sein de l'organisme assureur peut aider **les patients et leurs proches, ainsi que les PS**, à être mieux informés et soutenus concernant les aspects administratifs et les problèmes de remboursement. Cette personne peut agir en tant que « **gestionnaire de cas** » afin de fournir **une approche holistique** et d'avoir une vision globale du patient, ainsi que de l'ensemble de ses besoins sanitaires, sociaux et quotidiens.

Lorsqu'ils sont mis à disposition par les organismes assureurs, les **services sociaux** devraient être davantage encouragés (à l'intérieur et à l'extérieur de l'organisation) afin de soutenir les personnes atteintes d'une MR et leurs proches. Les mutualités devraient directement orienter les patients et leurs proches vers leur service social afin de les guider et de les aider pour toutes leurs questions d'ordre administratif. L'analyse des droits est une mission importante pour les travailleurs sociaux/gestionnaires de cas afin de s'assurer que les patients atteints de MR et leurs proches aient accès aux soins auxquels ils ont droit (y compris l'aide psychologique). Les organismes assureurs peuvent également orienter les patients vers les associations de patients spécifiques afin qu'ils puissent obtenir davantage d'aide psychosociale adaptée à leurs maladies.

Les organismes assureurs peuvent également **poursuivre l'amélioration de leurs relations avec les PS et les CE** concernant le remboursement et les procédures administratives en général, l'accès aux nouvelles thérapies et les médicaments en particulier. Les organismes assureurs et les PS devraient collaborer afin de réviser les procédures administratives et les rendre plus simples lorsque cela est nécessaire et possible.

Comme mentionné dans la section précédente, lorsqu'un nouveau traitement est validé dans le cadre d'un essai clinique, les organismes assureurs et les centres d'expertise devraient travailler côte à côte afin d'évaluer la manière la plus appropriée de diffuser ce nouveau traitement dans leur propre État membre, en prenant en compte la stabilité du système d'assurance maladie.

Le statut des MR : Les organismes assureurs devraient préconiser un statut spécifique pour les MR, aux niveaux national et européen, qui leur permettrait d'identifier plus facilement les personnes touchées par ces maladies. Ce statut devrait être automatiquement accordé pour une période illimitée sur base de critères clairs et prédéfinis. Il devrait donner droit à des avantages spécifiques, tels qu'un meilleur accès aux soins médicaux, psychologiques, paramédicaux et sociaux et un meilleur remboursement de ceux-ci (au niveau national et, le cas échéant, au niveau transfrontalier), une identification plus claire de leurs besoins spécifiques, une approche holistique et une coordination des soins de la part des différents intervenants impliqués dans le trajet du patient.

Les soins paramédicaux et les aspects psychologiques : Pour les patients atteints de MR et leurs proches, les organismes assureurs devraient accorder plus de remboursements pour les soins paramédicaux et le suivi psychologique. Dans de nombreuses situations, les remboursements sont insuffisants et les dépenses supplémentaires à charge des patients considérables. Les professionnels belges participant à l'étude de terrain demandent une harmonisation du remboursement des soins psychologiques entre les mutualités afin d'éviter que des patients ne bénéficient pas de leurs droits (ce qui signifie que, même s'ils y ont droit, les personnes n'utilisent pas leur droit de remboursement ou n'accèdent pas aux soins).

Les soins de santé transfrontaliers (SST) : Les **autorités sanitaires nationales** et les organismes assureurs, en collaboration avec les points de contact nationaux (PCN), pourraient **améliorer la transmission d'informations concernant les soins de santé transfrontaliers** aux patients et aux prestataires de soins.

En décembre 2019, la Commission européenne a fourni une [boîte à outils](#) pour les PCN et les organismes assureurs. Étant donné l'étendue des besoins en termes de mobilité transfrontalière causée par l'absence de services ou d'expertise, le site web des points de contact nationaux devrait ajouter un contenu spécifiquement dédié aux MR. De plus, les PCN devraient également s'assurer que les informations sur les SST s'adressent aux différents groupes de patients et qu'elles soient disponibles dans un format accessible au lecteur moyen.

Malgré un cadre juridique établi pour les soins transfrontaliers en Europe, des problèmes se posent aux niveaux pratique et administratif dans le traitement de certaines procédures et l'interprétation de certaines dispositions. Lorsqu'aucune expertise n'est présente dans le pays d'origine, les organismes assureurs sont encouragés à chercher toutes les possibilités disponibles dans le cadre juridique existant afin de garantir aux patients un accès à l'expertise médicale transfrontalière.

Dans leur [déclaration d'intention](#), qui sera développée plus en détails dans les pages suivantes, les partenaires du projet EMRaDi préconisent d'établir des règles claires pour le remboursement de la télémédecine aux patients atteints de MR dans les ERN et dans un contexte transfrontalier, et de faciliter l'accès à la meilleure expertise possible pour ces patients, en appliquant une règle de priorité et une sécurité tarifaire, en coordination avec les organismes assureurs.

L'approche holistique et le gestionnaire de cas mentionnés ci-dessus peuvent également faciliter les soins transfrontaliers.

Au niveau européen, les partenaires du projet EMRaDi plaident pour **plus de solidarité grâce à la création d'une Agence et d'un Fonds pour les MR** afin d'avancer ensemble pour accroître l'accessibilité aux soins et aux médicaments, la sensibilisation aux MR et les progrès médicaux et scientifiques.

Les organismes assureurs de l'EMR pourraient soutenir davantage cette recommandation en coordonnant leurs actions avec l'AIM (l'Association internationale de la Mutualité) et le projet Rare 2030 mené par EURORDIS (l'Organisation européenne pour les patients atteints de maladies rares).

5.6/ Recommandations pour les décideurs politiques (aux niveaux régional, national, euregional et européen)

Afin de soutenir la mise en œuvre des recommandations du projet EMRaDi pour les différentes parties prenantes, les décideurs politiques aux niveaux régional, national, eurégional et européen devraient également prendre des mesures en collaboration avec eux, y compris avec les patients et leurs associations.

Les partenaires du projet EMRaDi recommandent d'abord d'accorder une attention constante et d'allouer des ressources à la mise en œuvre **des plans d'action nationaux relatifs aux MR**. Une grande partie des initiatives politiques lancées ces dernières années doivent encore prouver leur pertinence dans la pratique, car leur mise en œuvre est inachevée, mais se poursuit. La mise en œuvre doit être contrôlée et les domaines de travail qui ont été accomplis doivent être évalués avec la participation des patients ou de leurs représentants. Selon le Comité de Réflexion des Patients du projet EMRaDi, certains sujets doivent être traités en priorité, notamment la sensibilisation, la diffusion des connaissances et l'éducation, l'organisation des soins et des réseaux de soins, les investissements pour de nouveaux traitements (y compris pour les patients diagnostiqués et non diagnostiqués), les politiques d'accréditation pour le CE et le développement de normes de qualité.

En règle générale, la **participation des patients** devrait être incluse dans les politiques et les budgets de financement afin de permettre aux associations de patients de s'investir dans le développement de la coopération, du réseautage et des politiques.

La **reconnaissance des CE nationaux** doit se poursuivre et son processus doit être renforcé. Si ce processus de reconnaissance n'existe pas dans le pays, il est recommandé d'établir une procédure nationale¹³ officielle en matière d'évaluation des candidats pour le CE, y compris du point de vue du patient. À l'avenir, une telle procédure est recommandée comme étant le seul moyen pour les hôpitaux et les CE de faire partie d'un ERN.

Les **régions frontalières**, telles que l'EMR, doivent faire l'objet d'une attention particulière au sein des ERN.

Le statut des MR : Il est recommandé de définir un véritable statut « maladie rare » pour les patients atteints de MR dans tous les pays et au niveau européen. Ce statut devrait être automatiquement accordé pendant une période illimitée sur base de critères clairs et prédéfinis. Il devrait donner droit à des avantages spécifiques, tels qu'un meilleur accès et un meilleur remboursement des soins médicaux, psychologiques, paramédicaux et sociaux (au niveau national et, le cas échéant, au niveau transfrontalier). La mise en place d'un meilleur remboursement pour les patients atteints de MR peut empêcher qu'ils ne refusent les soins, ce qui peut avoir d'énormes conséquences sur leur vie future et, par conséquent, entraîner des frais plus élevés pour la société. Un tel statut pour les MR devrait également permettre aux acteurs impliqués dans le trajet du patient d'identifier plus facilement les patients atteints de MR et leurs proches, et de leur fournir une approche plus holistique, ainsi qu'une meilleure coordination des soins.

L'analyse de la littérature et les recherches pendant l'étude de terrain ont révélé que les patients atteints de maladies rares étaient majoritairement préoccupés par le fait de bénéficier, **en temps utile, d'un accès aux experts et aux services relatifs aux MR tout en évitant des obstacles administratifs inutiles**. Par conséquent, la principale recommandation consiste à **améliorer la sensibilisation** aux défis auxquels les patients font face et au potentiel de la mobilité et de la coopération transfrontalières, et ce, au niveau des prestataires de soins et d'un grand nombre de parties prenantes dans les systèmes de santé au sein de l'EMR et au niveau européen.

Les partenaires du projet EMRaDi recommandent de **créer des trajets de soins pour les patients atteints de MR** qui incluent les conseils des experts sans tenir compte du pays dans lequel ils exercent, tout en garantissant qu'une majorité des soins éventuels nécessitant un grand nombre de ressources ait lieu dans le pays de résidence du patient.

Afin de créer de meilleurs trajets de soins pour les patients, nous avons besoin de plus d'informations sur la manière dont les patients atteints de maladies rares interagissent avec le système de santé. Par conséquent, **il est recommandé de déployer des efforts dans le but d'harmoniser les méthodes de collecte de données et de créer des trajets qui faciliteront l'accès aux données relatives à la santé à des fins de recherche sur les services de santé dans le domaine des MR.**

- L'Union européenne, les gouvernements nationaux et régionaux ainsi que les prestataires de soins de santé individuels doivent également se mobiliser **pour renforcer les capacités d'accès aux données des patients atteints de MR à des fins de recherche**, particulièrement celle portant sur les prestations de services de santé pour les MR. Ces efforts nécessiteront le développement de **directives communes (et transfrontalières)** sur la collecte, le stockage des informations médicales pertinentes et leurs accès, ainsi que sur le soutien de la mise en œuvre de ces processus avec des personnes appropriées et d'autres ressources. L'EMR pourrait jouer un rôle majeur dans ce processus en tant que région exemplaire de l'UE, d'autant plus que le projet EMRaDi a déjà mis en contact les parties prenantes concernées de manière étroite et durable.
- Compte tenu de l'hétérogénéité du poids que représentent les maladies rares, comme cela a été confirmé par l'étude de terrain, les partenaires du projet EMRaDi souhaitent également recommander l'étude de la charge que représentent non seulement les huit MR sélectionnées, mais également toutes les MR **par le biais d'enquêtes à grande échelle**. Un exercice de classification sur les données d'utilisation des soins de santé pourrait mettre en évidence les ressemblances

- importantes qui existent entre des maladies biologiquement différentes en termes de besoins des patients et de charges pour les prestataires. De telles connaissances pourraient réduire le nombre de trajets distincts pour les patients atteints de MR qui doivent être créés, pilotés et mis en œuvre.
- Conformément aux deux domaines précédents de recommandations, les bailleurs de fonds sont invités à considérer **un effort de renseignement régional (EMR) plus permanent** dédié à une analyse et **une collecte systématiques et solides de données transfrontalières relatives aux MR** qui seraient axées sur les informations concernant les prestataires de services de santé. Un tel effort viendrait compléter efficacement les registres actuels axés sur les informations génétiques, biomédicales et cliniques, et améliorerait la qualité de vie des patients atteints de MR en encourageant un accès plus efficace aux traitements qui existent déjà (même s'il ne s'agit pas de traitements curatifs).

Malgré un cadre juridique établi pour **les soins transfrontaliers en Europe**, des problèmes se posent aux niveaux pratique et administratif dans le traitement de certaines procédures et l'interprétation de certaines dispositions. **Les Points de contact nationaux** devraient investir afin de fournir plus d'informations sur les SST qui concernent spécifiquement les MR. Ils devraient également harmoniser ces informations entre elles, en coordination avec les autorités nationales de santé et les organismes assureurs.

Afin de soutenir l'amélioration des trajets de soins des patients et de garantir une expertise médicale transfrontalière lorsqu'elle n'est pas présente dans le pays d'origine, les décideurs politiques devraient envisager d'établir **une procédure préférentielle pour accorder aux patients à besoins spécifiques, tels que les patients atteints de MR, l'accès aux soins transfrontaliers et à des facilités de remboursement**. Idéalement, cette procédure serait fondée sur le formulaire administratif S2 pour les patients atteints de MR sans paiement d'avance de leur part - conditions du règlement 883/2004¹⁴.

Jusqu'à présent, **le déploiement à grande échelle de solutions de télémédecine interopérable** n'a pas été réalisé en Belgique, aux Pays-Bas ou en Allemagne, même si des progrès ont été observés dans les trois pays, à des rythmes différents. Toutefois, au moment de la finalisation de ce rapport, en mars 2020, la crise du COVID-19 a déclenché de nouvelles initiatives ad hoc ou a accéléré le rythme d'utilisation des applications de télémédecine dans les trois pays au niveau national. Un cadre juridique européen inégal et des questions sur le financement et le remboursement des services de télémédecine semblent être des obstacles importants. Il est recommandé de trouver des solutions à ces obstacles au niveau politique approprié parce qu'il est essentiel pour les patients atteints de MR d'accéder plus facilement et plus largement à des traitements spécialisés dans toute l'UE, indépendamment des frontières. L'exemple des Pays-Bas démontre que les systèmes de remboursement peuvent être adaptés afin d'utiliser davantage la prestation de services par télémédecine, le cas échéant.

Par conséquent, les décideurs politiques et les organismes assureurs sont également invités à envisager d'établir **des règles claires sur le remboursement de la télémédecine** en tant que forme essentielle de mobilité de l'expertise et à étudier les possibilités existantes pour la télémédecine créées par la directive 2011/24/UE. Des consultations virtuelles par des panels d'experts sont désormais devenues un élément essentiel du travail des ERN et, par conséquent, les partenaires du projet EMRaDi sont d'avis qu'il est temps de réglementer de manière adéquate cette forme de prestations de services médicaux.

Il est nécessaire d'accroître **la sensibilisation aux « maladies rares » et leurs connaissances** dans la communauté des prestataires de soins afin de les aider à se poser les questions adéquates (en termes de diagnostic et de traitement) au bon moment et à ne pas négliger les aspects multidimensionnels des soins (y compris les aspects pratiques, financiers, psychologiques, sociaux, etc.). Une sensibilisation renforcée devrait également améliorer l'accompagnement des patients en termes d'information dans les trajets diagnostiques et administratifs.

Quant à l'apprentissage des professionnels, les formations médicales en matière de MR doivent évoluer : les MR doivent être abordées de manière plus spécifique dans les programmes d'études médicales et être mieux intégrées dans les cours sur les maladies en général. De plus, il conviendrait d'intégrer des leçons spécifiques dans les programmes d'étude de tous les futurs médecins, comprenant des informations

générales sur les MR (structures, centres pour les MR, associations de patients, outils d'aide tels que Orphanet, etc.). L'objectif est d'accroître la sensibilisation aux MR plutôt que d'enseigner l'ensemble des 8000 maladies rares.

Étant donné que les résultats du projet EMRaDi montrent que les relations interpersonnelles entre les experts des MR sont un facilitateur essentiel dans la mobilité, il est recommandé en outre de soutenir **le réseautage entre les médecins spécialistes des MR, ainsi qu'entre d'autres experts des MR (aide psychologique, services sociaux, etc.) dans l'EMR et au-delà.**

Les partenaires du projet EMRaDi ont regroupé les principaux éléments susmentionnés et les ont présentés sous la forme de trois recommandations, ce qui permet de constituer un plan stratégique pour leur future coopération avec toutes les parties prenantes. Celles-ci sont basées sur l'ensemble des résultats du projet EMRaDi et sont détaillées dans la prochaine section :

- 1) **Soins holistiques**: Organiser les soins pour couvrir l'ensemble des besoins des personnes atteintes de maladies rares
- 2) **Télémédecine** : Développer le remboursement de la télémédecine pour les patients atteints de MR dans les ERN et dans un contexte transfrontalier
- 3) **Solidarité européenne** : Structurer la coordination et la solidarité pour les MR à un niveau européen

5.7/ Recommandations générales pour la coopération future et pour les projets pilotes à développer avec toutes les parties prenantes

Le 17/02/2020, pendant l'évènement de clôture, les partenaires du projet EMRaDi et les partenaires associés ont signé une déclaration d'intention pour la future coopération et les projets pilotes qu'ils développeront ensemble.

Les partenaires du projet EMRaDi :



Les partenaires associés :



Les partenaires et les partenaires associés souhaitent poursuivre le développement d'actions, de politiques et de projets communs aux niveaux local, régional, national, transfrontalier et européen afin d'améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs proches, au sein de l'Euregio Meuse-Rhin et au-delà. Ces actions s'inscriront dans le cadre 1) des soins holistiques, 2) de la télémédecine et 3) de la solidarité européenne, conformément à ce qui a été présenté aux représentants européens le 5 décembre 2019 à Bruxelles (cf. [fiche d'information EMRaDi en annexe](#)).

Les partenaires et les partenaires associés s'engagent à se réunir, au moins une fois par an, dans le cadre du **Forum Santé de l'EMR¹⁵** afin de poursuivre leur coopération sur le thème des maladies rares, de l'étendre à d'autres parties prenantes concernées et de planifier ensemble des actions, des politiques et des projets.

Ces trois recommandations ont fait l'objet d'une discussion entre certains des principaux acteurs pendant l'évènement de clôture. Un résumé de la discussion est disponible dans l'[Annexe 7](#).

EURORDIS, l'Organisation européenne pour les patients atteints des maladies rares, sera également invitée à des réunions annuelles afin de perpétuer la coopération qui a été développée pendant le projet EMRaDi.

Recommandation 1: approche holistique

Les soins holistiques impliquent l'organisation des soins pour couvrir l'ensemble des besoins des personnes atteintes de MR. Ils couvrent l'ensemble des besoins sanitaires, sociaux et quotidiens des personnes atteintes de MR et de leurs familles. L'approche holistique donne aux personnes atteintes de MR et à leurs aidants les moyens de vivre de façon épanouie et indépendante dans la mesure du possible, et de jouir pleinement des droits fondamentaux de l'homme.¹⁶

Les décideurs politiques devraient aider les prestataires de soins et les organismes assureurs à améliorer **les soins holistiques et les services de coordination des soins** pour les patients atteints de MR. Ces intervenants doivent être reconnus comme des services d'intérêt général à un niveau européen et les décideurs politiques devraient créer un cadre législatif favorable pour leurs actions.

Aux niveaux transfrontalier et local : Avec le soutien du fonds européen de développement régional, les partenaires du projet EMRaDi prévoient de poursuivre des projets pilotes qui vont :

- améliorer les services de diagnostic grâce à une étude pilote sur le service intégré de diagnostic des MR dans l'EMR afin de recueillir des informations sur le processus (le temps, l'expérience) et sur les résultats (les conséquences financières et sanitaires) ;
- créer plus de services intégrés de gestion de cas pour les MR grâce à la mise en place de nouveaux « gestionnaires de cas pour les MR » dans un hôpital universitaire, en mesurant les indicateurs de processus et de résultats afin de fournir plus de soutien aux patients atteints de MR et d'améliorer la coordination des soins.

Les gestionnaires de cas pour les MR fournissent aux patients :

- des informations sur les meilleures pratiques et/ou directives relatives aux soins,
- les coordonnées des prestataires de soins qui ont une expérience pertinente, et
- une assistance dans la protection, l'intégration et le partage des informations médicales pertinentes avec l'équipe de soins ;
- offrir des **formations (y inclus via e-learning) et des outils complémentaires pour les MG et les prestataires de soins de santé** afin de les sensibiliser et de réduire le temps d'établissement d'un diagnostic, y compris la possibilité de mettre en place des outils d'aide à la décision servant d'indicateurs pour le diagnostic des patients potentiellement atteints de MR ;
- renforcer **l'échange de données** entre les centres intéressés de l'Euregio Meuse-Rhin (EMR), y compris les projets visant à :
 - harmoniser la codification des MR,
 - renforcer la capacité d'accès aux données des patients atteints de MR à des fins de recherche et
 - créer un effort de renseignement régional (EMR) plus permanent dédié à une analyse et une collecte systématiques et solides de données transfrontalières relatives aux MR.

Recommandation 2: Télémédecine

Il est important de développer des moyens de remboursement de la télémédecine pour les patients atteints de MR dans les ERN et dans un contexte transfrontalier afin d'encourager un accès facile aux meilleures expertises disponibles pour ces patients.

Les ERN et la télémédecine transfrontalière sont des solutions complémentaires visant à aider les patients atteints de MR et les experts. Les cas complexes de patients bénéficient des services d'équipes pluridisciplinaires/de groupes de spécialistes grâce aux ERN, alors que d'autres cas peuvent nécessiter la consultation d'un seul expert transfrontalier par le biais de la télémédecine afin de recevoir des conseils sur une série de traitements spécifiques ou sur la comorbidité.

Les décideurs politiques devraient soutenir :

- l'établissement de **règles claires pour le remboursement des services de télémédecine aux patients atteints de MR** dans les ERN et dans un contexte transfrontalier, et un **accès facilité à la meilleure expertise possible** pour les patients atteints de MR, en appliquant une règle de priorité et une sécurité tarifaire, **en coordination avec les organismes assureurs. Ces règles viendraient soutenir l'incorporation du travail des ERN dans les systèmes nationaux de soins de santé.**

Pour ce faire, il est tout d'abord important :

- de combler les lacunes dans le cadre législatif pour la télémédecine ;
 - de poursuivre la normalisation des matériels et logiciels relatifs à la télémédecine ; en vue d'atteindre des niveaux plus élevés d'interopérabilité des différents systèmes ;
 - d'intégrer plus largement les services de télémédecine dans les systèmes nationaux de remboursement ;
 - d'investir dans l'infrastructure de la télémédecine.
- **la formation des Points de contact nationaux (PCN)** et des organismes assureurs pour mieux informer les patients atteints de MR et faciliter leur accès aux possibilités de soins de santé transfrontaliers.

Aux niveaux transfrontalier et local : les partenaires du projet EMRaDi recommandent :

- le développement de nouveaux projets pilotes
 - qui **offriront des services de télémédecine (transfrontalière) pour les MR** (téléexpertise et téléconsultation) pour prouver l'efficacité (et le rapport coût/efficacité) et proposer des systèmes potentiels de remboursement
 - qui étudient comment améliorer l'intégration des soins hautement spécialisés pour les MR dans les systèmes nationaux de santé dans le contexte des ERN et au-delà. Il est nécessaire d'examiner des modèles de coopération et de remboursement qui doivent prendre en compte différentes situations possibles : comment les patients peuvent-ils bénéficier de l'expertise à l'étranger (1) s'ils sont traités dans des centres ne faisant pas partie d'un ERN, (2) s'ils se trouvent dans un pays ne faisant pas partie d'un ERN spécialisé ou (3) s'ils n'ont pas besoin de l'implication d'un ERN en tant que tel (consultation d'un expert unique à l'étranger) ?
- **la création de trajets de soins pour les patients atteints de MR** qui incluent des conseils d'expert sans tenir compte du pays de celui-ci, tout en garantissant qu'un maximum de soins nécessitant de nombreuses ressources soit fourni dans le pays de résidence du patient et que les circonstances individuelles des patients soient prises en compte ;
- **la formation des Points de contact nationaux (PCN), des autorités sanitaires nationales et des organismes assureurs** pour mieux informer les patients atteints de MR et faciliter leur accès aux possibilités de soins de santé transfrontaliers (SST), y compris concernant les questions de remboursement.

Recommandation 3: solidarité européenne

Parallèlement aux actions locales et transfrontalières, il est primordial de structurer la coordination et la solidarité relatives aux MR au niveau de l'UE afin de garantir la durabilité des politiques et initiatives existantes en matière de MR et d'assurer la mise en œuvre des principes du socle européen des droits sociaux (SEDS) et de la protection sociale des personnes vivant avec une maladie rare.

L'UE et les décideurs politiques devraient soutenir la création d'une agence européenne pour les MR qui serait mandatée pour créer des écosystèmes durables de MR et qui se fonderait sur la solidarité européenne en adoptant l'approche des trois A :

- **Multiplier les Actions de sensibilisation** du grand public et le dialogue entre les acteurs de terrain
- **Faciliter l'Accessibilité** aux services de santé et aux services sociaux, l'accessibilité financière ou la durabilité du système de santé dans l'ensemble de l'UE dans le but de :
 - créer et coordonner le Fonds de solidarité de l'UE ;
 - coordonner, à l'échelle européenne, les négociations de prix raisonnables pour les médicaments orphelins (OMP) avec l'industrie pharmaceutique ;
 - permettre le remboursement (équivalent) des OMP ;
 - mettre en place un « panier commun pour les soins des MR » dans le système obligatoire/la formule de base dans les États membres ;
 - soutenir la création d'un statut européen des MR ;
 - simplifier le remboursement des soins de santé transfrontaliers.
- **Faire Avancer la recherche universitaire et médicale** et la coopération en matière de MR dans le but de :
 - faciliter de meilleures recommandations (transfrontalières ou non) en relation avec les ERN, les Points de contact nationaux et Orphanet ;
 - structurer la collecte de données européennes sur les MR et leur interopérabilité ;
 - coordonner les registres des patients comme bases de la recherche.

Les partenaires du projet EMRaDi recommandent :

- de dialoguer plus souvent et de manière continue avec les citoyens, les États membres et les parties prenantes ;
- d'intégrer leurs recommandations dans l'étude prospective Rare 2030 (qui comprend une audience publique européenne sur les MR au Parlement européen d'ici la fin de 2020).

[10] Le Forum Santé de l'EMR (EMR Health Forum) a été fondé en 2013 sur base d'anciennes coopérations INTERREG : à intervalles réguliers, il rassemble des hôpitaux, des organismes assureurs/mutualités, des universités, des associations de patients et d'autres prestataires de soins. L'EMR Health Forum est financé par les fonds propres des partenaires. Sa pérennité est assurée par la volonté qu'ont ses membres de poursuivre leur collaboration historique au sein de l'EMR et d'améliorer continuellement leurs actions transfrontalières.

[11] La Belgique n'a, pour l'heure, aucune procédure d'évaluation nationale en matière de reconnaissance des CE. En Belgique, les responsabilités en matière de politique de santé sont partagées entre les niveaux fédéral et régional.

[12] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>

[13] La Belgique n'a, pour l'heure, aucune procédure d'évaluation nationale en matière de reconnaissance des CE. 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.

[14] Conformément aux conditions du règlement 883/2004, aucun paiement d'avance n'est nécessaire de la part du patient, qui est considéré comme un patient de l'État membre de traitement. Le patient doit obtenir une autorisation préalable de sa mutualité. Conformément aux conditions de la directive 2011/24/UE, le patient couvre le paiement et est remboursé dans son État membre d'affiliation selon son taux et si l'assurance obligatoire couvre les mêmes soins. Aucune autorisation préalable n'est nécessaire.

[15] Le Forum Santé de l'EMR existe depuis 2013 et a été créé sur base des coopérations INTERREG précédentes : il réunit régulièrement des hôpitaux, des organismes assureurs, des universités, des associations de patients et d'autres prestataires de soins. Le Forum Santé de l'EMR fonctionne grâce aux fonds propres des partenaires. Sa pérennité est assurée par la volonté de ses membres de poursuivre leur coopération historique dans l'EMR et d'améliorer continuellement leurs actions transfrontalières.

[16] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>



CONCLUSIONS

Les patients, leurs proches et les associations de patients souhaitent et méritent des améliorations plus concrètes dans leur vie quotidienne et dans la gestion de leur MR afin de mieux jouir de leurs droits de l'homme fondamentaux.

Étant donné que les MR ne s'arrêtent pas aux frontières, **la coopération et la coordination européennes** en matière de MR sont essentielles pour permettre aux patients atteints de MR d'accéder à la meilleure expertise possible, quels que soient les États membres. Cependant, il est également particulièrement important de développer des **solutions locales et transfrontalières** pour les personnes vivant avec une MR et leurs proches afin d'améliorer leur qualité de vie à proximité de leur domicile. **Les deux approches sont complémentaires.**

Le projet EMRaDi était le premier (et ne sera probablement pas le dernier) projet transfrontalier sur les MR dans l'Euregio Meuse-Rhin proposant une approche multisectorielle centrée sur les patients.

La coopération transfrontalière concernant les MR et les projets, tels que l'EMRaDi, offrent la possibilité :

- de rassembler tous les acteurs importants dans le domaine des MR, ainsi que d'augmenter l'expertise et la coopération dans l'EMR ;
- d'analyser les trajets des patients ainsi que les besoins des patients, des proches et des professionnels ;
- de collecter des données et d'analyser les cadres juridiques et financiers ;
- de fournir de meilleures solutions aux patients et à leurs proches en termes de qualité de vie grâce à un diagnostic plus rapide et à des soins intégrés, de qualité, centrés sur le patient, dans une zone géographique proche et dans la langue du patient (lorsque cela est possible), ainsi que grâce à des modèles organisationnels de gestion des MR ;
- de sensibiliser le public aux MR ;
- d'encourager la participation du patient à la recherche en matière de santé et la qualité des soins de santé, ainsi que d'augmenter l'autonomisation du patient ;
- d'agir en tant que catalyseur pour les pays impliqués et pour le développement de leurs plans nationaux dans le domaine des MR, conformément aux développements européens ;
- de renforcer la mise en œuvre de la directive 2011/24/UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers, surtout concernant les informations et les réseaux européens de référence ; pour les soins de santé transfrontaliers, lorsque cela est possible, de favoriser le règlement (CE) no 883/2004 sur la coordination des systèmes de sécurité sociale ;
- de développer et de mettre en œuvre les trajets des patients pour les MR dans un contexte transfrontalier et européen, ainsi que de formuler des recommandations conformément aux développements nationaux et européens.

Après trois ans et demi de collaboration, les partenaires du projet EMRaDi et toutes les parties prenantes impliquées sont conscients que le projet EMRaDi a servi d'étape préliminaire afin de réaliser des améliorations plus concrètes et des projets pilotes dans le domaine des maladies rares. Comme indiqué dans leur déclaration d'intention signée le 17/02/2020, ils ont trois recommandations principales pour la future coopération : l'approche holistique, la télémédecine et la solidarité européenne. Par conséquent, l'Euregio Meuse-Rhin pourrait jouer le rôle de région pilote pour les prochains projets et développements européens afin d'améliorer la qualité de vie de tous les patients vivant avec une MR.



COORDONNÉES DE CONTACT ET SOURCES D'INFORMATION

Contacts au sein des partenaires du projet EMRaDi

Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (Lead Partner)

Département des projets transfrontaliers et européens
Caroline Glaude
(Caroline.Glaude@mc.be – 0032 87 30 51 95)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes

Département Recherche et Développement
Clara Noirhomme
(clara.noirhomme@mc.be – 0032 2 246 27 72)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Union Nationale des Mutualités Socialistes (Solidaris)

Département des affaires internationales et européennes
Joyce Loridan (joyce.loridan@socmut.be)
www.solidaris.be (FR) www.devoorzorg.be/ (NL)

VSOP - Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques

vsop@vsop.nl (+31 35 603 40 40)
www.vsop.nl
www.zeldzameaandoening.nl
www.zichtopzeldzaam.nl
www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl
www.ziekteonbekend.nl

RWTH Uniklinik Aachen

Centre des maladies rares
Prof. Jörg B. Schulz
(Conférencier, jschulz@ukaachen.de)
Dr. Christopher Schippers
(Coordinateur, cshippers@ukaachen.de)
www.ukaachen.de
www.zsea.ukaachen.de

CHU of Liège

Département de Génétique humaine
Sylvie Taziaux
(Sylvie.taziaux@chuliege.be – 0032 4 366 79 99)
www.chuliege.be

Maastricht UMC+/AzM

Connie T.R.M. Stumpel, MD, PhD
Professeur de génétique clinique |
Coordinatrice du Centre d'Expertise pour les Maladies Rares MUMC+
c.stumpel@mumc.nl
<https://klinischegenetica.mumc.nl/>

University Maastricht

Département de Santé Internationale
Timo Clemens
(Timo.clemens@maastrichtuniversity.nl) -
Rok Hrzic
(r.hrzic@maastrichtuniversity.nl)
www.maastrichtuniversity.nl
www.inthehealth.eu

Sources d'information

Hôpitaux universitaires et centres d'expertise pour les MR

Chaque pays a mis en place des centres d'expertise et de référence pour les MR.

Seuls les 3 hôpitaux universitaires qui ont participé au projet EMRaDi sont mentionnés dans le cas présent.

Vous pouvez obtenir de plus amples informations sur les centres de votre région en consultant vos professionnels de la santé, la base de données européenne www.orpha.net et les associations de patients.

En outre, pour l'Allemagne, il est possible de consulter le « se-atlas », l'atlas de ressources pour les personnes atteintes de MR (www.se-atlas.de). Aux Pays-Bas, vous pouvez obtenir un aperçu des centres d'expertise existants pour les MR à l'adresse www.nfu.nl (cliquez sur « Patiëntenzorg » puis sur « 350 » dans l'onglet « Erkende expertisecentra »). Pour certaines maladies spécifiques, visitez : www.erfelijkheid.nl.

DANS LA PARTIE ALLEMANDE DE L'EUREGIO MEUSE-RHIN (EMR) :

Uniklinik RWTH Aachen
Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA)
Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen
Tél. : 0049 (0)241 80-38265
Fax : 0049 (0)241 80-82044
E-mail : zsea@ukaachen.de
www.ZSEA.ukaachen.de

DANS LA PARTIE BELGE DE L'EMR :

CHU de Liège
Centre des Maladies Rares
Avenue de l'Hôpital 1,
4000 LIEGE
Tél. : 0032 (0)4 284 36 40
Fax : 0032 (0)4 242 54 46
E-mail : maladierare@chuliege.be
www.chuliege.be
puis cliquez sur > « Les soins aux patients » > « Consultations » > « Centre des maladies rares »

DANS LA PARTIE NÉERLANDAISE DE L'EMR :

Maastricht UMC+
Polikliniek Klinische Genetica
Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht
P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht
Tél. : 0031 (0)43 3875855
(08.30 - 17.00 uur)
E-mail : polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
klinischegenetica.mumc.nl/

Associations coupoles de patients atteints de MR (à l'échelle nationale)

EN BELGIQUE:

RaDiOrg - Rare Diseases Belgium
<https://www.radiorg.be/fr/>
info@radiorg.be
+32 478 727 703
Service d'assistance téléphonique national via le formulaire de contact, en coordination avec Orphanet Belgique.

Initiative supplémentaire pour les patients francophones: la ligne « Maladies rares » de la Rare Disorders Belgium (secretariat@rd-b.be) > 0800 9 2802 (appel gratuit)

EN ALLEMAGNE:

Achse
www.achse-online.de/
Tél. : +49-30-3300708-0
E-mail : info@achse-online.de

AU PAYS-BAS:

VSOP
▶ www.vso.nl/
Tél. : +31 35 6034040
E-mail : vsop@vsop.nl
▶ www.zichtopzeldzaam.nl
▶ www.zeldzameaandoening.nl

EURORDIS-Rare Diseases Europe

www.eurordis.org

Alliance européenne à but non lucratif regroupant 884 associations de patients atteints de MR dans 72 pays, qui travaillent main dans la main pour améliorer la vie des 30 millions de personnes vivant avec une MR en Europe.

RareConnect.org

Le réseau en ligne des communautés spécifiques aux MR qui rassemble des milliers de patients, de familles et de groupes afin qu'ils ne se sentent pas isolés.

Mutualités

Votre mutualité peut vous aider dans tous les aspects repris dans cette fiche d'information. En consultant le site Internet de votre mutualité, vous pouvez également obtenir des informations sur l'aide sociale disponible dans votre région.

Orphanet - Le portail des maladies rares et des médicaments orphelins

www.orpha.net

Orphanet fournit des descriptions médicales de maladies rares et des répertoires de professionnels et d'institutions, de laboratoires médicaux, de centres d'expertise et d'associations de patients.

Réseaux européens de référence des MR (ERN)

ec.europa.eu/health/ern_fr

Pour agir sur le processus décisionnel, EURORDIS encourage les associations de patients à participer aux réseaux européens de référence (ERN). Les associations de patients peuvent représenter leurs intérêts par le biais de groupes européens de représentants de patients (ePAG, European Patient Advocacy Groups) dans les réseaux européens de référence.

EMRaDi - Maladies Rares dans l'Euregio Meuse-Rhin

www.emradi.eu

(projet INTERREG V-A EMR)

Points de contact nationaux pour les soins de santé transfrontaliers

Les [Points de contact nationaux](#) sont les principales sources d'information pour les soins de santé transfrontaliers en collaboration avec les organismes assureurs.

La [boîte à outils](#) pour les points de contact nationaux et les organismes assureurs

Le [Manuel](#), la [Liste de contrôle](#) et la [Boîte à outils](#) pour les patients (édités par la Commission européenne)
[Site web de l'UE relatif aux soins de santé transfrontaliers](#)

EN BELGIQUE :

www.crossborderhealthcare.be

E-mail : information@crossborderhealthcare.be

EN ALLEMAGNE :

www.eu-patienten.de

E-mail : info@eu-patienten.de

AU PAYS-BAS :

www.cbhc.nl

Liste des abréviations

ANMC	Alliance Nationale des Mutualités chrétiennes
CHU	Centre Hospitalier Universitaire de Liège
CE	Centre d'expertise
DMD	Dystrophie musculaire de Duchenne
EBM	Evidence-based medicine (= médecine fondée sur les faits)
EMRaDi	Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases Euregio Meuse-Rhin Maladies Rares
EMR	Euregio Meuse-Rhin
ERN	European Reference Network (Réseau européen de référence) Les Réseaux européens de référence (ERN) sont des réseaux fondés et financés par l'UE, auxquels participent des hôpitaux, des CE et des prestataires de soins dans toute l'Europe. Leur objectif est de faciliter l'interaction dans le domaine des diagnostics, des soins et des recherches relatives aux maladies et aux affections rares ou complexes, qui nécessitent des traitements hautement spécialisés, ainsi que le regroupement des connaissances et des ressources.
HU	Hôpital universitaire
IZOM	Integratie Zorg op Maat (les soins de santé sur mesure)
JMR	Journée des maladies rares
LMC	Leucémie myéloïde chronique
MCVE	Mutualité chrétienne Verviers-Eupen
MG	Médecin généraliste
MH	Maladie de Huntington
MR	Maladie rare
MUMC+/AZM	Maastricht University Medical Center / Academisch Ziekenhuis Maastricht (Centre Médical Université de Maastricht/Hôpital universitaire de Maastricht)
OBR	Ostbelgien Regelung (Réglementation de l'Est de la Belgique)
OMP	Médicaments orphelins
PCN	Point de contact national
PCU	Phénylcétonurie
UM	University Maastricht
PS	Prestataires de soins de santé
PV	Polycythémie vraie
SEDS	Socle européen des droits sociaux
SSR	Syndrome de Silver-Russel
SST	Soins de santé transfrontaliers
UKA	Uniklinik RWTH Aachen (Hôpital universitaire d'Aix-la-Chapelle)
UM	Maastricht University
VSOP	Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties - voor zeldzame en genetische aandoeningen (Association nationale néerlandaise des patients atteints de maladies rares et génétiques)
WP	Work Package (= module de travail)
ZSEA	Centre pour les maladies rares à l'hôpital universitaire RWTH d'Aix-la-Chapelle

Annexes

ANNEXE 1: DÉCLARATION D'INTENTION DE COOPÉRATION DANS LE SECTEUR DES MR



DECLARATION OF INTENT ON COOPERATION ON RARE DISEASES IN THE EUREGIO MEUSE-RHINE

The Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (EMRaDi) project is a cross-border cooperation in the Euregio Meuse-Rhine between health insurers, hospitals, patient associations and universities (www.emradi.eu/en/). The project was funded in its initial phase from October 2016 until March 2020 as part of the European Union INTERREG V-A EMR programme.

Based on the EMRaDi project outcomes and recommendations, the project partners and associated partners recognize the importance to continue their cooperation in the field of rare diseases in the Euregio Meuse-Rhine.

They sign this Declaration of Intent to pursue the development of follow-up joint actions, policies and projects on local, regional, national, cross-border and European levels to improve the quality of life of people living with a rare disease and their families in the Euregio Meuse-Rhine and beyond. This will be in the scope of (1) holistic care, (2) telemedicine and (3) European Solidarity, in line with the position presented on 5.12.2019 in Brussels to European representatives (see factsheet in annex).

Partners and associated partners undertake to meet, at least once a year, within the **EMR Health Forum**¹ to continue their cooperation on the topic of rare diseases, expand it to other relevant stakeholders and plan joint actions, policies and projects.

Annex: Factsheet EMRaDi

The EMRaDi partners



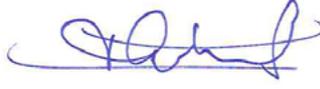
The associated partners



¹ The EMR Health Forum has existed since 2013 and was created on the basis of previous INTERREG cooperation: it gathers on a regular basis hospitals, health insurance providers, universities, patient associations and other healthcare providers. The "EMR Health Forum" works thanks to the partners' own funds. Durability is ensured by the will of its members to continue their historical cooperation in the EMR and to continuously improve their cross-border actions.

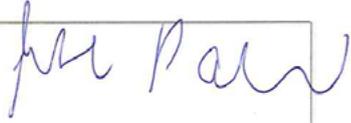
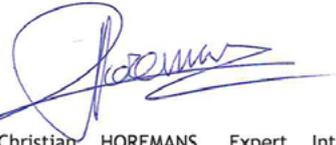


Date and place : 17.02.2020, Liège
The EMRaDi partners (in alphabetical order)

<p>Alliance Nationale des Mutualités Chrésiennes / Landsbond der Christeljk mutualiteiten (BE)</p>	 <p>Jean-Pierre DESCAN, Director of International Affairs</p>
<p>Centre Hospitalier Universitaire de Liège</p>	 <p>Prof. Pierre GILLET, Medical Director and Prof. Vincent BOURS, Head of the Human Genetic Department</p>
<p>Mutualité chrétienne Verviers-Eupen / Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (BE)</p>	 <p>Christian MARECHAL, Deputy Regional Director</p>
<p>Solidaris / Nationaal verbond socialistische mutualiteiten (BE)</p>	 <p>Alain COEUR, Director of the department of European and International affairs</p>
<p>Universitätsklinikum Aachen (DE)</p>	 <p>Prof. T. H. ITTEL, Chief Executive Officer and Medical Director and Prof. J. B. SCHULZ, Director of the Department of Neurology and Speaker of the Center for Rare Diseases Aachen</p>
<p>Maastricht Universitair Medisch Centrum + / academisch ziekenhuis Maastricht (NL)</p>	 <p>Prof. M. VAN DIEIJEN-VISSER, Chairman of the Executive Board and Prof. H. BRUNNER, Head of Human Genetics, Co-Coordinator Rare Diseases</p>
<p>Universiteit Maastricht (NL)</p>	 <p>Prof. H. BRAND, Head of the Department of International Health</p>
<p>Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) betrokken bij erfeljkheidsvraagstukken (NL)</p>	 <p>Cor OOSTERWIJK, Director</p>



The EMRaDi associated partners (in alphabetical order)

<p>Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) (DE)</p>	 <p>Ute PALM, Executive Board</p>
<p>Mutualités Libres / Onafhankelijke Ziekenfondsen (BE)</p>	 <p>Christian HOREMANS, Expert International Affairs</p>
<p>Rare Diseases Organization Belgium (RaDiOrg) (BE)</p>	 <p>Eva SCHOETERS, Coordinator</p>

With the support of





DÉCLARATION D'INTENTION DE COOPÉRATION DANS LE SECTEUR DES MALADIES RARES DANS L'EUREGIO MEUSE-RHIN

Le projet "Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases" (EMRaDi) est une coopération transfrontalière dans l'Euregio Meuse-Rhin entre les mutualités, les hôpitaux, les associations de patients et les universités (www.emradi.eu/fr/). Le projet a été financé dans sa phase initiale d'octobre 2016 à mars 2020 dans le cadre du programme INTERREG V-A EMR de l'Union européenne.

Sur la base des résultats et des recommandations du projet EMRaDi, les partenaires du projet et les partenaires associés reconnaissent l'importance de la poursuite de leur coopération dans le domaine des maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin.

Ils signent la présente déclaration d'intention pour poursuivre ensemble le développement d'actions, de politiques et de projets communs aux niveaux local, régional, national, transfrontalier et européen afin d'améliorer la qualité de vie des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs proches, au sein de l'Euregio Meuse-Rhin et au-delà. Ces actions s'inscriront dans le cadre 1) des soins holistiques, 2) de la télémédecine et 3) de la solidarité européenne, conformément à ce qui a été présenté aux représentants européens le 5 décembre 2019 à Bruxelles (cf. fiche informative en annexe).

Les partenaires et les partenaires associés s'engagent à se réunir, au moins une fois par an, dans le cadre du Forum Santé de l'EMR¹ afin de poursuivre leur coopération sur le thème des maladies rares, de l'étendre à d'autres parties prenantes concernées et de planifier ensemble des actions, des politiques et des projets.

Annexe : Factsheet EMRaDi

Les partenaires EMRaDi



Les partenaires associés



Avec le soutien de



¹ Le Forum Santé de l'EMR existe depuis 2013 et a été créé sur base des coopérations INTERREG précédentes : il réunit régulièrement des hôpitaux, des organismes assureurs, des universités, des associations de patients et d'autres prestataires de soins. Le Forum Santé de l'EMR fonctionne grâce aux fonds propres des partenaires. Sa pérennité est assurée par la volonté de ses membres de poursuivre leur coopération historique dans l'EMR et d'améliorer continuellement leurs actions transfrontalières.

ANNEXE 2: FICHE D'INFORMATION EMRADI

Factsheet EMRaDi – 1.0.
Janvier 2020



COMMENT RENDRE L'ACTION DE L'UE POUR LES MALADIES RARES MIEUX ADAPTÉE AUX BESOINS DES PATIENTS ET DE LEURS PROCHES?

Des avancées locales et transfrontalières aux solutions européennes

LES MALADIES RARES NE S'ARRÊTENT PAS AUX FRONTIÈRES. La coopération européenne en matière de maladies rares est essentielle pour permettre aux patients d'accéder à la meilleure expertise possible, quels que soient les États membres.

La mise en place de solutions locales et transfrontalières pour les patients et pour leurs proches revêt également une importance particulière dans l'amélioration de leur qualité de vie à proximité de leur domicile. **Les deux approches sont complémentaires.**



30 millions de citoyens concernés dans l'UE



6.000 à 8.000 maladies rares différentes



Moins d'une personne sur 2.000 est touchée par chaque maladie rare



Besoins importants et soins complexes des patients



Expertise géographiquement dispersée

LES PARTENAIRES DU PROJET EMRADI PROPOSENT 3 RECOMMANDATIONS VISANT À AMÉLIORER LA SITUATION:

1

SOINS HOLISTIQUES: ORGANISER LES SOINS POUR COUVRIR L'ENSEMBLE DES BESOINS DES PERSONNES ATTEINTES D'UNE MALADIE RARE

Les soins holistiques couvrent l'ensemble des besoins sanitaires, sociaux et quotidiens des patients et leurs familles.

2

DÉVELOPPER LE REMBOURSEMENT DE LA TÉLÉMÉDECINE DANS LES ERN ET DANS UN CONTEXTE TRANSFRONTALIER

Faciliter l'accès à la meilleure expertise possible pour les patients.



3

STRUCTURER LA COORDINATION ET LA SOLIDARITÉ POUR LES MALADIES RARES À UN NIVEAU EUROPÉEN

Créer une agence européenne pour garantir la durabilité des politiques et initiatives existantes en matière de maladies rares et assurer la mise en place des principes du socle européen des droits sociaux et la protection sociale pour les patients.

Partagez cette fiche d'information et contribuez à la recherche de solutions locales pour les patients et pour adopter une approche plus coordonnée à un niveau européen.

@EMRaDi_project
www.EMRaDi.eu

Avec le soutien de



RECOMMANDATIONS

1 SOINS HOLISTIQUES

ORGANISER LES SOINS POUR COUVRIR L'ENSEMBLE DES BESOINS DES PATIENTS

- > Les soins holistiques couvrent l'ensemble des besoins sanitaires, sociaux et quotidiens des patients et leurs familles. L'approche holistique donne aux patients et à leurs aidants les moyens de vivre de façon épanouie et indépendante dans la mesure du possible, et de jouir pleinement des droits fondamentaux de l'homme.¹
- > L'UE devrait soutenir les prestataires de soins et les mutualités à améliorer les soins holistiques et les services de coordination des soins pour les patients. Ces intervenants doivent être reconnus comme des services d'intérêt général et l'UE devrait créer un cadre législatif favorable pour leurs actions.
- > Aux niveaux transfrontalier et local: avec le soutien du fonds européen de développement régional, les partenaires du projet EMRaDi prévoient de poursuivre des projets pilotes qui vont:
 - mettre en place de nouveaux gestionnaires de cas pour les maladies rares afin d'améliorer l'aide fournie aux patients et la coordination des soins
 - proposer des formations (notamment via eLearning) et des outils complémentaires pour les médecins généralistes afin de les sensibiliser et d'accélérer le diagnostic
 - renforcer l'échange de données entre les centres dans l'Euregio Meuse-Rhin et les projets visant à harmoniser la codification des maladies rares.

2 TÉLÉMÉDECINE

DÉVELOPPER DES MOYENS DE REMBOURSEMENT DE LA TÉLÉMÉDECINE POUR LES MALADIES RARES

- > Les réseaux européens de référence (ERN) et la télémédecine transfrontalière sont des solutions complémentaires visant à aider les patients atteints d'une maladie rare et les experts: les cas complexes bénéficient des services d'équipes pluridisciplinaires/de groupes de spécialistes grâce aux ERN, alors que d'autres cas peuvent nécessiter la consultation d'un seul expert transfrontalier.
- > L'UE devrait soutenir:
 - l'établissement de règles claires pour le remboursement de la télémédecine aux patients atteints de maladies rares dans les ERN et dans un contexte transfrontalier, et un accès facilité à la meilleure expertise possible pour les patients, en appliquant la règle de priorité et la sécurité en matière de prix, en coordination avec les mutualités
 - la formation des Points de contact nationaux (PCN) et des mutualités pour mieux informer les patients et faciliter leur accès aux possibilités de soins de santé transfrontaliers
- > Aux niveaux transfrontalier et local: les partenaires EMRaDi recommandent le développement de projets pilotes qui octroieront un remboursement de la télémédecine pour les maladies rares (télé-expertise et téléconsultation).

¹ <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>

3 SOLIDARITÉ EUROPÉENNE

STRUCTURER LA COORDINATION ET LA SOLIDARITÉ POUR LES MALADIES RARES À UN NIVEAU EUROPÉEN

- > Il est primordial de structurer la coordination et la solidarité relatives aux maladies rares au niveau de l'UE afin de garantir la durabilité des politiques et initiatives existantes en matière de maladies rares et d'assurer la mise en œuvre des principes du socle européen des droits sociaux (SEDS) et de la protection sociale des patients.
- > L'UE devrait soutenir la création d'une agence européenne pour les maladies rares qui serait mandatée pour créer des écosystèmes durables de maladies rares et qui se fonderait sur la solidarité européenne en adoptant l'approche des trois A:
 - Multiplier les Actions de sensibilisation du grand public et renforcer le dialogue entre les acteurs de terrain
 - Faciliter l'Accessibilité aux services de santé et aux services sociaux, l'accessibilité financière ou la durabilité du système de santé dans l'ensemble de l'UE
 - Faire Avancer la recherche universitaire et médicale et la coopération en matière de maladies rares
- > Prochaines étapes: les partenaires EMRaDi recommandent:
 - la poursuite du dialogue entre les citoyens, l'UE, les États membres et les autres intervenants
 - la coopération avec le projet Rare 2030 sur la future politique en matière de maladies rares.

Le projet EMRaDi (Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases) est une initiative transfrontalière financée par INTERREG dont les objectifs sont de renforcer la transparence des besoins et de la disponibilité des services, de développer des modèles de parcours cliniques, d'améliorer le réseau des intervenants et d'établir des recommandations afin d'améliorer la qualité de vie des patients souffrant d'une maladie rare.

ANNEXE 3: FICHE D'INFORMATION POUR LES PATIENTS ET LEURS PROCHES

Fiche d'information pour **les patients atteints d'une maladie rare et leurs proches**



IL N'EST PAS RARE D'AVOIR UNE MALADIE RARE!

LES MALADIES RARES sont souvent chroniques, très complexes, progressives et gravement invalidantes, affectant fréquemment l'espérance de vie et générant des besoins de soins spécifiques. En raison de leur faible prévalence, les connaissances sur la plupart des maladies rares sont limitées. En conséquence, elles sont difficiles à diagnostiquer et leurs symptômes ne sont pas suffisamment reconnus dans les systèmes de santé et les systèmes sociaux.

30 MILLIONS DE CITOYENS CONCERNÉS DANS L'UE



6000 à 8000 maladies rares différentes



Moins d'une personne sur 2000 est touchée pour chaque maladie rare



Besoins importants et soins complexes des patients



Expertise géographiquement dispersée



L'ACCÈS AUX SOINS

- **DE NOMBREUSES MALADIES RARES IMPLIQUENT UN EFFORT DE COORDINATION INTENSE** en ce qui concerne les différents aspects du trajet de soins – soit avant le diagnostic avec la recherche du prestataire de soins approprié, soit après le diagnostic avec la mise en place du traitement et du soutien (para)médical requis pour la maladie rare (MR).
- **UN COORDINATEUR DE SOINS POURRAIT FACILITER LA PRISE EN CHARGE MULTIDISCIPLINAIRE DES SOINS LIÉS AUX MALADIES RARES, L'ORGANISATION DES NOMBREUSES VISITES ET DES PRESTATAIRES DE SOINS IMPLIQUÉS** et permettrait de faire face aux défis de la transition. Le coordinateur recommandé pourrait offrir une centralisation et mettre en lien les différents besoins des patients et de leurs proches. Les hôpitaux et les centres des maladies rares pourraient offrir ces services grâce à un coordinateur médical spécialisé, à un travailleur social ou à une infirmière de liaison/un gestionnaire de cas. D'autres prestataires de soins pourraient également être consultés ou impliqués pour assurer ce rôle.

Pour en savoir plus sur l'expertise des différents centres et sur les différents degrés et moyens qu'ils utilisent pour coordonner les soins des patients atteints de MR, veuillez trouver les coordonnées des centres des MR des hôpitaux universitaires dans cette fiche d'information.

- **LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE**, à savoir les médecins généralistes et les pédiatres, jouent également un rôle essentiel à toutes les étapes de votre trajet de patient, car ils ont une vue d'ensemble très précise de votre situation personnelle et familiale.



ACCÈS À L'INFORMATION EN MATIÈRE DE MALADIES RARES

ACCÉDER À DES INFORMATIONS PRÉCISES, CORRECTES ET FACILES À COMPRENDRE, PEUT S'AVÉRER TRÈS DIFFICILE.

- **Les prestataires de soins** sont là pour vous informer sur tous les aspects de votre trajet et vous ne devez jamais hésiter à leur poser des questions.
- Chaque pays dispose d'une **association coupole de patients pour les MR**, en partenariat avec EURORDIS, l'organisation européenne qui chapeaute les associations de patients pour les MR. Cette organisation nationale peut vous aider à entrer en contact avec une association de patients spécifique pour votre MR ou, s'il n'en existe pas, vous aider à trouver d'autres patients/proches.
- Pour commencer, vous trouverez **une liste de contacts et de ressources** au bas de cette fiche d'information.
- Il existe également des **communautés en ligne et des médias sociaux** qui peuvent être d'excellentes sources d'information et de soutien. **Rareconnect.org** est un réseau en ligne de communautés de patients atteints de maladies rares en partenariat avec EURORDIS.

SI VOUS SOUHAITEZ ACCÉDER À DES INFORMATIONS SUR INTERNET – que ce soit pour votre usage personnel ou pour les transmettre à d'autres personnes afin de les sensibiliser – la source européenne la plus fiable d'informations médicales sur votre MR est Orphanet – **Le portail des MR et des médicaments orphelins (www.orpha.net)**. Vous y trouverez également des centres d'expertise, des associations de patients et de nombreuses autres informations importantes. En Belgique, en Allemagne et aux Pays-Bas, des informations spécifiques sont également disponibles – veuillez-vous référer aux sources d'information ci-après.

AIDES RELATIVES AUX PROCÉDURES ADMINISTRATIVES ET AUX ASPECTS FINANCIERS

EN BELGIQUE, les mutualités sont une excellente source d'information en matière de remboursement. Les MR sont des situations exceptionnelles pour les mutualités, mais celles-ci restent disponibles pour apporter un soutien aux patients et à leurs proches dans les procédures administratives et les aspects financiers tels que l'accès aux remboursements, les allocations, les traitements accessibles d'un point de vue financier et une aide spécifique pour accéder au Fonds Spécial de Solidarité, qui peut offrir, dans des cas particuliers, un soutien financier supplémentaire aux patients atteints de MR.

EN ALLEMAGNE, la situation est relativement diffuse et il est difficile de s'y retrouver. Les associations de patients représentent un point de départ adapté pour obtenir de l'aide. Les centres d'expertise pour les MR offrent également un soutien à leurs patients dans ces domaines. Néanmoins, beaucoup d'institutions classiques ne sont pas spécialisées dans les MR. Une partie des aides relatives aux procédures administratives et aux aspects financiers sera fournie par les centres d'aide sociale des communes, comme le statut d'invalidité ou l'adaptation du logement. Les organismes assureurs s'occupent également d'autres domaines de soutien, comme l'accès aux équipements médicaux.

AUX PAYS-BAS, la plupart des services de santé pour les MR sont remboursés par une couverture nationale des soins de santé de base, qui s'applique à tous les citoyens. Pour plus d'informations sur les procédures administratives et financières, vous pouvez contacter votre organisme assureur et/ou votre hôpital (service des finances).

LES SERVICES SOCIAUX (situés dans les hôpitaux, les mutualités et/ou les communes) sont une source non négligeable d'information et de soutien pour vous faciliter l'accès aux soins, aux remboursements et aux procédures administratives (statut d'invalidité, adaptations du logement, équipement médical, etc.).

➤ **Les mutualités et les services sociaux peuvent vous aider et vérifier avec vous si vous bénéficiez de tous les droits auxquels vous pouvez prétendre** (statut spécifique et accès aux soins et aux remboursements, y compris les soins à domicile, les services sociaux et psychologiques).



SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE

LES ASPECTS PSYCHOLOGIQUES DES MR ET LE POIDS DES RESPONSABILITÉS DE SOINS PEUVENT ÊTRE ABORDÉS À L'AIDE DE DIFFÉRENTES FORMES DE SOUTIEN PSYCHOLOGIQUE.

- Plusieurs régimes de remboursement existent et pourraient être applicables. Les services de soutien psychologique sont souvent sous-utilisés, car les professionnels de la santé ne les proposent pas de manière systématique, et les patients et les proches ne les demandent pas à plus grande échelle. Il est également possible que leur offre limitée et les dispositions d'accès, qui peuvent être fastidieuses, jouent un rôle.

Votre prestataire de soins est disponible pour répondre à vos besoins psychologiques et vérifier avec vous si votre assurance maladie vous couvre pour le remboursement.

- Les associations de patients et les groupes de soutien aux aidants proches dans les différentes régions offrent la possibilité d'échanger des informations et des expériences.
- La sensibilisation à l'existence des MR et à la charge psychologique éventuelle pourrait donner lieu à une meilleure compréhension et à un soutien accru de la part de la société dans son ensemble, ainsi qu'à une meilleure inclusion sociale des familles touchées par les MR. Tous les ans, EURORDIS, en collaboration avec les couples nationales et les organisations membres, organise la campagne internationale pour la journée des MR (toujours le dernier jour du mois de février).



ACCÈS AUX SOINS TRANSFRONTALIERS

EN RAISON DES SPÉCIFICITÉS DES MR, IL PEUT ÊTRE UTILE DE RECHERCHER UNE EXPERTISE SPÉCIFIQUE À L'ÉTRANGER.

- **Avant de partir à l'étranger pour recevoir des soins de santé transfrontaliers,** il est vivement recommandé de **consulter votre mutualité.**
- **Votre médecin spécialiste** peut vous aider à vérifier les différentes possibilités, les autorisations requises et les conditions de remboursement.
- Vous pouvez demander de plus amples informations sur les traitements/soins et les remboursements auprès des **points de contact nationaux (PCN) pour les soins de santé transfrontaliers.** Les sites Internet des PCN fournissent des renseignements de base et donnent un aperçu général des questions relatives aux soins transfrontaliers. Des informations plus spécifiques, adaptées à votre situation personnelle, et des informations sur les procédures ou les centres de traitement spécifiques peuvent également être demandées par téléphone ou par le biais du formulaire de contact du PCN.

COORDONNEES ET SOURCES D'INFORMATION

En tant que patient, bénéficiant ou non d'un diagnostic, et en tant que parent ou aidant proche, il est important d'avoir accès à des informations précises et à la meilleure expertise possible. Vous trouverez ci-dessous une liste des principaux organismes et des principales sources d'information dans l'Euregio Meuse-Rhin et en Europe.

HÔPITAUX UNIVERSITAIRES ET CENTRES D'EXPERTISE POUR LES MR

Chaque pays a mis en place des centres d'expertise et de référence pour les MR.

Seuls les 3 hôpitaux universitaires qui ont participé au projet EMRaDi sont mentionnés dans le cas présent. Vous pouvez obtenir de plus amples informations sur les centres de votre région en consultant vos professionnels de la santé, la base de données européenne www.orpha.net et les associations de patients.

En outre, pour l'Allemagne, il est possible de consulter le « se-atlas », l'atlas de ressources pour les personnes atteintes de MR (www.se-atlas.de). Aux Pays-Bas, vous pouvez obtenir un aperçu des centres d'expertise existants pour les MR à l'adresse www.nfu.nl (cliquez sur « Patiëntenzorg » puis sur « 350 » dans l'onglet « Erkende expertisecentra »). Pour certaines maladies spécifiques, visitez : www.erfelijkheid.nl.



ASSOCIATIONS COUPEES DE PATIENTS ATTEINTS DE MR (À L'ÉCHELLE NATIONALE)

EN BELGIQUE :

RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

► <https://www.radiorg.be/fr/>

info@radiorg.be - +32 478 727 703

Service d'assistance téléphonique national via le formulaire de contact, en coordination avec Orphanet Belgique.

Initiative supplémentaire pour les patients francophones : la ligne « Maladies rares » de la Rare Disorders Belgium (secretariat@rd-b.be) > 0800 9 2802 (appel gratuit)

EN ALLEMAGNE :

Achse

► www.achse-online.de/

Tél. : +49-30-3300708-0

E-mail : info@achse-online.de

AUX PAYS-BAS :

VSOP

► www.vsoap.nl/

Tel. : +31 35 6034040

E-mail : vsoap@vsop.nl

► www.zichtopzeldzaam.nl

► www.zeldzameaandoening.nl

DANS LA PARTIE BELGE DE L'EMR :

CHU de Liège

Centre des Maladies Rares

Avenue de l'Hôpital 1,
4000 LIEGE

Tél. : 0032 (0)4 284 36 40

Fax : 0032 (0)4 242 54 46

E-mail : maladierare@chuliege.be

► www.chuliege.be

puis cliquez sur > « Les soins aux patients » > « Consultations » > « Centre des maladies rares »

DANS LA PARTIE ALLEMANDE DE L'EUREGIO MEUSE-RHIN (EMR) :

Uniklinik RWTH Aachen

Zentrum für Seltene Erkrankungen

Aachen (ZSEA)

Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen

Tél. : 0049 (0)241 80-38265

Fax : 0049 (0)241 80-82044

E-mail : zsea@ukaachen.de

► www.ZSEA.ukaachen.de

DANS LA PARTIE NÉERLANDAISE DE L'EMR :

Maastricht UMC+

Polikliniek Klinische Genetica

Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht

P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht

Tél. : 0031 (0)43 3875855 (8h30 - 17h00)

E-mail : polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

► klinischegenetica.mumc.nl/

Cette fiche d'information fait partie du rapport final du projet EMRaDi et se fonde sur ses résultats globaux. EMRaDi (acronyme pour « Euregio Meuse-Rhin Rare Diseases », signifiant « Maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ») est un projet transfrontalier sur les maladies rares financé par INTERREG, dont la phase initiale s'est déroulée entre octobre 2016 et mars 2020 dans l'Euregio Meuse-Rhin. Pour plus d'informations, vous pouvez consulter le rapport complet sur www.emradi.eu.

EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

► www.eurordis.org

Alliance européenne à but non lucratif regroupant 884 associations de patients atteints de MR dans 72 pays, qui travaillent main dans la main pour améliorer la vie des 30 millions de personnes vivant avec une MR en Europe.

► RareConnect.org

Le réseau en ligne des communautés spécifiques aux MR qui rassemble des milliers de patients, de familles et de groupes afin qu'ils ne se sentent pas isolés.

MUTUALITÉS

Votre **mutualité** peut vous aider dans tous les aspects repris dans cette fiche d'information.

En consultant le site Internet de votre mutualité, vous pouvez également obtenir des informations sur l'aide sociale disponible dans votre région.

ORPHANET - LE PORTAIL DES MALADIES RARES ET DES MÉDICAMENTS ORPHELINS

► www.orpha.net

Orphanet fournit des descriptions médicales de maladies rares et des répertoires de professionnels et d'institutions, de laboratoires médicaux, de centres d'expertise et d'associations de patients.

RÉSEAUX EUROPÉENS DE RÉFÉRENCE DES MR (ERN)

► ec.europa.eu/health/ern_fr

Pour agir sur le processus décisionnel, EURORDIS encourage les associations de patients à participer aux réseaux européens de référence (ERN). Les associations de patients peuvent représenter leurs intérêts par le biais de groupes européens de représentants de patients (ePAG, European Patient Advocacy Groups) dans les réseaux européens de référence.

EMRADI - MALADIES RARES DANS L'EUREGIO MEUSE-RHIN

► www.emradi.eu

(projet INTERREG V-A EMR)

SOINS DE SANTÉ TRANSFRONTALIERS : POINTS DE CONTACT NATIONALS

Les **points de contact nationaux** sont une source d'information en matière de soins de santé transfrontaliers, en coopération avec les mutualités.

Un **manuel, une checklist et une boîte à outils** pour les patients (rédigés par la Commission européenne).

Site Internet de l'UE relatif aux soins de santé transfrontaliers.

EN BELGIQUE :

► www.crossborderhealthcare.be
E-mail : information@crossborderhealthcare.be

EN ALLEMAGNE :

► www.eu-patienten.de
E-mail : info@eu-patienten.de

AUX PAYS-BAS :

► www.cbhc.nl

Les **partenaires du projet EMRaDi** peuvent également vous apporter leur aide en matière de soins de santé transfrontaliers par le biais de leur matériel d'information spécifique.



Éditeur responsable: Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (MCVE) - Michel Halin - Rue Lucien Defays 77 - 4800 Verviers - Belgium | Édition de mars 2020.

Avec le soutien de



ANNEXE 4: FICHE D'INFORMATION POUR LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE

Fiche d'information sur les maladies rares



SENSIBILISER LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE À MIEUX DÉTECTER LES MALADIES RARES POTENTIELLES

chez leurs patients et les aider à se positionner et à soutenir leurs patients et leurs proches dans leur parcours.

LES MALADIES RARES sont souvent chroniques, très complexes, progressives et gravement invalidantes, affectant fréquemment l'espérance de vie et générant des besoins de soins spécifiques. En raison de leur faible prévalence, les connaissances sur la plupart des maladies rares sont limitées.

En conséquence, elles sont difficiles à diagnostiquer et leurs symptômes ne sont pas suffisamment reconnus dans les systèmes de santé et les systèmes sociaux.

30 MILLIONS DE CITOYENS CONCERNÉS DANS L'UE



6.000 à 8.000 maladies rares différentes



Moins d'1 personne sur 2.000 est touchée par chaque maladie rare



Besoins importants et soins complexes des patients



Expertise géographiquement dispersée



LES MÉDECINS DE PREMIÈRE LIGNE (LES MÉDECINS GÉNÉRALISTES ET LES PÉDIATRES)

ILS JOUENT UN RÔLE MAJEUR POUR LES PATIENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE, ET CE, À DIFFÉRENTS STADES DE LEUR PARCOURS.

Ils représentent généralement le premier point de contact médical pour les patients souffrant de problèmes de santé sans diagnostic. Ils ont une très bonne vue d'ensemble de leur situation personnelle et familiale et sont consultés **au début du processus de diagnostic et d'orientation**.

Après le diagnostic, ils assurent **le suivi** de la maladie rare en accompagnant les patients et leurs proches dans leur prise en charge médicale et sociale quotidienne.

Ils occupent un rôle central de par leurs contacts avec les patients et leurs proches et du fait qu'ils assurent la liaison avec tous les professionnels et confrères impliqués tout au long du parcours du patient – médecins spécialistes, autres prestataires de soins et professionnels de la santé, mutualités, associations de patients, etc.

Seules quelques maladies rares peuvent être diagnostiquées grâce à des symptômes clairs, la plupart d'entre elles entraînant des problèmes de santé très peu spécifiques et généralisés comme de la fatigue, des douleurs systémiques et/ou des vertiges.



DÉTECTER UNE MALADIE RARE ET ORIENTER LES PATIENTS VERS UN CENTRE DES MALADIES RARES

Étant donné l'importance de la détection précoce des maladies rares et de l'orientation vers des centres des maladies rares, les huit questions ci-dessous ont été créées¹ afin de vous sensibiliser à envisager la possibilité d'une maladie rare :

- 1 Le patient présente-t-il des **symptômes** aigus ou chroniques inexplicables, incohérents ou non spécifiques ou des symptômes à un âge inhabituellement jeune ?
- 2 Existe-t-il des **antécédents familiaux** ?
- 3 Y a-t-il eu un certain nombre de **périodes de maladie** en raison de symptômes différents ou identiques ?
- 4 Y a-t-il des antécédents de consultations de **différentes spécialités médicales** sans résultat satisfaisant ?
- 5 Y a-t-il des **résultats pathologiques ou limites**, qui ne sont pas concluants à la première impression ?
- 6 Y a-t-il déjà eu des **souçons d'étiologie psychosomatique** ?
- 7 Y a-t-il eu des **phases de la maladie** remontant à plusieurs années ?
- 8 Certains **scénarios d'exposition** sont-ils connus (en ce qui concerne l'alimentation, les loisirs, le logement, les animaux, les voyages ou le travail) ?

Si vous pouvez répondre à la plupart des questions par « oui » et que votre intuition le confirme, il pourrait être judicieux d'envisager une maladie rare et d'orienter votre patient vers un spécialiste de la santé ou un généticien, de préférence lié à un centre d'expertise désigné pour les maladies rares, qui est mieux placé pour établir un diagnostic.

¹ Ces 8 questions ont été rédigées par des experts en MR ayant participé au projet EMRaDi*.

AIDER LES PATIENTS ATTEINTS D'UNE MALADIE RARE ET LEURS PROCHES

Lorsque vous accompagnez un patient atteint d'une maladie rare et ses proches, il vous est conseillé de porter une attention particulière aux aspects suivants :

- > **Votre rôle central dans les aspects médicaux du parcours :** Votre réseau de professionnels et spécialistes locaux dans les centres d'expertise facilite l'accès aux soins, y compris aux traitements quotidiens (accès aux logopèdes et aux kinésithérapeutes, par exemple). Accompagner les patients dans le suivi de leurs problèmes (médicaux) communs nécessite une collaboration et une communication entre tous les professionnels impliqués dans le parcours de soins — y compris une éventuelle infirmière de liaison/un coordinateur de soins.
- > **Approche holistique :** Il est primordial d'adopter une approche plus holistique pour couvrir l'ensemble des besoins médicaux, organisationnels, psychologiques et sociaux de vos patients et de leurs proches.
- > **Il est capital d'organiser un suivi psychologique pour les patients et leurs proches/aidants proches,** non seulement avant, pendant et après la phase de diagnostic, mais aussi pendant la transition entre les différentes étapes de la vie. En raison des besoins importants des patients et de leurs proches, vous pourriez systématiquement leur proposer un accompagnement psychologique et tenter de faciliter le processus.
- > **Informations destinées à vos patients :** Il est essentiel de parler avec vos patients pour savoir comment et à quel rythme vos patients atteints de maladies rares préfèrent être informés et aidés, car chaque patient a des besoins et des attentes différentes. Des aides sont disponibles, comme la

fiche d'information du projet EMRaDi* pour les patients et leurs proches,

Vous trouverez de plus amples informations dans la fiche d'information EMRaDi pour les patients et leurs proches: <https://www.emradi.eu/fr/patient-information>

qui contient des conseils pratiques et des sources d'information intéressantes, sans oublier les principaux acteurs à contacter, notamment les associations de patients.

Différentes sources d'information pour vos patients et leurs proches :

- > **Informations sur la maladie en tant que telle :** Orphanet est une base de données européenne et une ressource unique qui rassemble les connaissances sur les maladies rares, notamment en matière de diagnostic, de soins et de traitements. Orphanet vous fournit des informations complémentaires sur les descriptions médicales des maladies rares et des annuaires de professionnels et d'institutions, de laboratoires médicaux, de centres d'expertise et d'associations de patients : www.orpha.net.
- > **Informations sur le remboursement et la gestion de leur vie quotidienne :** Les mutualités, les experts de la santé spécialisés en maladies rares et les services sociaux sont une source non négligeable d'information et de soutien pour vos patients : pour leur faciliter l'accès aux soins et aux remboursements de leurs dépenses de santé, ainsi que pour les aider dans la gestion de leur vie quotidienne. En Belgique, les mutualités et leurs services sociaux peuvent aussi souvent coordonner leurs informations ou coopérer avec les services de soins à domicile et d'autres services sociaux et de soins de santé.
- > **Informations sur les soins de santé transfrontaliers :** En raison des spécificités des maladies rares, il peut être utile pour les patients de rechercher une expertise spécifique à l'étranger. Avant de partir à l'étranger pour recevoir des soins de santé transfrontaliers, il est vivement recommandé de consulter leurs mutualités respectives au préalable, car ils peuvent vous aider, vous et vos patients, à vérifier les différentes possibilités, les autorisations requises et les conditions de remboursement. De plus amples informations sur les traitements/soins et les remboursements peuvent être demandées auprès des points de contact nationaux pour les soins de santé transfrontaliers. Chacun des trois centres des maladies rares de l'Euregio Meuse-Rhin possède ses propres compétences spécifiques, comme le montre le Tableau 1.

COORDONNEES ET EXPERTISE DES CENTRES EMRADI DES MALADIES RARES

POUR OBTENIR PLUS D'INFORMATIONS sur les centres des maladies rares, pour accéder à des formations spécifiques sur les maladies rares ou pour orienter vos patients, les 3 hôpitaux universitaires qui ont participé au projet EMRaDi* sont repris ci-dessous.

- Vous pouvez trouver d'autres experts de votre région via la base de données européenne www.orpha.net et par l'intermédiaire des spécialistes de la santé et des associations de patients.
- En Allemagne, également via www.se-atlas.de.
- Aux Pays-Bas, vous pouvez consulter un aperçu de tous les centres d'expertise accrédités sur www.nfu.nl (Cliquez sur « Patiëntenzorg » puis sur « 350 » dans l'onglet « Erkende expertisecentra »).

CHU DE LIÈGE, CENTRE DES MALADIES RARES :

0032 (0)4 284 36 40
maladierare@chuliege.be
▶ www.chuliege.be

UNIKLINIK RWTH AACHEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA) :

0049 (0)241 80-85859
zsea@ukaachen.de
▶ www.ZSEA.ukaachen.de

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA :

0031 (0)43 3875855
polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
▶ www.klinischegenetica.mumc.nl



* Cette fiche d'information fait partie du rapport final du projet EMRaDi et se fonde sur ses résultats globaux. EMRaDi (acronyme pour « Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases », signifiant « Maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin ») est un projet transfrontalier sur les maladies rares financé par INTERREG, dont la phase initiale s'est déroulée entre octobre 2016 et mars 2020 dans l'Euregio Meuse-Rhin. Pour plus d'informations, vous pouvez consulter le rapport complet sur www.emradi.eu.

Tableau 1 : Aperçu des groupes de maladies rares pour lesquels les trois hôpitaux universitaires (HU) ont une expertise particulière (en vert foncé au sein des 3 HU et en vert clair au sein de 2 HU, situation de mars 2020)

CHU de Liège	UKA (Aix-la-Chapelle)	MUMC+ (Maastricht)
Neurologie	Neurologie ^[1]	Neurologie
Hématologie	Hématologie	Hématologie
	Maladies hépatiques et gastro-intestinales	
Squelette	Squelette	Squelette
Néphrologie	Néphrologie	
Maladies inflammatoires (de l'enfant et de l'adulte)	Maladies inflammatoires (de l'enfant)	Maladies inflammatoires (de l'adulte)
Maladies oculaires rares	Rétinopathies	
Maladies syndromiques	Maladies syndromiques et maladies pulmonaires rares de l'enfant	Maladies syndromiques
	Allergies et maladies rares de la peau	
	Cardiomyopathies et kératopathies (recherche uniquement)	Cardiomyopathies et kératopathies
Cancer	Cancer	Cancer
Génodermatoses		Génodermatoses
Maladies métaboliques	Les maladies métaboliques sont partiellement reprises dans les autres rubriques	Maladies métaboliques, en particulier la galactosémie
Maladies endocriniennes (de l'adulte et de l'enfant) ^[2]		

^[1] Comme il existe environ 8 000 maladies rares, les groupes énumérés indiquent les principaux domaines. Cela ne signifie pas, par exemple, que toutes les maladies neurologiques rares sont traitées dans l'hôpital correspondant.

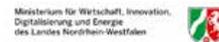
^[2] Ce domaine est partiellement couvert par les autres hôpitaux universitaires également.

Informations néerlandaises sur diverses maladies rares pour les médecins généralistes situés aux Pays-Bas : www.zichtopzeldzaam.nl (cliquez sur « docs » puis sur « filteren » et sélectionnez « huisartsenbrochures »).

Modules d'apprentissage en ligne : www.huisartsengenetica.nl (cliquez sur « Achtergrondinformatie / Scholing » puis sur « Nascholing Erfocentrum »).

Éditeur responsable : Mutualité chrétienne Verviers-Eupen (MCVE) - Michel Halin - Rue Lucien Defays 77 - 4800 Verviers - Belgique - Édition de mars 2020.

Avec le soutien de



ANNEXE 5: PROCÉDURE DE SÉLECTION DES HUIT MALADIES RARES

PROJET EMRADI EXPLICATION DE LA PROCÉDURE DE SÉLECTION DES HUIT MALADIES RARES A CIBLER Version finale - 30 juin 2017

DESCRIPTION GÉNÉRALE DE LA STRATÉGIE ET DU PROCESSUS DE DÉCISION

Le projet EMRaDi a vu le jour en octobre 2016 pour une durée de trois ans et avec l'objectif principal d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR) et au-delà. Le grand avantage de ce projet est qu'il rassemble un grand nombre de parties prenantes provenant de différents pays et de différentes institutions. Parmi celles-ci, nous pouvons retrouver des représentants des associations de patients, des hôpitaux et des organismes assureurs.

L'équipe du projet a formulé les objectifs suivants lors de la rédaction de sa proposition de projet dans le domaine des maladies rares :

- 1) Augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des maladies rares dans l'EMR ;
- 2) Modéliser les trajets de patients atteints de MR dans l'EMR afin d'élaborer des recommandations axées sur le patient et en synergie avec les mesures nationales et européennes ;
- 3) Améliorer le réseau des prestataires de soins, des organismes assureurs et des associations de patients et sensibiliser l'opinion (publique) aux maladies rares.

74

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

Étant donné que le domaine des maladies rares (MR) est très large et diversifié, un des aspects principaux lors du lancement du projet consistait à décider sur quelles MR il fallait se concentrer. Cette décision n'a évidemment pas été une tâche facile étant donné que non seulement les MR sont diverses, mais les partenaires également. Ils ont des connaissances, des formations, des approches et des cultures différentes. Au cours des différentes réunions réunissant tous les représentants des partenaires depuis le début du projet (octobre 2016) jusqu'en juin 2017, les critères de sélection et la liste des MR potentielles à privilégier ont fait l'objet de discussions et ont été comparés. Le consortium de partenaires est parvenu à atteindre un consensus quant à la sélection des MR en juin 2017, principalement sur la base des possibilités et des préférences de coopération exprimées par les différents partenaires. Le choix des MR spécifiques a été difficile, mais nécessaire étant donné qu'il permettra d'obtenir les résultats les plus concrets possible pour ces maladies.

Les partenaires s'attendent également à ce que le choix ait un effet positif sur d'autres maladies rares (notamment grâce à de meilleures informations et formations des organismes assureurs et des spécialistes de la santé) et espèrent que le projet EMRaDi sera une première étape vers une collaboration plus large et à plus long terme dans le domaine des MR dans l'EMR, afin d'aider un maximum de patients atteints de MR.

Par ailleurs, il faut également souligner que, même si seuls les trois hôpitaux universitaires de l'EMR étaient impliqués du côté des prestataires de soins de santé durant la phase initiale, il est déjà prévu d'étendre le projet à d'autres hôpitaux et aux médecins résidents de l'EMR pendant la durée du projet, ce qui constitue une condition importante pour en atteindre les objectifs.

Il convient de mentionner que les trois pays participants ont développé « des Plans d'action nationaux pour les personnes atteintes de maladies rares » et ont effectué ou comptent effectuer un processus de certification destiné aux centres pour les maladies rares. Alors que la Belgique et l'Allemagne sont toujours dans la phase de préparation, seuls les Pays-Bas ont déjà officiellement désigné des CE, officialisés par le Ministère de la Santé.

Lors de la rédaction de la proposition de projet, il s'est avéré qu'un projet d'une telle envergure avec le financement alloué devait se concentrer sur un petit nombre de maladies. Une grande partie des possibilités d'amélioration pour les patients atteints de MR dans l'EMR est basée sur l'expertise médicale. Par conséquent, il est clairement apparu que cette expertise devait être présente dans au moins une des institutions partenaires.

Au moment de rédiger la proposition, les groupes de maladies à cibler faisaient déjà l'objet de discussions (ceci est bien sûr un peu artificiel, car les MR n'appartiennent souvent pas à un seul groupe de MR, comme l'atteste la classification Orphanet (www.orpha.net)). Les maladies neurologiques, hématologiques et syndromiques rares ont été définies assez rapidement (les maladies métaboliques rares faisant partie du 4ème groupe potentiel à choisir) par les hôpitaux universitaires participant, en consensus avec les autres partenaires. Afin d'obtenir une bonne représentation de la diversité des maladies rares et une bonne vue d'ensemble, il a été décidé de sélectionner deux maladies par groupe, pour un total de huit maladies.

La portée du projet EMRaDi est considérable : son objectif est de développer des modèles, d'organiser un contact rapproché avec les associations de patients, de rédiger ou de réviser des directives¹⁷ destinées aux patients et adaptées à la situation dans l'EMR, d'organiser des séances d'information pour les professionnels, d'améliorer le réseautage, etc. Par conséquent, les partenaires du projet devaient se limiter à un petit nombre de MR.

Après la fin de ce processus et lors du lancement du projet, une nouvelle stratégie a été élaborée. En bref, il s'agissait a) de définir les critères applicables pour parvenir à une décision et b) de collecter des données pour les MR candidates (environ 70 maladies rassemblées dans une longue liste), afin de c) parvenir à un consensus et à une solution finale validée par le comité de pilotage du projet, dans le cadre duquel les responsables des modules de travail (WP) EMRaDi, d'autres représentants des différentes institutions et d'autres membres du projet se réunissent régulièrement. Le groupe de travail du projet composé des experts médicaux des hôpitaux universitaires participants a été inclus dans la collecte de données.

Les critères de sélection étaient les suivants :

- Au moins un des hôpitaux participants doit avoir une expertise étant donné que beaucoup de résultats dépendent des réponses aux questions médicales ;
- Il faut prévoir un nombre suffisant de patients dans l'EMR - aussi bien des enfants que des adultes - pour l'étude de terrain et pour aider un maximum de patients ;
- Il doit y avoir un équilibre entre le type de symptômes (troubles mentaux/physiques) et toute une série de difficultés/défis pour les patients entraînant un besoin de coordination entre les différents types de professionnels/soins de santé.
- La question des associations de patients existantes a été prise en considération étant donné qu'il s'agit de partenaires importants pour les patients et les professionnels de la santé.
- Conformément aux objectifs du projet, les possibilités d'amélioration de la situation des patients atteints de MR dans l'EMR et les aspects transfrontaliers des traitements médicaux étaient également des points importants à aborder.
- Il faut également choisir une MR « modèle » bien connue, dans le cadre duquel beaucoup avait déjà été accompli et permettant de tirer des leçons pour les autres MR à un niveau supérieur.

[17] Veuillez noter que le mot « directive » n'est pas directement lié au mot néerlandais « richtlijn ». Dans ce texte, le terme « directive » est un terme général qui couvre tous les types de documents d'information, qu'ils soient destinés aux patients et à leurs proches ou aux professionnels de la santé.

Les informations recueillies comprenaient des données de base (nom, code, fréquence, etc.), des données sur les problèmes de santé et sur les traitements médicaux, des possibilités d'amélioration dans l'EMR, une expertise au sein de l'EMR et/ou du groupe de projet, une représentation dans l'un des Réseaux européens de référence et, dernier élément mais non des moindres, la présence des associations de patients dans l'EMR et au-delà.

Nous devons souligner le fait que chaque critère ne devait pas être rempli à 100 % par chaque candidat. Comme toujours, il a fallu trouver des compromis. Le processus de discussion, qui a pris plusieurs mois, a permis d'aboutir aux maladies énumérées dans le tableau 1.

APERÇU DES HUIT MALADIES RARES

Groupes de maladies rares	Maladies rares spécifiques
Maladies neurologiques	Maladie de Huntington
	Dystrophie musculaire de Duchenne
Maladies hématologiques	Leucémie myéloïde chronique (LMC)
	Maladie de Vaquez / Polycythémie vraie (PV)
Maladies syndromiques	Syndrome de Silver-Russell
	Syndrome de Rett
Maladies métaboliques	Galactosémie de type 1
	Phénylcétonurie (PCU)

Tableau 1 : Aperçu des maladies rares sélectionnées dans le cadre du projet EMRaDi

À QUOI DEVONS-NOUS NOUS ATTENDRE ?

La situation des patients atteints d'une de ces huit maladies sera analysée plus en profondeur dans le cadre du projet EMRaDi. Il s'agira notamment d'organiser des interviews et, sur cette base, de réviser ou de rédiger des documents d'informations, de développer des modèles de trajets, d'organiser des séances d'information et d'encourager le réseautage entre les différentes parties prenantes.

En outre, les trajets des patients au sein des trois systèmes de santé pourront être comparés les uns aux autres non seulement d'un point de vue médical, mais également en termes de soins de santé, de conseils, de financement et d'autres points de vue. Ce projet est l'occasion de décrire le processus idéal des soins de santé (transfrontaliers) et son organisation.

Le concept de base du trajet d'un patient atteint d'une maladie rare couvre toutes les étapes depuis les premiers symptômes que ressent le patient, en passant par son cheminement dans le système de santé vers (espérons-le) un diagnostic rapide et réussi, y compris tous les aspects des soins (qu'ils soient organisationnels, médicaux, sociaux, psychologiques, juridiques et/ou professionnels), pour finalement garantir au patient la meilleure qualité de vie possible.

Une étroite interconnexion avec d'autres projets et institutions pour les maladies rares est également prévue, dont un échange avec les Réseaux européens de référence.

Ce projet devrait permettre d'améliorer la qualité de vie et des soins des patients atteints de MR au sein de l'EMR et au-delà.

ARGUMENTS POUR CHACUNE DES HUIT MALADIES RARES

MALADIE DE HUNTINGTON (MH) - MR NEUROLOGIQUE

La MH est une maladie rare héréditaire bien connue. Il s'agit d'un trouble neurodégénératif causant des troubles psychiatriques, cognitifs et moteurs. L'âge moyen de l'apparition de la maladie se situe entre 30 et 50 ans et les patients souffrent d'une perte accrue d'indépendance et de qualité de vie pendant les 15 à 20 ans durant lesquels la maladie évolue. Cette maladie entraîne la mort, dont les causes premières sont la pneumonie puis le suicide.

Par conséquent, des efforts pluridisciplinaires sont nécessaires étant donné que cette maladie est non seulement compliquée d'un point de vue médical, mais également d'un point de vue psychosocial, professionnel, sanitaire, et bien d'autres aspects.

Les trois hôpitaux universitaires participants sont spécialisés dans cette maladie : l'« Euregional Huntington's diseases centre » (EHZA) de l'UKA à Aachen, un CE désigné (officiel) du MUMC+ aux Pays-Bas, ainsi que l'ISoSL « le Pèrî » (Intercommunale de Soins Spécialisés de Liège, Hôpital Pèrî), un CE pour la MH à Liège qui est étroitement lié au CHU. De plus, il existe une grande communauté d'associations de patients qui permet un excellent réseautage dans l'EMR. Étant donné que beaucoup de choses ont déjà été accomplies dans les différents pays, le travail du projet peut commencer à un niveau plus élevé que pour les autres maladies rares (MR « modèle » bien connues).

77

DYSTROPHIE MUSCULAIRE DE DUCHENNE (DMD) - MR NEUROLOGIQUE

La DMD est une maladie neuromusculaire héréditaire et représente donc un autre groupe de maladies rares neurologiques. La maladie, qui touche principalement les hommes, apparaît habituellement dans l'enfance. Généralement, la capacité à se déplacer normalement diminue rapidement, entraînant le décès chez les jeunes ou les jeunes adultes.

Jusqu'à présent, aucun traitement médical n'est disponible et les soins sont pluridisciplinaires et complexes, comprenant entre autres la physiothérapie, la cardiologie, la chirurgie, ainsi que le traitement par corticostéroïdes et autres médicaments. Tout comme la MH, la coordination des différents types de professionnels de la santé et d'autres professionnels est importante.

Il existe des associations de patients dans les trois pays. Les hôpitaux universitaires d'Aix-la-Chapelle et de Maastricht ont manifesté leur intérêt pour que le MUMC+ dispose d'un Centre neuromusculaire en tant que CE (officiel) désigné.

LEUCEMIE MYELOÏDE CHRONIQUE (LMC) – MR HEMATOLOGIQUE

La LMC est une leucémie hématologique rare et il s'agit du syndrome myéloprolifératif le plus fréquent. Les patients, généralement des adultes, peuvent soit être asymptomatiques, soit souffrir entre autres de fatigue, de perte de poids et de sueurs. Les symptômes de la maladie sont principalement physiques. Jusqu'à présent, les facteurs prédisposant à la maladie et son mécanisme d'apparition restent majoritairement inconnus, mais une tyrosine kinase continuellement active est la cause de la maladie. Le traitement curatif disponible consiste en une greffe allogénique de moelle osseuse, mais un médicament, le mésylate d'imatinib, un inhibiteur de l'activité tyrosine kinase, améliore considérablement le pronostic. Cependant, un traitement et des soins à long terme peuvent s'avérer difficiles.

Des experts en LMC sont présents dans les trois hôpitaux participants et des associations de patients existent également. Tout comme la MH, la LCM est connue pour son fort potentiel de sensibilisation des différents groupes cibles.

MALADIE DE VAQUEZ (POLYCYTHEMIE VRAIE - PV) – MR HEMATOLOGIQUE

Sa prévalence de 1-5/10 000 est assez élevée. Chez les personnes atteintes de la maladie de Vaquez (ou Polycythémie vraie, PV), la production des globules rouges est perturbée, causant une hyperviscosité sanguine. De nombreux problèmes de santé peuvent en résulter, dont la plupart sont de nature physique. Il est nécessaire d'évaluer les patients individuellement pour le traitement, mais l'objectif est généralement de diminuer la viscosité sanguine. L'espérance de vie est proche de l'âge habituel et la maladie peut apparaître à n'importe quel âge.

Au sein des hôpitaux universitaires d'Aix-la-Chapelle, de Liège et de Maastricht, partenaires du projet EMRaDi, il existe une large expertise pour cette maladie, qui est un syndrome myéloprolifératif acquis. Des associations de patients sont également présentes.

SYNDROME DE SILVER-RUSSELL (SSR) - MR SYNDROMIQUE

Le SSR est un trouble syndromique congénital rare, qui est principalement caractérisé par un retard de croissance postnatal et intra-utérin, une macrocéphalie relative, un front proéminent, une asymétrie corporelle et des difficultés alimentaires. Le SSR est tout d'abord un diagnostic clinique, mais il peut être diagnostiqué au niveau moléculaire chez environ 60 % des patients. Le traitement prend la forme d'une administration d'hormone de croissance, avec un bon pronostic lorsque le traitement est appliqué correctement. Le SSR appartient au groupe de maladies de l'empreinte génomique et peut, par conséquent, être considéré comme un modèle pour ces maladies hétérogènes. De plus, il y a un diagnostic différentiel pour de nombreuses maladies liées au retard de croissance.

Un grand nombre de patients atteints du SSR sont diagnostiqués et/ou traités dans les hôpitaux universitaires d'Aix-la-Chapelle et de Liège étant donné que l'expertise y est présente. En outre, une collaboration étroite se poursuit avec des associations de patients nationales et internationales, ce qui entraîne des directives consensuelles internationales.

SYNDROME DE RETT - MR SYNDROMIQUE

Le syndrome de Rett touche principalement les femmes, mais de plus en plus d'hommes sont diagnostiqués avec un phénotype et génotype similaires à celui du syndrome de Rett. Le syndrome de Rett, un trouble neurodéveloppemental grave, survient généralement entre 12 et 18 mois, mais l'âge peut varier considérablement. Les patients souffrent toute leur vie de troubles médicaux complexes avec un handicap intellectuel et un taux élevé de comorbidité. Par conséquent, le traitement est complexe et seulement symptomatique. Il implique une grande coordination entre les soins de santé, l'aide sociale et autres (y compris des kinésithérapeutes, des diététiciens, des ergothérapeutes, des logopèdes et des musicothérapeutes). Le diagnostic peut être établi soit sur le phénotype (s'il est classique), soit par séquençage de la génération suivante en cas de caractéristiques phénotypiques moins classiques et/ou dès le tout jeune âge. Généralement, la durée de vie est (plutôt) limitée et le pronostic dépend de la gravité de la comorbidité.

Maastricht est le centre d'expertise pour le syndrome de Rett aux Pays-Bas et fait partie du Centre d'expertise pour les syndromes rares et les troubles cognitifs. Ce syndrome est un exemple de maladie couverte par un seul des hôpitaux participants. Des associations de patients sont présentes dans les trois pays.

GALACTOSEMIE DE TYPE 1 – MR METABOLIQUE

Cette maladie se manifeste dans la petite enfance. Dans la période néonatale, elle se présente comme une maladie mortelle, dont le tableau clinique peut être résolu par un régime alimentaire sans galactose.

Cependant, le traitement diététique s'avère insuffisant pour prévenir les complications graves à long terme, telles que les troubles cognitifs, sociaux et reproductifs. Le traitement et le suivi de cette maladie héréditaire sont complexes et pluridisciplinaires. Ils nécessitent une équipe de spécialistes disposant des connaissances appropriées sur la maladie.

L'hôpital universitaire de Maastricht a un CE (officiel) désigné et l'hôpital universitaire de Liège est compétent pour cette maladie, qui appartient au groupe des maladies métaboliques rares et, en particulier, aux troubles du métabolisme du glucose. Des associations de patients existent.

PHENYLACETONURIE (PCU) - MR METABOLIQUE

La PCU est une maladie qui peut être détectée par le biais d'un programme de dépistage néonatal avec une évolution positive de la maladie, à condition que les traitements médicaux et diététiques corrects soient appliqués. C'est un modèle pour ce type de maladies, qui appartient au domaine des maladies métaboliques rares d'origine héréditaire. Lorsqu'une personne est touchée par cette maladie, le métabolisme d'un acide aminé, un composant important des protéines, est gravement perturbé, causant un retard mental lourd et des troubles physiques chez les patients non traités. Les associations de patients couvrant cette maladie rare sont présentes dans les trois pays.

L'hôpital universitaire de Liège est l'acteur principal à avoir inclus la PCU dans la liste restreinte des huit MR, étant donné qu'il bénéficie de beaucoup d'expertise. L'hôpital universitaire de Maastricht a également une grande expérience en ce qui concerne cette maladie.

REMARQUE FINALE

Sources d'information propres aux maladies : www.orpha.net et les spécialistes de la santé faisant partie du projet EMRaDi, à savoir (par ordre alphabétique) :

Maastricht UMC+:

Estela Rubio Gonzales (Pédiatre, maladies métaboliques)
Merel Klaassens (Pédiatre)
Sylvia Klinkenberg (Neurologue pour enfants)
Mayke Oosterloo (Neurologue)
Harry Schouten (Interniste - Hématologue)
Connie Stumpel (Généticienne clinique, Neurologue)

CHU de Liège:

Vincent Bours (Généticien clinicien)
Saskia Bulk (Généticienne clinicienne)
Kaoutar Hafraoui (Hématologue)
Zayd Jedidi (Neurologue)

UK Aachen:

Thomas Eggermann (Généticien humain)
Steffen Koschmieder (Hématologue)
Kathrin Reetz (Neurologue)

and

Caroline Glaude, MC Verviers-Eupen ; Kim Karsenberg, VSOP; Joyce Loridan, Solidaris; Clara Noirhomme, ANMC; Marèl Segers, VSOP ; Sylvie Taziaux, CHU de Liège et Christopher Schippers, UK Aachen

Le présent document a été rédigé en collaboration avec tous les partenaires du projet EMRaDi.

ANNEXE 6: JOURNÉE DES MALADIES RARES DANS L'EMR 2019 : RESUME

FEED-BACK DES TABLES RONDES EN SEANCE PLENIERE

COOPERATION ET SOINS DE SANTE TRANSFRONTALIERS

QUELLES SONT LES EXPERIENCES (GOULOTS D'ETRANGLEMENT ET REUSSITES) EN MATIERE DE COOPERATION ET DE SOINS DE SANTE TRANSFRONTALIERS ?

Goulots d'étranglement

- Les procédures de remboursement des SST sont incertaines (niveau de remboursement, etc.)
- Les différences dans les pratiques cliniques (accès aux médicaments, procédures des diagnostics, etc.)
- Les barrières culturelles et linguistiques
- Les patients se tournent vers Google plutôt que vers les experts transfrontaliers
- La fin d'IZOM (Integratie Zorg op Maat, l'ancien système qui facilitait les SST dans l'EMR au niveau des aspects administratifs et financiers)

Réussites

- La collaboration entre les organismes assureurs (AOK, CZ, MC)
- Les ERN soutiennent le partage et l'apprentissage

QUELLES SONT LES SOLUTIONS POSSIBLES AUX GOULOTS D'ETRANGLEMENT ET QUELLES SONT LES BONNES PRATIQUES EN MATIÈRE DE COLLABORATION ET DE SOINS DE SANTÉ TRANSFRONTALIERS ?

- L'intégration des ERN dans les systèmes nationaux
- L'e-health et la consultation multidisciplinaire des patients (ERN - Clinical Patient Management System (CPMS))
- Les services d'e-health ne sont toujours pas remboursés ! Nous avons besoin d'une nomenclature commune pour les services de télémédecine.
- Les projets pilotes : les plans de soins des patients dans l'EMR (EMRaDi) pour acquérir de l'expérience et s'améliorer
- Le fonds européen pour les maladies rares
- Les directives internationales et le respect de celles-ci

COMMENT LES PATIENTS, LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS, LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ, LES MUTUALITÉS ET LES DÉCIDEURS POLITIQUES PEUVENT-ILS CONTRIBUER A LA RÉALISATION DE CES SOLUTIONS ?

- Collaboration entre les parties prenantes
- Encourager la sensibilisation

SENSIBILISATION

QUELLES SONT LES EXPÉRIENCES (GOULOTS D'ÉTRANGLEMENT ET RÉUSSITES) EN MATIÈRE DE SENSIBILISATION ?

- Les MG et les autres prestataires de soins devraient être plus informés sur les maladies rares
- Le diagnostic et la reconnaissance des symptômes tardifs le délai du diagnostic doit être réduit
- Les organisations de patients et les prestataires de soins ne sont pas suffisamment informés sur les centres de MR
- Les patients et les prestataires de soins ne savent pas où se trouvent les CE, car ceux-ci ne sont pas suffisamment indiqués au public
- Les médecins généralistes doivent connaître l'existence des CE et des organisations de patients afin de pouvoir guider le patient vers la source de renseignement adéquate

QUELLES SONT LES SOLUTIONS POSSIBLES AUX GOULOTS D'ÉTRANGLEMENT ET QUELLES SONT LES BONNES PRATIQUES EN MATIÈRE DE SENSIBILISATION ?

- Les CE devraient obtenir plus de publicité dans les revues médicales, sur Internet, etc.
- Plus d'investissement financier dans les CE
- Liste des signaux d'alarme des MR (mais attention : il ne suffit pas de les vérifier !)
- Les associations de patients devraient jouer un rôle important dans la mise en place de ces CE

COMMENT LES PATIENTS, LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS, LES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ, LES ORGANISMES ASSUREURS ET LES DÉCIDEURS POLITIQUES PEUVENT-ILS CONTRIBUER A LA RÉALISATION DE CES SOLUTIONS ?

- Les MR doivent être examinées au niveau international (la sensibilisation au niveau international est nécessaire)
- Échange de données entre les différents centres des MR
- Des conférences pour réunir les experts du monde entier En cas de symptômes non spécifiques, les prestataires de service devraient être conscients qu'il peut s'agir d'un symptôme d'une maladie rare Les MR devraient bénéficier d'une priorité élevée, surtout lorsque les causes communes sont exclues
- Nous devons continuer à partager les histoires des patients afin d'améliorer la compréhension du public sur les MR

MALADIES NON DIAGNOSTIQUÉES

QUELLES SONT LES EXPÉRIENCES (GOULOTS D'ÉTRANGLEMENT ET RÉUSSITES) CONCERNANT LES PATIENTS SANS DIAGNOSTIC ?

- Les diagnostics tardifs sont très courants. Vous devez trouver les partenaires appropriés et être orientés vers les experts adéquats sans perdre de temps précieux
- Les syndromes impliquent des soins pluridisciplinaires
- Nécessité d'avoir un coordinateur qui est responsable des données entrantes des différents experts (pour garder une bonne vue d'ensemble !)
- Jusqu'à présent, nous avons été trop dépendants de la coïncidence pour établir le diagnostic

QUELLES SONT LES SOLUTIONS POSSIBLES AUX GOULOTS D'ETRANGLEMENT ET QUELLES SONT LES BONNES PRATIQUES CONCERNANT LES PATIENTS SANS DIAGNOSTIC ?

- Le coordinateur
- La formation à tous les niveaux
- La sensibilisation continue par l'intermédiaire de différents canaux
- L'utilisation de nouvelles technologies
- Le besoin d'une collaboration entre les professionnels et les patients, et entre les professionnels eux-mêmes

COMMENT LES PATIENTS, LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS, LES PROFESSIONNELS DE LA SANTE, LES ORGANISMES ASSUREURS ET LES DECIDEURS POLITIQUES PEUVENT-ILS CONTRIBUER A LA REALISATION DE CES SOLUTIONS ?

- Soyons « en colère » ensemble !
- De meilleures politiques pour le remboursement des soins de santé transfrontaliers
- Nous devrions sensibiliser au niveau politique
- Création de plateformes pour les professionnels des institutions de santé et pour les patients non diagnostiqués

DOCUMENTS

Vous trouverez les documents relatifs à cette journée sur le site Internet du projet EMRaDi :

- [Les présentations PowerPoint des intervenants](#)
- [Les dessins illustrant la journée](#)
- [Les réactions de participants à la journée](#)

ANNEXE 7: EVENEMENT DE CLÔTURE DU PROJET EMRADI - 17/02/2020 : RÉSUMÉ

Évènement de clôture du projet EMRaDi : Optimiser les trajets des patients atteints de maladies rares grâce à la coopération transfrontalière dans l'Euregio Meuse-Rhin

Le 17 février 2020, les partenaires du projet EMRaDi (Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases, litt. Maladies Rares dans l'Euregio Meuse-Rhin) ont présenté au Palais des Congrès à Liège, les résultats de plus de trois ans de coopération transfrontalière axée sur l'amélioration des trajets des patients atteints de maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR).

L'eurodéputé Pascal Arimont a prononcé le discours d'ouverture, soulignant l'importance des projets tels que le projet EMRaDi. En effet, ce projet a considérablement amélioré sa conscientisation aux maladies rares et le besoin d'augmenter les fonds octroyés aux projets dans le domaine de la santé. Ensuite, Axel Noël (antenne régionale Interreg de Liège) a plaidé en faveur d'une coopération renforcée au sein de l'EMR avant de laisser la parole aux partenaires du projet, qui ont présenté leurs réalisations.

D'abord, Caroline Glaude (Mutualité chrétienne Verviers-Eupen, chef de file du projet) a donné [un aperçu du projet](#). Joyce Loridan (Union Nationale des Mutualités Socialistes, Belgique) et Clara Noirhomme (Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes, Belgique) ont poursuivi en présentant la recherche qualitative menée sur base des [104 témoignages de patients, de leurs proches et de professionnels](#) qui visait à découvrir le quotidien des patients atteints de MR (maladie rare) et de leurs proches. Ensuite, Timo Clemens (Maastricht University) a donné un aperçu [des dispositions juridiques et financières applicables au sein de l'EMR](#) et a formulé des recommandations pour faciliter l'échange de données et faire avancer la télémédecine. Rok Hrzic (Maastricht University) a [présenté des modèles de soins intégrés](#) (à partir du slide 19). Ces études plaident notamment en faveur d'une approche holistique [1] et d'une plus grande coopération transfrontalière. Elles fournissent de solides arguments pour l'introduction de « gestionnaires de cas » afin d'améliorer l'aide fournie aux patients atteints de MR et la coordination des soins.

Vincent Bours (CHU de Liège), Christopher Schippers (UK Aachen) et Connie Stumpel (Maastricht UMC+) ont débuté l'après-midi en montrant [comment les trois hôpitaux universitaires de l'EMR ont amélioré la coopération entre eux, mais aussi au-delà, et ont mené des actions communes](#) pour sensibiliser les professionnels de la santé, en particulier. Ensuite, Cor Oosterwijk (VSOP) a présenté les [recommandations formulées par le Comité de Réflexion des Patients](#) qui a été créé dans le cadre du projet. Il a appelé à une plus grande coopération entre les parties prenantes des trois pays et à ce que chacun adopte la perspective du patient.

La journée s'est terminée par un échange de point de vue inspirant, entre deux représentants de patients, Jan de Jong (Hematon) et Eva Schoeters (RaDiOrg), et deux professionnels de la santé, Saskia Bulk (CHU de Liège, BE) et Chantal Mathy (Institut belge de la santé), mais aussi avec le public, pour discuter des résultats du projet EMRaDi et aborder les défis restants à relever dans les actions et projets futurs.

L'intérêt de réaliser des **projets pilotes** dans l'EMR a été mis en avant afin de proposer de nouvelles idées aux autres États membres et, de manière plus large, au niveau européen. L'importance de la proactivité des **organismes assureurs** lorsqu'ils sont confrontés aux patients atteints de maladies rares a été soulignée, tout comme le **statut « MR »** qui doit être amélioré afin de pouvoir être utilisé comme un véritable signal d'alerte. Le **gestionnaire de cas** a également été encouragé à être un gestionnaire de trajet, qui pourrait se trouver au sein de l'association de patients. Un accord solide a été conclu afin de promouvoir la **télémédecine** aux niveaux national et transfrontalier et de la développer en coordination avec les **ERN** tout en accordant une attention particulière à la protection des données. Concernant l'UE et la solidarité, les participants ont

proposé de développer des solutions pour la **tarification des médicaments** (une tarification européenne équitable et maximale et une évaluation du rapport coût-efficacité ont été conseillées) et de **faciliter les soins de santé transfrontaliers** pour les patients atteints de MR. L'**approche de l'EBM** en tant que règle pour le remboursement de certains médicaments et médecines alternatives a fait l'objet de discussions, car il est difficile d'apporter des preuves scientifiques dans le cas des maladies rares en raison du nombre limité de patients pour chaque maladie. En Belgique, le **Fonds spécial de solidarité** existe pour rembourser les traitements et les médicaments spécifiques pour les patients atteints de maladies rares lorsque les critères sont remplis.

Caroline Glaude a conclu la journée en résumant les **huit réalisations** de cette coopération transfrontalière sur les maladies rares :

1. Regroupement des principaux acteurs de l'EMR pour accroître l'expertise et la coopération ;
2. Analyse des besoins des patients tout au long de leurs trajets ainsi que sur le plan juridique et financier ;
3. Propositions de solutions pour améliorer la qualité de vie des patients et de leurs familles grâce à un diagnostic plus rapide et à des soins intégrés de haute qualité, centrés sur le patient et proches de son lieu de résidence ;
4. Sensibilisation ;
5. Participation des patients à la recherche sur les soins de santé et autonomisation des patients ;
6. Fonction de catalyseur pour les plans nationaux des trois pays ;
7. Contribution à la mise en œuvre de la directive européenne 2011/24/UE relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers, y compris les réseaux européens de référence ;
8. Développement de trajets de patients atteints de maladies rares dans un contexte transfrontalier et européen, et recommandations en accord avec les contextes européen et national.

COORDINATION ET RÉDACTION FINALE :

Mutualité chrétienne Verviers-Eupen - Caroline Glaude

ÉDITEUR :

Mutualité chrétienne Verviers-Eupen – Michel Halin
Rue Lucien Defays 77 – 4800 Verviers - Belgique

Mars 2020