



Belgium

EUROPLAN NATIONAL CONFERENCE

in the framework of the EU Joint Action RD-ACTION

Brussels, 8/June/2018

**QUELLES SONT LES SPECIFICITES DES MALADIES RARES ?
COMMENT SONT-ELLES APPREHENDEES PAR LE PLAN MALADIES RARES
ET AVEC QUELS RESULTATS ?**

RAPPORT FINAL



FOREWORD

The EUROPLAN national conferences or workshops are organised in many European countries as part of a coordinated and joint European effort to foster the development of comprehensive National Plans or Strategies for Rare Diseases addressing the unmet needs of patients living with a rare disease in Europe.

These National Plans and Strategies are intended to implement concrete national measures in key areas from research to codification of rare diseases, diagnosis, care and treatments as well as adapted social services for rare disease patients while integrating EU policies.

The EUROPLAN national conferences/ workshops are jointly organised in each country by a National Alliance of rare disease patients' organisations and EURORDIS–Rare Diseases Europe. **Rare Disease National Alliances and Patient Organisations have a crucial role to shape the national policies for rare diseases.**

The strength of EUROPLAN national conference/ workshop lies in its shared philosophy and format:

- **Patient-led:** National Alliances are in the best position to address patients' needs;
- **Multi-stakeholders:** National Alliances ensure to invite all stakeholders involved for a broad debate;
- **Integrating both the national and European approach to rare disease policy;**
- **Being part of an overarching European action** (project or Joint Action) that provides the legitimacy and the framework for the organisation of EUROPLAN national conferences/workshops;
- **Helping national authorities adhere to the obligations stemming from the Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases.**

Since 2008, National Alliances and EURORDIS have been involved in promoting the adoption and implementation of National Plans and Strategies for rare diseases. Altogether, 41 EUROPLAN national conferences took place in the framework of the first EUROPLAN project (2008-2011) and the EU Joint Action of the European Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD - (2012-2015).

Within RD-ACTION (2015-2018), the second EU Joint Action for rare diseases, National Alliances and EURORDIS continue to get involved in a coordinated European effort to advocate for and promote integrated national policy measures that have an impact on the lives of people living with rare diseases.

The EUROPLAN national conferences or workshops taking place within RD-ACTION focus on specific themes identified by the National Alliances as the most pressing priorities to tackle with national authorities. These thematic priorities are addressed in sessions where all the stakeholders discuss relevant measures to be taken or ways to sustain the full implementation of already approved measures.

Each National Alliance prepares a final report on the national workshop, based on a common format such as the one that follows.

GENERAL INFORMATION

Country	Belgium
National Alliance (Organiser)	RaDiOrg – Rare diseases Belgium
Date & place of the national workshop/conference	8 june 2018 – Brussels
Website	www.radiorg.be
Members of the Steering Committee	Eva Schoeters, RaDiOrg Peter Raeymaekers, LyRaGen bvba Jonathan Ventura, consultant
List of Themes addressed	<ul style="list-style-type: none">• What aspects are unique to rare diseases?• Which action points in the rare diseases plan have been most effective in improving patients' lot?• What supplementary actions are needed in the rare diseases plan?
Annexes :	I. Programme in English II. List of Participants (by stakeholders' categories)

RAPPORT FINAL

I. Introduction

L'objectif de cette seconde table-ronde EUROPLAN organisée par RaDiOrg, l'Alliance belge pour les maladies rares, est de réaliser une analyse claire de la situation actuelle concernant les maladies rares en Belgique. Pour ce faire, la table-ronde réunit des représentants de toutes les parties prenantes : organisations de patients, scientifiques et professionnels médicaux, responsables administratifs et politiques ainsi que l'industrie pharmaceutique.

Les conclusions de cette table-ronde permettront également à RaDiOrg de fixer ses priorités pour les prochaines années et aux associations de patients concernées de mieux coordonner leurs actions.

RaDiOrg précise, par ailleurs, que l'objectif de la table-ronde n'est pas d'évaluer le Plan maladies rares.

II. Thèmes

THEME 1 : QUELLES SONT LES SPECIFICITES DES MALADIES RARES ?

La question des spécificités des maladies rares a fait l'objet de nombreuses études et publications ces 20 dernières années dans un contexte où des politiques spécifiques en la matière se sont développéesⁱ. Dès lors, afin de capitaliser sur ces informations existantes, les participants ont reçu en amont de la table-ronde une liste reprenant une série de spécificités des maladies raresⁱⁱ.

Le but de cette première session de la table-ronde est de s'assurer que ces caractéristiques soient toujours d'actualité et, le cas échéant, d'enrichir la liste proposée que voici :

DIAGNOSTIC
Le bon diagnostic ne tombe souvent qu'après des mois ou des années de retard.
La première ligne médicale n'est pas suffisamment sensibilisée aux maladies rares, ce qui contribue à allonger le délai de diagnostic.
En raison du délai de diagnostic, il existe un grand risque de mauvais traitement de la maladie ou d'une évolution de la maladie qui aurait pu être évitée et qui est irréversible.
En raison de diagnostics erronés et par conséquent également d'un manque de conseil génétique, les maladies sont transmises involontairement.
L'absence/le retard de diagnostic et la faible prévalence de ces maladies empêche l'existence de registres suffisamment étayés, ce qui constitue un frein tant pour la connaissance de ces maladies que de la recherche de soins et traitements (lien avec les essais cliniques).
80% des maladies rares sont d'origine génétique (soit par héritage soit du fait de nouvelle mutation) et 50% des maladies rares se déclarent durant l'enfance.
SUIVI ET TRAITEMENT
Il existe peu ou pas de thérapies spécifiques à une maladie.
Il n'y a pas de traitement (curatif) pour la plupart des maladies rares; seul le traitement (limité) des symptômes est possible.
Il est difficile pour les patients d'avoir accès au suivi et au traitement les plus adéquats disponibles, notamment les médicaments orphelins.
La nature complexe et rare de ces maladies rend particulièrement difficile l'organisation d'un suivi et d'un traitement intégrés et qualitativement optimaux. En effet, le suivi de ces maladies nécessite la participation d'un grand nombre de spécialités médicales et paramédicales
Il existe peu ou pas de « guidelines » disponibles pour la gestion de la maladie.
Il existe de grandes différences dans la prise en charge d'une maladie d'hôpital à hôpital, d'une région à l'autre, d'un pays à l'autre.
La rareté de l'expertise pour la plupart des maladies rares appelle à la concentration de celle-ci dans des centres d'expertises nationaux et la constitution de réseau transnationaux.
MANIFESTATION DE LA MALADIE
La manifestation de la plupart des maladies rares est très variable (grande variété de symptômes et grande variété dans la sévérité des symptômes).
Les maladies rares sont graves, chroniques, souvent dégénératives et / ou mortelles.
Les maladies rares sont généralement complexes.
CONNAISSANCE DE LA MALADIE
Il y a un manque d'information sur la maladie au niveau du patient.
Il y a un manque de connaissance scientifique sur ces maladies, dû notamment au manque de données disponibles (registre).
Il y a peu de recherches sur les maladies rares parce que les investissements nécessaires sont trop élevés par rapport au rendement potentiel.
Vu la rareté de l'expertise scientifique, il est primordial de promouvoir la coopération internationale en matière de recherche scientifique.

Il y a un manque d'intérêt et de sensibilisation du public aux problèmes des maladies rares, bien que 6 à 8% de la population y soit confrontée
IMPACTS PSYCHOSOCIAUX
En raison d'un manque de diagnostic ou d'un mauvais diagnostic il manque souvent de soutien et de compréhension parmi les membres de la famille.
Se sentir complètement seul; d'autres ne comprennent pas votre situation ou vos problèmes.
Les personnes atteintes d'une maladie rare sont souvent forcées de devenir des spécialistes de leur propre maladie. Cela offre à beaucoup de patients la meilleure garantie d'obtenir des soins optimaux. Cependant, cela exerce une pression et une responsabilité supplémentaires sur les épaules du patient / de ses proches. De plus, cela implique que les personnes plus défavorisées sont susceptibles de recevoir moins de soins de santé de qualité.
L'importance du contact avec une organisation de patients bien informée est primordiale en raison du besoin d'information et du besoin de contact avec d'autres patients.
L'impact de ces maladies sur les patients vont au-delà des de l'aspect purement médical pour toucher toutes les facettes de la vie : l'accès à l'éducation et au marché du travail, accès aux activités récréatives, stigmatisation, isolement, exclusion des communautés sociales ainsi que des formes de discrimination dans l'accès aux assurances ou aux crédits.
L'impact d'une maladie rare touche l'ensemble des proches du patient sur différents aspects : psychologique, social, culturel et économique. La nécessité de développer des structures de soutien aux proches est essentielle (telles que des maisons de répit).

La consultation a permis de confirmer que la liste compilée des caractéristiques des maladies rares reste bien pertinente, tout en mettant en exergue trois éléments qui devraient y être ajoutés :

(1) La nécessité d'impliquer la 1^{ère} ligne dans la prise en charge des maladies rares :

“Personnellement, nous devrions veiller à optimiser les liens entre généralistes et les centres de génétique et les centres d'expertise. Le nombre de prescriptions venant des généralistes est faible, inférieur à 5%.”

“Renforcer la première ligne : formations aux médecins généralistes et à la communauté soignante au sens large concernant les maladies rares ...”

« Il est nécessaire de mieux informer / sensibiliser la première ligne aux maladies rares afin que les « signaux rouges » soient identifiés plus rapidement et que le patient soit transféré plus rapidement vers le centre d'expertise approprié. »

(2) Le besoin de sensibiliser le grand public à la problématique des maladies rares :

« Un grand trait qui nous distingue des autres maladies est toujours l'ignorance et donc l'insatisfaction. Il y a aussi peu de reconnaissance de la part des grands médias ... il est vraiment nécessaire d'attirer encore plus l'attention sur des patients rares. »

« Suggestion de préciser qu'il s'agit 'd'un manque d'intérêt et de sensibilisation aux problèmes de la rareté des maladies' en tant que tels, car certaines maladies rares spécifiques bénéficient d'une grande attention du public (mais le public ne les assimile pas nécessairement à des maladies rares) »

(3) L'accès à des soins et traitements optimaux. Sur ce point, la consultation a insisté sur les éléments spécifiques suivants :

- Trop peu de traitements spécifiques aux maladies
- Trop peu de traitements de guérison
- Des médicaments orphelins trop chers
- Accès difficile aux traitements à l'étranger, surtout si le traitement en Belgique n'est pas (encore) remboursé
- Décision de remboursement trop long (3 mois peuvent être d'une importance vitale)

Enfin la consultation a permis de mettre en exergue certaines avancées par rapport à la situation d'il y a 15 ans : plus de connaissance et de concentration de l'expertise, plus de multidisciplinarité, plus de familiarité et d'intérêt pour ces maladies, plus de recherche, de meilleurs diagnostics, plus de coopération, de meilleurs conseils ...

Après discussion collective sur ces différents éléments, les conclusions principales de cette première session de la table-ronde se résument comme suit :

- Il est important de mentionner le lancement des European Reference Networks et du réseau flamand pour les maladies rares ainsi que le lancement des travaux pour la création d'un réseau wallon dans les avancées majeures réalisées en Belgique en matière de prise en charge de ces maladies ;
- Les réseaux faciliteront la coopération et la communication, mais pas nécessairement la concentration d'expertise. A titre d'exemple, ces réseaux faciliteront la communication entre les premières, deuxième et troisième ligne, ce qui est essentielle pour l'apprise en charge des personnes avec une maladie rare ;
- Les organisations de patients reconnaissent que des améliorations ont été faites au niveau global (décisions politiques et administrative) mais que sur le terrain, l'amélioration n'est pas autant perceptible pour les patients en termes de prise en charge et de suivi ;
- Pour que les besoins des patients atteints de maladies rares soient pris en charge plus rapidement par les autorités publiques, un engagement plus marqué et une réelle proactivité de ces dernières est essentiel, notamment pour financer les mesures du Plan maladies rares, et ce, de façon comparable à ce qui se fait pour les cancers par exemple ;
- Pour les patients, le lien avec la première ligne est effectivement très important ;
- Il est nécessaire de communiquer largement sur les maladies rares afin de les démystifier, de nouveau comme cela a été fait par le passé pour les cancers. Il serait utile à cet égard de quantifier le nombre total de patients qui sont concernés par le terme générique « maladie rare ». C'est notamment par ce biais que les maladies rares pourront devenir une priorité de santé publique collective. Plus spécifiquement, cette sensibilisation du grand public peut aider à influencer les choix politiques en suscitant le «willingness to pay » pour les traitements et soins des maladies rares ;
- Il est nécessaire de développer des mécanismes innovants pour le remboursement des médicaments orphelins, le mécanisme de négociations contractuelles en vigueur (article 81) n'est pas soutenable. Par ailleurs, au-delà des médicaments orphelins qui nécessitent

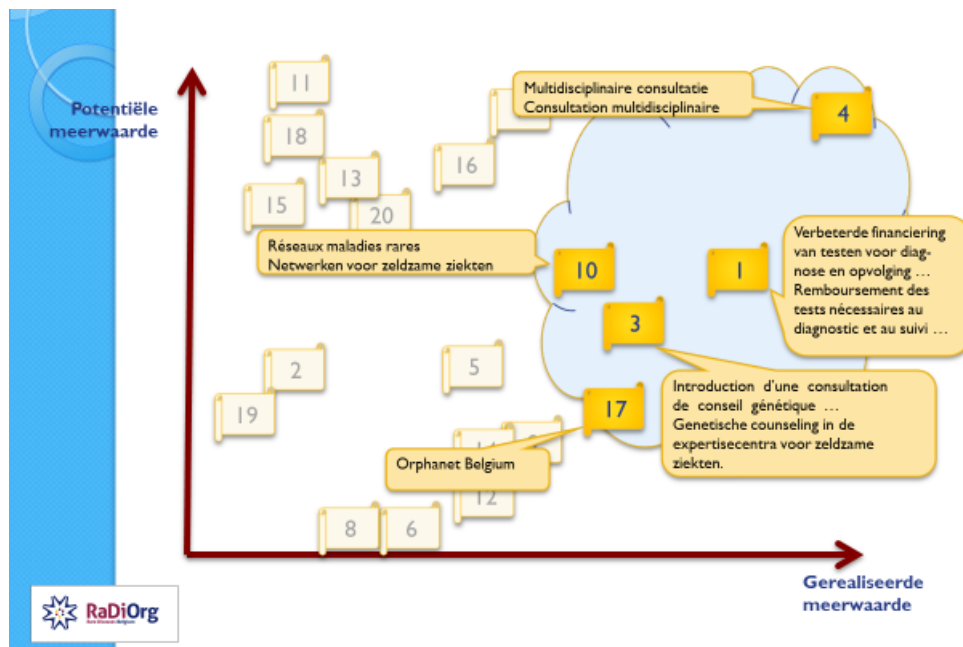
des budgets importants, des thérapie géniques prometteuses mettront à l'avenir d'avantage de pression sur les possibilités de remboursement.

THEME 2 : QUELLES SONT LES ACTIONS DU PLAN MALADIES RARES QUI ONT LE PLUS D'EFFET DE LEVIER POUR AMELIORER LA SITUATION DES PATIENTS ?

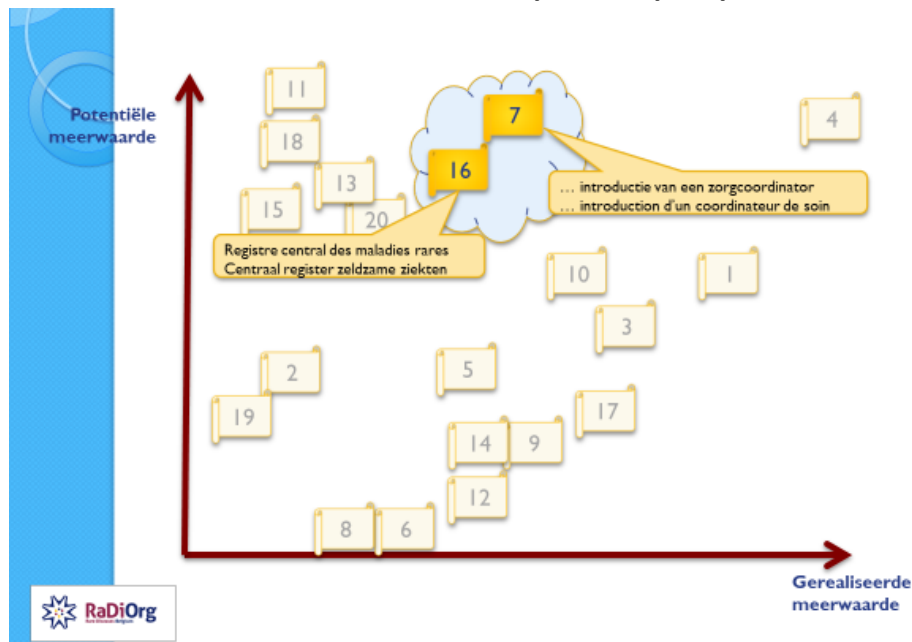
Le plan maladies raresⁱⁱⁱ se compose de 20 actions. L'objectif de cette session est de réaliser un mapping des actions (réalisées ou non) du Plan maladies rares et d'en identifier l'impact attendu ou réel pour les patients.

De nouveau, cet exercice a également fait l'objet d'une consultation préalable des participants. Le résultat de cette consultation a été présentée pour discussion lors de cette session^{iv}.

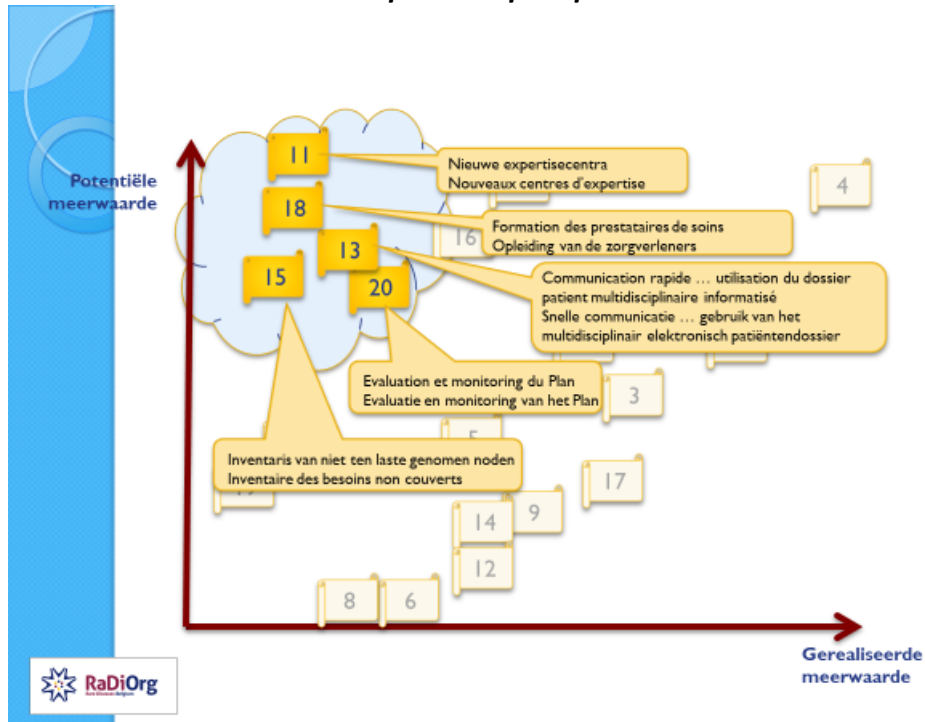
(1) Les actions réalisées à ce jour avec le plus d'impact



(2) Les actions en cours de réalisation avec le plus d'impact potentiel



(3) Les actions à réaliser avec le plus d'impact potentiel



Après discussion collective sur ces différents éléments, les conclusions principales de cette deuxième session de la table-ronde se résument comme suit :

- Concernant Orphanet, il semble être utile pour les professionnels, mais pas encore assez pour les patients ; pour cela il est important que les informations soient compréhensibles aux patients (adaptation du langage utilisé pour que tout le monde puisse comprendre) ; actuellement un outil statique mais avec un grand potentiel d'optimisation ;
- L'importance de la récolte des données et des registres est communément partagée. Toutefois, il semble qu'une série d'obstacles devraient être levés afin de mieux alimenter le registre central des maladies rares. Certains de ces obstacles sont connus (pas d'obligation pour les professionnels d'enregistrer les données de leurs patients, disposition des outils techniques au niveau des hôpitaux, mauvaise qualité des données rapportées,...), mais il est nécessaire d'inventorier l'ensemble des obstacles à lever.
- Le développement des centres d'expertise est primordial mais il faut aussi instituer des systèmes de collaboration et de communication entre ces centres et les centres non-experts pour faciliter la vie des patients. La définition de guidelines et de trajectoires de soin pourront aider à établir ces connections entre les différents niveaux de prise en charge ;
- Il est nécessaire de définir ce que l'on entend par « expertise » : est-ce qu'il s'agit d'expertise dans le diagnostic, les soins ? Est-ce en lien avec le nombre de patients suivis, le nombre d'interventions médicales spécifiques ou encore sur base de participation à des projets de recherche et/ou des réseaux... ?
- Le regroupement de maladies rares (comme cela est fait dans le cadre des European Reference Networks) peut aider à la concentration de l'expertise d'une manière plus réaliste car il est impossible de mettre en place un centre d'expertise pour chacune des maladies rares ;
- Un équilibre entre les centres d'expertise concentrés et les soignants de proximité doit absolument être trouvé. Cela répond la problématique de mobilité des patients vers

l'expertise. Pour réaliser ce point, il est essentiel d'investir dans la formation des soignant en ce compris dans celle des aidants-proches

- Le rôle de coordinateur des soins est primordial pour les patients. Cette notion doit être entendue plus largement que la coordination des soins médicaux et paramédicaux pour englober tous les aspects de la prise en charge de patients atteints de maladies rares.
- Les besoins non couverts, en ce compris les « unmet medical needs » (mesure 14 du Plan maladies rares), doivent continuer à être une priorité dans l'objectif d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares.
- Toutes les parties prenantes devraient collaborer afin d'instruire des moyens de contrer la hausse des prix des médicaments orphelins.

THEME 3: QUELLES ACTIONS COMPLEMENTAIRES SONT NECESSAIRES DANS LE PLAN MALADIES RARES?

Enfin, lors de la troisième session de la table-ronde, les participants ont été invité à identifier des nouvelles actions pour une éventuelle mise à jour du Plan maladies rares, voire l'adoption d'un deuxième plan maladies rares. Les principaux éléments mentionnés sont les suivants :

- Le soutien à RaDiOrg – Alliance nationale pour les maladies rares - par les autorités publiques doit être renforcé afin de lui reconnaître la même légitimité que les autres plateformes telles que la LUSS ou VPP
- Identifier des priorités pour des pathologies particulières
- Plus de transparence sur le mode de fixation des prix des médicaments orphelins ainsi que l'identification de mécanismes innovants pour assurer leur développement et in fine leur remboursement
- Il est nécessaire d'objectiver également tous les besoins des patients au-delà de la perspective purement médicale. Ces besoins sont également essentiels pour garantir une bonne qualité de vie pour les patients atteints de maladies rares ;
- Renforcer le lien entre la première et la seconde ligne de prise en charge
- Renforcer et améliorer les 20 mesures existantes
- Assurer l'accès à la bonne information pour les patients, aider les patients à trouver les associations de patients (notamment en lien avec le renforcement du rôle de l'Alliance nationale pour les maladies rares)
- Viser une meilleure couverture en lit spécialisé au niveau géographique
- Intégrer les maladies rares dans le plan « suivi des maladies chroniques » de manière plus spécifique, il est matériellement impossible de rassembler une expertise « maladie rare » au sein de chaque cluster « maladies chroniques » alors que les maladies « rares » sont souvent également des « chroniques ».
- Mieux former les aidants proches et assurer l'accès à des guides validés et utilisables.
- Formaliser les relations entre patients et médecins et encourager plus d'échanges collégiaux entre eux
- Elaborer et mettre en œuvre un plan de communication à l'attention du grand public notamment en conscientisant sur la part totale de la population que recouvre le concept « maladies rares ».
- Intégrer les maladies rares dans le cursus des soignants (exemple : cursus d'infirmier et médecine générale)
- Permettre la délivrance des médicaments orphelins ailleurs que via le pharmacien hospitalier
- Organiser le suivi des objectifs généraux de santé formulés par le gouvernement, par exemple le problème de l'écart de santé (repris dans les objectifs généraux en matière de santé publique) qui est probablement une problématique encore plus pertinente pour les maladies rares.

III. Annexes

(1) Agenda de la réunion

13.00	Accueil
13.05	Introduction et objectifs de la table-ronde
13.15	Quelles sont les spécificités des maladies rares ?
13.45	Quelles sont les actions du Plan maladies rares qui ont le plus d'effet de levier pour améliorer la situation des patients ?
14.40	Quelles actions complémentaires sont nécessaires dans le plan maladies rares ?
15.00	Clôture de la table-ronde

(2) Liste des participants

Nom et prénom	Institution
Albert Counet	Ligue Huntington
André Loir	Agence fédérale des médicaments et des produits de santé
Bénédicte Gombault	Fondation Roi Baudouin
Benoit Mores	Cabinet de la Ministre de la Santé (fédéral)
Chantal De Boevere	Conférence des Hôpitaux Académiques de Belgique
Chantal Mathy	RIZIV / INAMI
Chris Van Haecht	Mutualité Chrétienne
Chris Van Hul	Collège intermutualiste
Christine Verellen	Institut de Pathologie et de Génétique
Danny Reviere	Ligue ALS
Eva Schoeters	be-TSC
Fanny Duysens	doctorante en sciences politiques et sociale (Université de Liège)
Freddy Raymackers	UZ Brussel
Geert Mortier	UZ Antwerpen
Geert Peuskens	Vlaams Netwerk Zeldzame Ziekten
Hilde Ketels	BOKS
Jonathan Ventura	RaDiOrg
Ken de Marie	MUCO
Luc Matthysen	HTAP
Marc Doods	Pharmacien hospitalier
Maria Barea	VASCAPA
Mimi Minsiemi	Collectif Drépanocytose
Muriel Mignolet	Sanofi/Genzyme
Peter Raeymaekers	moderator
Romain Alderweireldt	Marfan/f101g
Saskia Van den Bogaert	SPF Santé publique
Valentina Bottarelli	Eurordis

ⁱ [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=FR](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/HTML/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=FR)

ⁱⁱ https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-FR.pdf

iii

https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/plan_belge_maladies_rares.pdf

^{iv} Il s'agissait d'une simple consultation en vue de préparer les discussions de la table-ronde et sans portée scientifique. Au total, 25 personnes de différentes parties-prenantes ont participé à cette consultation.