

LE PORTAIL ROMAND D'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES

RAPPORT D'ACTIVITÉ



ANNÉE 2019

Loredana D'AMATO SIZONENKO – HUG
Alessandra STROM – CHUV
Layla MOTCHANE – HUG
Erika HOLMGREN LACIN – HUG

Avril 2020

TABLE DES MATIÈRES

I.	Introduction et faits marquants	3
II.	Gouvernance	4
III.	Activités développées au sein des institutions CHUV-HUG	5
	A. Recensement et publication des consultations spécialisées	
	B. Codage des maladies rares	
	C. Consultation pour patients « sans diagnostic »	
	D. Echanges avec les professionnels	
IV.	Synthèse de l'activité du portail romand d'information sur les maladies rares	7
	A. <i>Contenu et certification HON du site internet</i>	
	B. <i>Helpline (support téléphonique et électronique)</i>	
	1. Le volume d'échange	
	2. Les utilisateurs du service	
	3. Les pathologies	
	4. L'analyse des demandes et services apportées	
V.	Les actions de communication et de formation	17
	A. Compte Twitter	
	B. Page Facebook	
	C. Presse et média	
	D. Stand d'information	
	E. Présentations orales	
	F. Supports de communication	
	G. Formation continue	
VI.	Collaborations internationales et nationales	19
VII.	Développements futurs et conclusion	21
VIII.	L'équipe du portail romand des maladies rares	22
IX.	Annexes	23

I. INTRODUCTION ET FAITS MARQUANTS

En préambule, nous invitons les lecteurs à se référer aux rapports d'activités précédents pour les années 2014 à 2018. Ils présentent nos missions, l'historique et la description détaillée de la structure et du fonctionnement du Portail Romand des Maladies Rares (PRMR), également accessibles via le lien <https://www.info-maladies-rares.ch/qui-sommes-nous/>.

2019 est restée une année d'adaptation en terme de ressources humaines pour le fonctionnement de la Helpline. Mme Layla Motchane a été en congé maladie puis en congé maternité dès le mois de juillet. Son remplacement a été assuré par Mme Erika Holmgren Lacin dès le 1^{er} septembre à un taux d'activité de 50% et se poursuivra jusqu'au 31 août 2020.

Le nombre de demandes annuelles continue à s'accroître régulièrement, soit 213 pour l'année 2019 (194 en 2018) ce qui porte à 977 demandes le nombre total d'appels et de mails reçus depuis la mise en service de la Helpline en 2014. Plus de la moitié d'entre elles concernent l'orientation médicale vers des centres experts. Le nombre de « suivi de cas » croît également, nécessitant d'avantage d'échanges de mails, de contacts téléphoniques et d'accompagnement personnalisé dans les procédures de prises en charge.

De même, l'augmentation de demandes d'accès aux consultations « sans diagnostic » CHUV – HUG par des patients et des médecins traitants, confirme le besoin d'une telle infrastructure. L'itinéraire clinique de ces patients, en particulier aux HUG, a donc été réorganisé afin de mieux répondre à la demande. Par ailleurs, le 28 février 2019, les HUG ont inauguré le Centre de Génomique Médicale (CGEM), « *structure transversale et multidisciplinaire, qui permet de réaliser une médecine de précision et personnalisée, pour des diagnostics plus rapides et des traitements plus précis* »¹ (Cf. Annexe 1 – Communiqué de presse).

Orphanet Suisse travaille désormais intensivement avec la kosek – Coordination nationale des maladies rares². Les deux organisations, ainsi que les Hôpitaux universitaires de Genève, siège d'Orphanet Suisse, ont signé un accord de coopération en mai 2019, allouant un budget pour le recrutement d'un chef de projet jusqu'à fin 2020. L'objectif de cette coopération est de fournir un aperçu complet des services liés aux maladies rares pour l'ensemble de la Suisse et des structures reconnues par la kosek dans la base de données Orphanet (Cf. Annexe 2).

Au vu de ce qui précède, la publication et la mise à jour de la liste des consultations spécialisées CHUV-HUG sur le site web du PRMR, tributaires d'Orphanet, ont ainsi pu reprendre à un rythme plus soutenu bénéficiant de l'entrée en fonction au 1^{er} juin du chef de projet à 100%, Monsieur Martin Arles.

Dans le cadre du plan de mise en œuvre du concept national des maladies rares (CNMR)³ et du processus de désignation des *Centres Maladies Rares* par la kosek¹, les institutions CHUV et HUG ont déposé leurs candidatures respectives en septembre 2019. Les décisions sont attendues courant 2020.

¹ <https://www.hug-ge.ch/evenement/inauguration-centre-genomique-medicale-cgem>

² <https://www.kosekschweiz.ch>

³ <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten/projekte-und-massnahmen-des-nationalen-konzepts-seltene-krankheiten.html>

Plusieurs membres du PRMR participent activement aux travaux en cours de la kosek au sein des « *groupe de coordination des centres pour maladies rares* », « *groupe d'expert-e-s 1 pour la prise en charge* » et « *groupe d'expert-e-s 2 pour données et registre* » respectivement. Le PRMR, considéré comme un modèle, a notamment partagé avec la kosek le fichier concernant la liste du type de données saisies pour chaque demande.

Sur mandat de l'Office de la santé publique (OFSP) et en collaboration avec la Conférence suisse des directeurs de la santé (CDS), le bureau INTERFACE a réalisé, en 2019, une « *enquête portant sur l'offre de conseil et de soutien en dehors du domaine médical à l'attention des personnes atteintes de maladies rares et de leurs proches* ». Le PRMR a été sollicité et a contribué à l'enquête avec l'analyse des types de demandes non-médicales traitées de janvier 2014 à février 2019. (Cf. Annexe 3 et rapport + annexes d'INTERFACE³ et⁴)

II. GOUVERNANCE

La gouvernance est assurée à 3 niveaux (Fig. 1):

- Par l'autorité décisionnelle, le **Comité de Direction de l'Association Vaud-Genève**.
- Par le **Comité de Pilotage**, inchangé en 2019, qui supervise et facilite la mise en œuvre du Portail Romand d'information sur les Maladies Rares (PRMR), et la communication avec l'autorité décisionnelle.
- Par **l'équipe opérationnelle CHUV – HUG** sur le terrain qui agit en forte interaction avec le comité de pilotage.

Les postes des chargées d'écoute et d'information (CEI) du CHUV et des HUG sont assurés, depuis janvier 2017, par les institutions respectives. En raison du congé maternité de Mme Layla Motchane, Mme Holmgren Lacin a assuré son remplacement aux HUG dès le 1^{er} septembre 2019 à un taux d'activité de 50%.



 Centre hospitalier universitaire vaudois	 Hôpitaux Universitaires Genève
I. Comité de Direction de l'Association Vaud-Genève	
II. Comité de Pilotage	
<p>Prof Jean-Blaise Wasserfallen vice-directeur médical</p> <p>Prof Andrea Superti-Furga médecin chef du service de médecine génétique</p> <p>Dr Romain Lazor médecin adjoint du service de pneumologie</p> <p>Prof Michael Hofer médecin adjoint, Unité Romande d'Immuno-Rhumatologie Pédiatrique</p>	<p>Prof Arnaud Perrier directeur médical</p> <p>Prof Marc Abramowicz médecin-chef du service de médecine génétique</p> <p>Prof Pierre-Yves Martin médecin-chef département des spécialités de médecine</p> <p>Prof Maurice Beghetti médecin-chef du service des spécialités pédiatriques</p>
III. Equipe opérationnelle	
Médecins coordinateurs	
Prof Andrea Superti - Furga	Dre Loredana D'Amato Sizonenko
Chargés d'écoute et d'information (CEI)	
Alessandra Strom, PhD (AS) (0.6 ETP)	Layla Motchane (LM) (0.5 ETP) jusqu'au 30.06.19 Erika Holmgren Lacin (EH) (0.5 ETP) remplaçante dès le 01.09.19

Fig. 1 - Gouvernance du portail romand d'information des maladies rares en 2019

³<https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten/projekte-und-massnahmen-des-nationalen-konzepts-seltene-krankheiten.html>

⁴ Bestandesaufnahme von Beratungsangeboten für Menschen mit seltenen Krankheiten - Schlussbericht zuhanden des Bundesamts für Gesundheit (BAG), Sektion Gesundheitliche Chancengleichheit

Le suivi régulier et les échanges concernant les activités liées au PRMR ont été discutés par le comité de pilotage et l'équipe opérationnelle dans le cadre de 3 visioconférences en mars, juin et décembre 2019. Les procès-verbaux respectifs sont disponibles.

III. ACTIVITÉS DÉVELOPPÉES AU SEIN DES INSTITUTIONS CHUV - HUG

Les membres de l'équipe opérationnelle travaillent en étroite collaboration avec l'ensemble des professionnels impliqués dans la prise en charge des patients concernés par des maladies rares au sein des deux institutions.

A. Recensement et publication des consultations spécialisées

- Cette activité est liée à une étroite collaboration avec Orphanet Suisse. Les procédures et les critères d'éligibilité sont décrits dans les rapports d'activités précédents.
- La publication de nouvelles activités et la mise à jour des données ont pu reprendre à un rythme plus soutenu grâce à l'arrivée en juin 2019 de M. Martin Arles, chef de projet d'Orphanet Suisse. Le poste (1ETP), financé par la kosek, est assuré pour une durée de 18 mois, soit jusqu'en décembre 2020. Cette activité de recensement et de mise à jour s'inscrit également dans le cadre des travaux préparatoires de la kosek pour la reconnaissance des futurs centres maladies rares et centres de références.
- En 2019, la liste des consultations spécialisées répertoriée sur le site web www.infomaladiesrares.ch est répartie comme suit :
 - 44 Consultations au CHUV – <https://www.info-maladies-rares.ch/resultats/?q=lausanne>
 - 48 Consultations aux HUG – <https://www.info-maladies-rares.ch/resultats/?q=gen%C3%A8ve>

C'est une liste non exhaustive. D'autres consultations sont en cours de traitement ou en cours d'organisation dans les institutions respectives.

B. Codage des maladies rares

- Le codage des diagnostics par les professionnels responsables des consultations précitées, intégrant la « nomenclature Orphanet – Numéro ORPHA », se poursuit dans les deux institutions. Cette activité s'intensifie, en particulier dans le cadre de la future désignation des centres de références qui devront démontrer leur volume d'activité. Par ailleurs, les deux institutions ont été sollicitées pour contribuer à l'implémentation du futur Registre Suisse des Maladies Rares (RSMR), coordonné par l'Institut de médecine sociale et préventive à Berne et l'université de Zürich. Ainsi en 2019 :
 - Au CHUV, 1637 patients avec maladie rare ont été nouvellement signalés dans le dossier patient du CHUV via les codes Orpha. Le CHUV a initié le codage en 2015, incluant, à priori, des patients vus/décédés les années précédentes. Le dernier

recensement indique que 10'550 patients ont été codés depuis 2015. Environ 2/3 des patients sont des adultes et 1/3 des enfants.

- Aux HUG, quelques 350 formulaires « *Déclaration maladie rare* » ont été complétés dans le DPI. Les HUG ont initié le codage fin 2015, incluant uniquement les patients dans la file active et donc vus à partir de cette date. Le dernier recensement révèle que depuis 2015, quelques 2000 patients ont été enregistrés dans le DPI et concernent 454 MR différentes documentées. Ces données ne sont pas représentatives des 48 consultations publiées, car la plupart des professionnels n'ont pas encore le réflexe de saisie. L'adhérence au codage est en progression, mais doit régulièrement être encouragée auprès des collaborateurs.

C. Consultation pour patients « sans diagnostic »

- Cette consultation et son organisation sont déterminantes pour obtenir la reconnaissance « Centre Maladies Rares (CMR)» par la kosek. Cette dernière définit les CMR comme « *des services interdisciplinaires qui permettent un examen approfondi des maladies rares ou inconnues et l'établissement de diagnostics. Les centres interdisciplinaires travaillent de manière transversale – ils ne sont pas relatifs à une maladie spécifique comme le sont les centres de référence et leurs partenaires réseau. Dès qu'un diagnostic a été établi, les patients sont redirigés vers les centres de référence spécifiques et les experts. En règle générale, les centres pour maladies rares sont installés dans de grands hôpitaux dans lesquels ils coordonnent les expertises interdisciplinaires* ».
- Cette consultation a été initiée fin 2016. Le PRMR est en effet de plus en plus sollicité par des patients et des médecins traitants qui souhaitent accéder aux consultations « *sans diagnostic* » du CHUV et des HUG, confirmant le besoin d'une telle infrastructure. Dans le cadre des candidatures CHUV-HUG pour la reconnaissance précitée des Centres Maladies Rares par la kosek pour la prise en charge de patients sans diagnostic, l'opportunité a été pour restructurer le fonctionnement, ainsi que l'itinéraire clinique des patients et la collaboration interinstitutionnelle. Ces demandes, considérées comme des demandes « de suivi » nécessitent davantage de contacts téléphoniques et d'échanges de mails pour les CEI, impliquant également les médecins traitants.
- Au CHUV, 10 patients ont été vus en 2019, essentiellement pour suspicion d'un syndrome d'Ehlers-Danlos hypermobile et d'autres ont été ré-adressés soit à la médecine générale de la PMU pour 2ème avis soit à d'autres consultations (centre de la douleur, consultation de fatigue chronique...).
- Aux HUG, la consultation « *Symptômes Inexpliqués, Diagnostic Difficile - SIDD* » est assurée par les médecins internistes Dr Jérôme Stirnemann et le Prof Jacques Serratrice. Dans le cadre de la candidature pour la reconnaissance des Centres Maladies Rares par la kosek, l'itinéraire clinique pour la prise en charge du patient a été réorganisée intégrant, en particulier, l'UITB – Unité d'Investigation et de Traitement Brefs. Pour les patients qui le nécessitent, une hospitalisation de jour peut être programmée permettant une évaluation multidisciplinaire. Opérationnelle sous sa nouvelle forme depuis l'automne 2019, 10 patients ont été convoqués, dont 3 ont été vus fin 2019. Les autres ont été programmés pour début 2020. Finalement, le projet d'organiser un itinéraire clinique pour les patients

chez qui une maladie rare a pu être exclue est en cours de mise en place. Il s'agit de leur proposer des consultations de prises en charge des symptômes dits « fonctionnels » (antalgie, psy, réhabilitation, ...).

D. Echanges avec les professionnels

- Des réunions et mailings avec les professionnels impliqués dans les consultations spécialisées sont organisés dans les deux institutions dans le but de les tenir informés de l'évolution des activités du portail romand, des procédures de codage et des actualités nationales et internationales sur les maladies rares. Le Prof Jean-Blaise Wasserfallen a présenté les travaux en cours de la kosek :
 - Au CHUV, une réunion du « *collège des maladies rares* » a eu lieu le 21 mai 2019.
 - Aux HUG, il n'y a pas eu de réunion « focus groupe maladies rares » en 2019, mais des rencontres individuelles avec plusieurs professionnels.

IV. SYNTHÈSE DE L'ACTIVITE DU PORTAIL ROMAND D'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES

A. Contenu et certification HON du site internet

L'ensemble des informations présentées sur le site Internet, ainsi que les évènements et les actualités (politique nationale sur les maladies rares, articles grand public et scientifiques, ...) sont régulièrement mis à jour par l'équipe d'Orphanet et par les chargées d'écoute et d'information (CEI).

Le site www.infomaladiesrares.ch est certifié HON (Health on the Net) depuis décembre 2016. Ce label atteste la qualité des informations des sites web médicaux et de santé. Cette certification a été renouvelée en novembre 2019 pour trois ans - https://www.healthonnet.org/HONcode/Conduct_f.html?HONConduct121138



B. Helpline (support téléphonique et électronique)

1. Le volume d'échange

1.1. Nombre de demandes

La progression du nombre de demandes se poursuit au fil des ans. Le nombre total des appels et emails **en 2019 est de 213**, soit en légère augmentation par rapport à 2018 (194), portant à 977 demandes le nombre total d'appels et de mails reçus depuis la mise en service de la Helpline en 2014 (*Fig. 2*). Des 213 demandes, 73 sont des demandes qualifiées de « suivis », soit de personnes nous ayant contacté précédemment depuis la création de la Helpline. Certains d'entre eux sont en contact avec la Helpline depuis plus d'un an.



Fig. 2 - Nombre total et progression des demandes à la Helpline de 2014 à 2019

La répartition mensuelle des demandes révèle à nouveau, suite à la journée internationale des maladies rares fin février, un pic marqué de mars à mai avec 70 demandes, comparé à 2018 sur la même période (46 demandes). (Fig. 3 et 4)

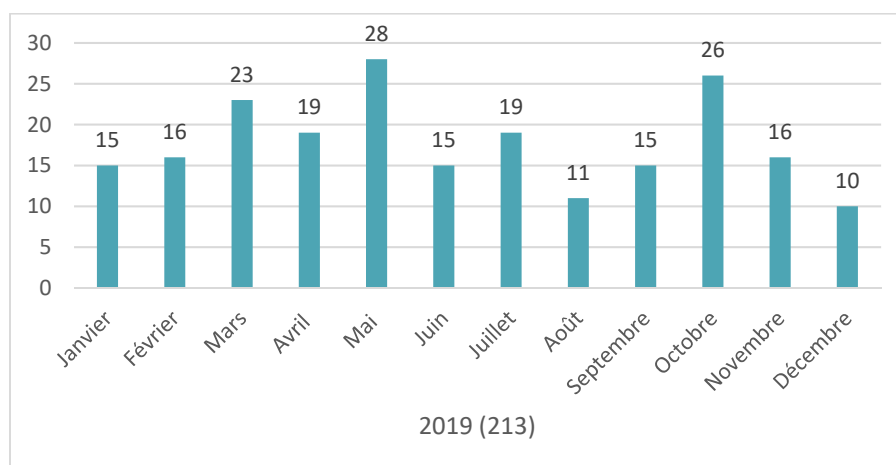


Fig. 3 – Répartition du nombre de demandes mensuelles en 2019 (total 213)

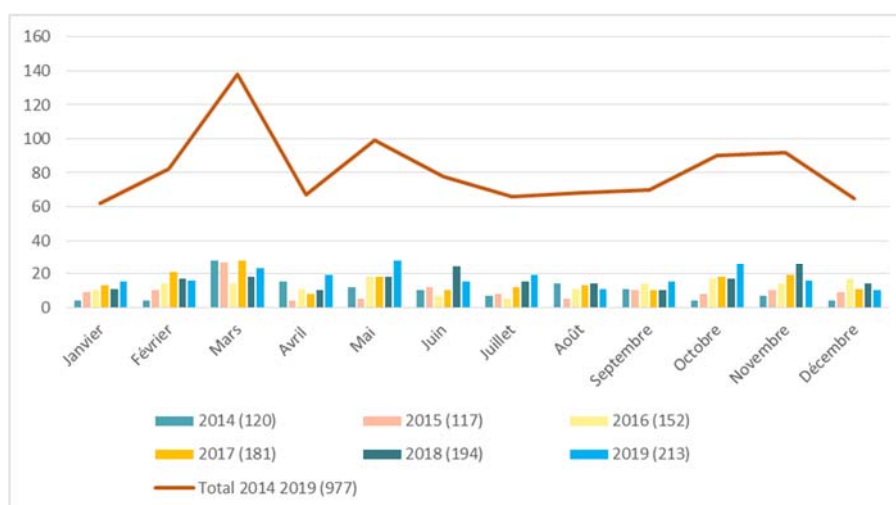


Fig. 4 – Répartition mensuelle et évolution des demandes à la Helpline de 2014 à 2019

La répartition entre les appels et les emails en 2019 est de **91 appels, 117 emails et 5 contacts directs** (avec Dr L. D'Amato Sizonenko), les appels étant privilégiés par les personnes ayant déjà eu un contact avec l'une ou l'autre des CEI et qui apprécient de pouvoir leur parler directement. Pour certaines demandes, la CEI a contacté la personne nous ayant adressé un email afin de pouvoir préciser la demande de vive voix. Dans de nombreuses situations, la résolution des demandes nécessitent l'échange de plusieurs emails, soit avec la personne ayant fait la demande, soit avec les professionnels sollicités.

Sur l'ensemble des demandes parvenues à notre Helpline de 2014 à 2019, c'est un total général de **463 appels et 509 emails** qui ont été échangés entre les patients, leurs familles, les professionnels et les deux CEI. La répartition entre les deux modes de communication est globalement équilibrée (Fig. 5).

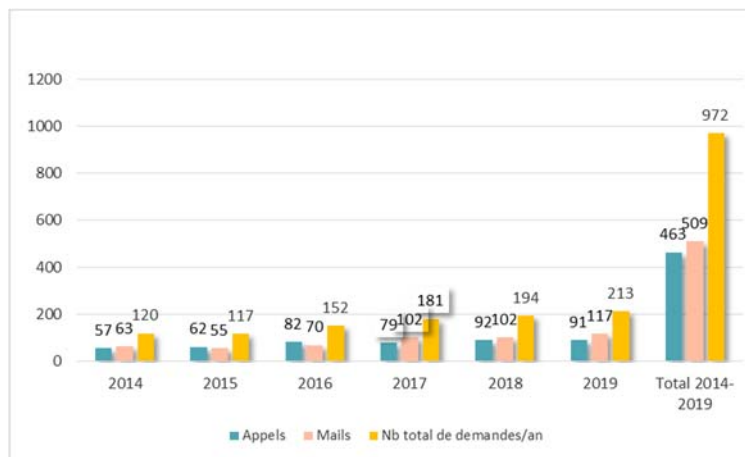


Fig. 5 – Répartition mails/appels de 2014 à 2019 (Total 972 demandes)

1.2. Répartition des demandes par institution (CHUV-HUG)

La répartition des demandes par institution est de 117 traitées par la CEI du CHUV versus 96 traitées par la CEI des HUG (Fig. 6). En 2019, l'activité aux HUG a été impactée par l'absence de Mme Layla Motchane dès le mois de juillet, suivi du remplacement progressif par Mme Erika Holmgren en septembre.

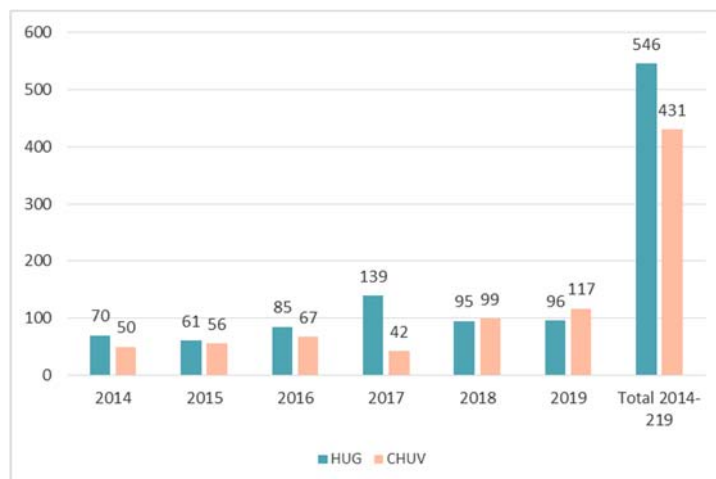


Fig. 6 - Répartition des demandes traitées par institution CHUV-HUG (2014 – 2019)

2. Les utilisateurs du service

▪ Type d'utilisateurs

La répartition des types d'utilisateurs est constante depuis 2014 puisque ce sont principalement **les malades et leurs proches** qui contactent la Helpline et **représentent près de 73% des demandes** (Fig. 7)

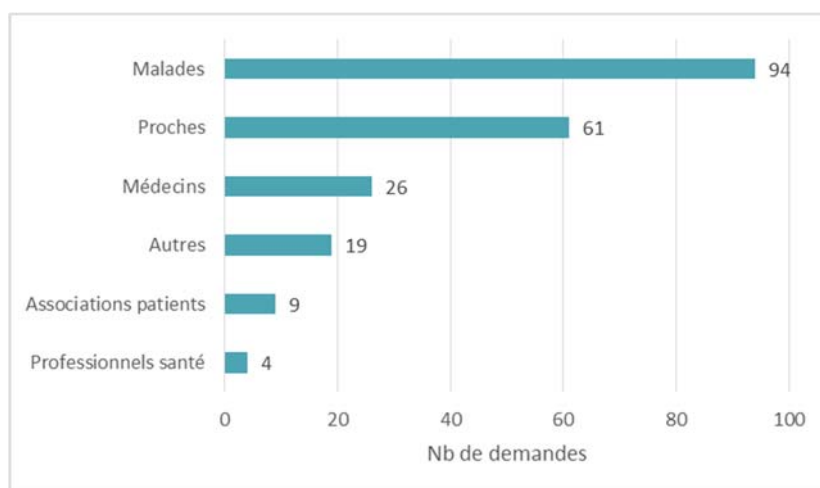


Fig. 7 - Répartition des utilisateurs en 2019 (Total 213 demandes)

Les demandes provenant des médecins sont en augmentation, alors que les demandes provenant des associations avec lesquelles des contacts réguliers ont été établis depuis la création de la Helpline, restent stables (Fig.8).

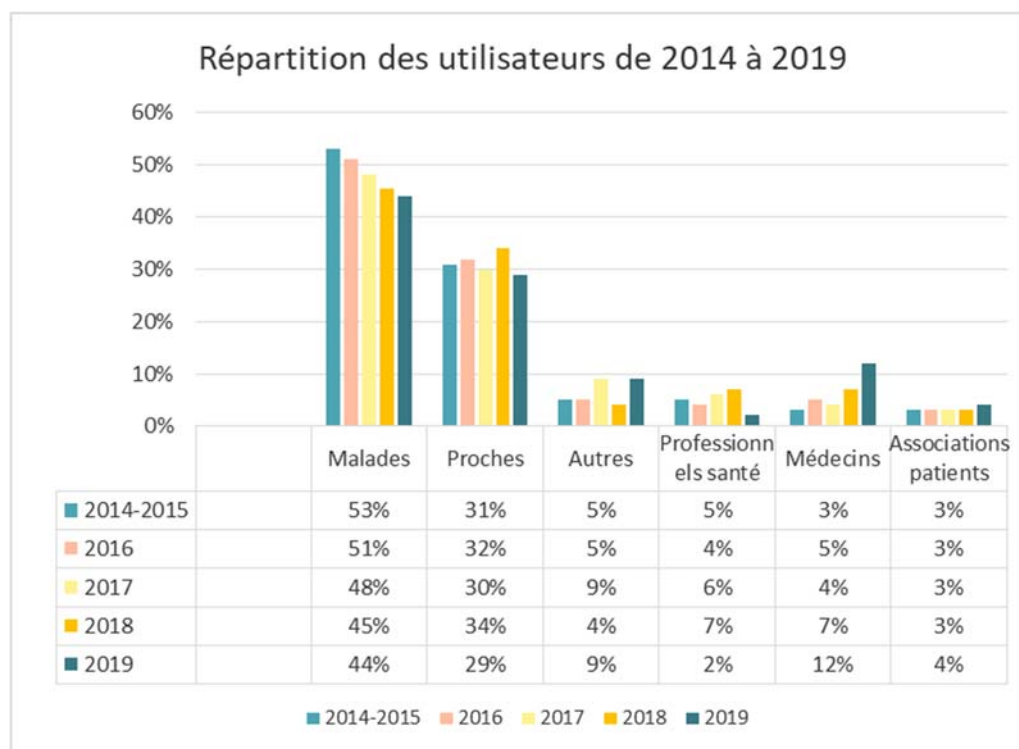


Fig. 8 - Répartition des utilisateurs de 2014 à 2019

En 2019, les demandes concernaient principalement des malades adultes (75%) puis des enfants (25%).

La langue utilisée lors des échanges est toujours principalement le français et l'anglais est privilégié pour traiter les demandes en provenance de l'étranger.

- *Répartition hommes/femmes*

Sur l'ensemble de l'année 2019, davantage de femmes ont contacté la Helpline, représentant 84% des appels. C'est également le taux le plus élevé depuis la mise en service du PRMR (Fig.9).

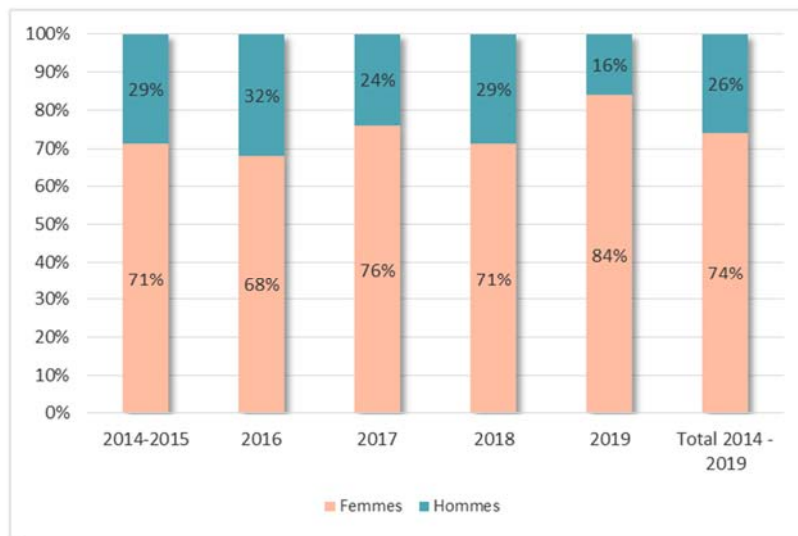


Fig. 9 – Comparaison 2014-19 des utilisateurs hommes/femmes

- *Provenance géographique*

Comme pour les années précédentes, la majorité des appels proviennent de personnes résidant en Suisse (84% en 2019). Nous recevons toujours un petit pourcentage de demandes venant de France et de l'étranger (7% et 9% en 2019, respectivement), principalement des pays francophones d'Afrique du Nord qui nous contactent via email (Fig. 10).

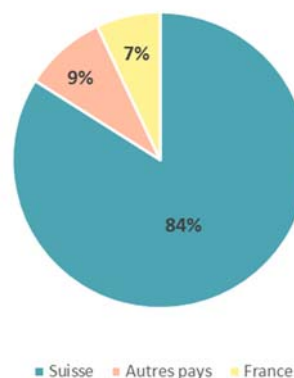


Fig. 10 – Provenance géographique des demandes en 2019

En Suisse, les demandes sont, sans surprise, principalement d'origine romande sur l'ensemble des 6 années, comprenant en majorité les cantons de Vaud (317) et de Genève (224) puis Valais (43), Fribourg (41) et Neuchâtel (40). En 2019, nous avons également eu des demandes du canton de Bâle, d'Argovie, de Lucerne et de Zurich preuve que le PRMR peut aussi être une ressource pour la Suisse alémanique (Fig. 11).

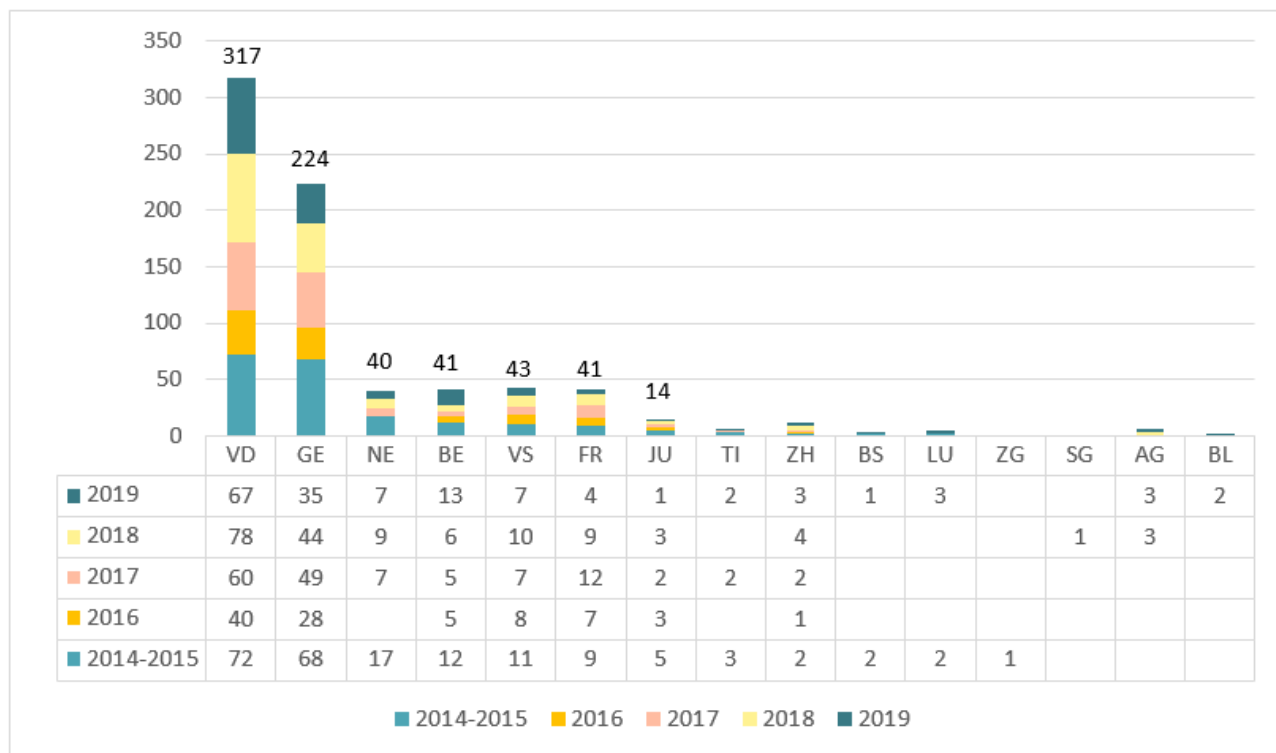


Fig. 11 - Provenance des demandes en Suisse pour 2014-2019

3. Les pathologies

En 2019, les demandes ont concerné 67 maladies avec code ORPHA. D'autres concernent des tableaux cliniques aspécifiques comme des myopathies, de la fatigue chronique ou un handicap mental et enfin des maladies non diagnostiquées, adressées à la consultation « sans diagnostic ». Nous avons aussi reçu quelques demandes pour des maladies non rares.

Comme les années précédentes, la catégorie la plus représentée concerne à nouveau les maladies neurologiques (22%) suivie par les anomalies du développement/défaut embryonnaire (19%), les maladies systémiques (15%), les maladies métaboliques (6%) et les maladies néoplasiques (6%). (Fig. 12)

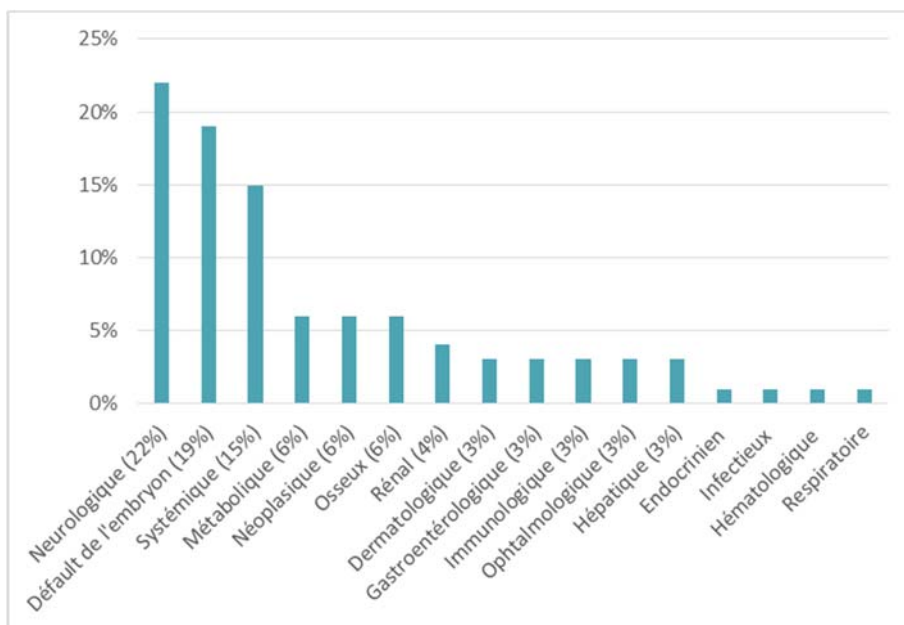


Fig. 12 – Répartition par catégorie de maladies en 2019

De 2014 à 2019, 293 pathologies rares avec code ORPHA ont été répertoriées. Ce chiffre inférieur à ce qui avait été mentionné dans nos rapports précédents s'explique par le fait que plusieurs maladies répertoriées ont été considérées depuis comme non rares par Orphanet, comme par exemple le syndrome de Sjögren ou la maladie de Verneuil. Certaines maladies avaient aussi été répertoriées sous deux appellations différentes.

En terme de prévalence, obtenue sur Orphanet, la majorité des maladies se situent dans la catégorie « *ultrarare* » (>1:50.000) (cf. les représentations roses et jaune pâle de la fig.13). Dans 33% des cas, la prévalence est inconnue (Fig. 13).

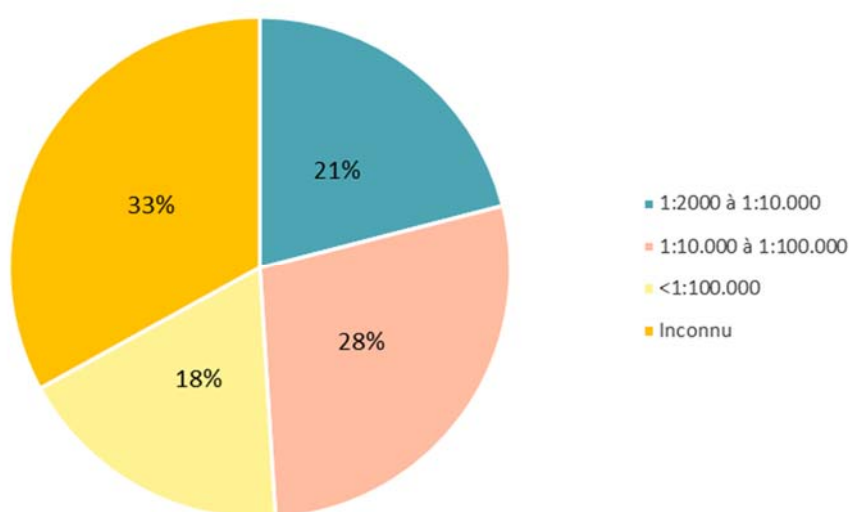


Fig. 13 – Répartition par prévalence des maladies 2019

4. L'analyse des demandes et réponses apportées

4.1. Les motifs des demandes

En 2019, les motifs formulés par téléphone ou par messagerie sont toujours :

- Recherche d'une consultation spécialisée, principal motif des demandes faites à la Helpline représentant 56% des requêtes.
- Recherche d'informations sur la maladie (10%)
- Besoin de soutien (6%)
- Besoins liés à l'accompagnement social (2%) et au contact avec une association de patients (3%)
- Problème d'assurance LAMal et assistance juridique (4%)
- Question sur la recherche (1,5%)
- Autres raisons (18%): mise en contact avec d'autres patients/familles, travaux d'étudiants, distribution des flyers, information sur les événements, information sur le registre des maladies rares

Le besoin de soutien est en baisse mais n'est pas toujours facile à identifier comme premier motif de l'appel ou de l'email. Les demandes concernant les problèmes d'assurance restent des situations complexes de personnes ayant besoin d'une aide spécifique et que nous orientons si possible vers un service juridique pour faire valoir leurs droits (*Fig. 14*):

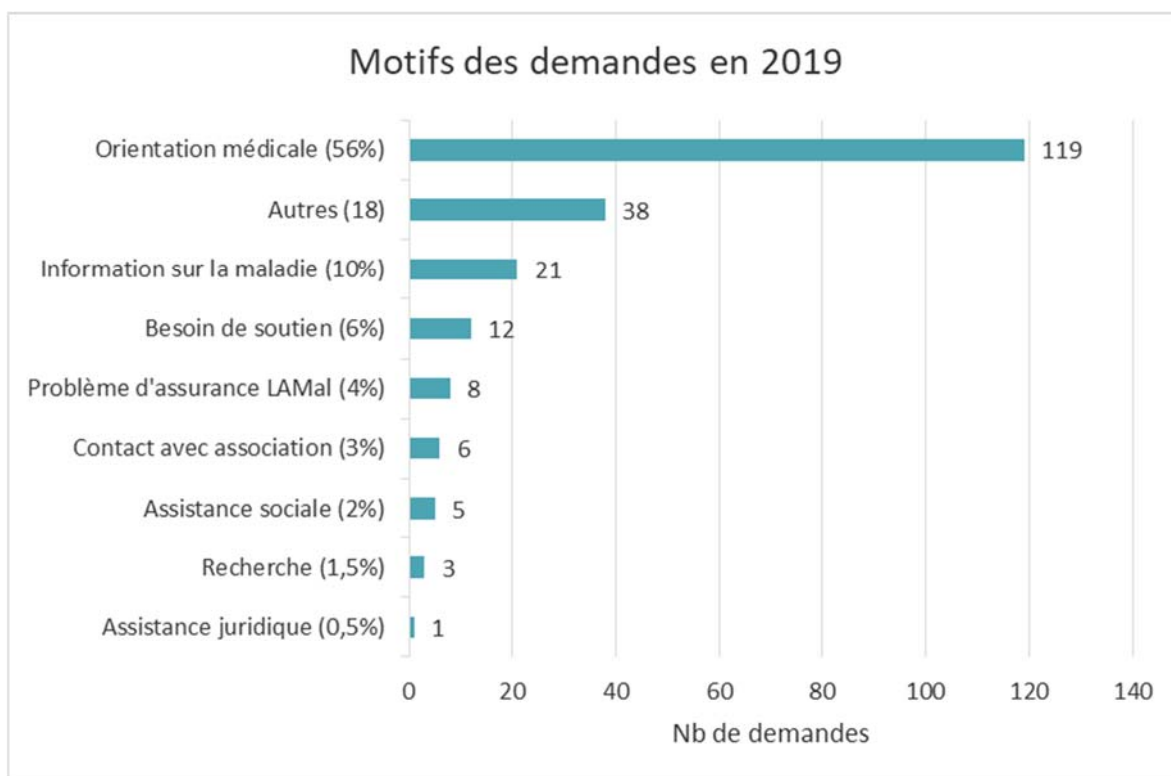


Fig.14 – Motif des demandes en 2019

4.2. Les réponses aux demandes

Les réponses données concernent toujours principalement l'**orientation médicale, incluant la référence à une consultation spécialisée** (39%) suivi du **soutien** qui reste très important (17%) (Fig. 15).

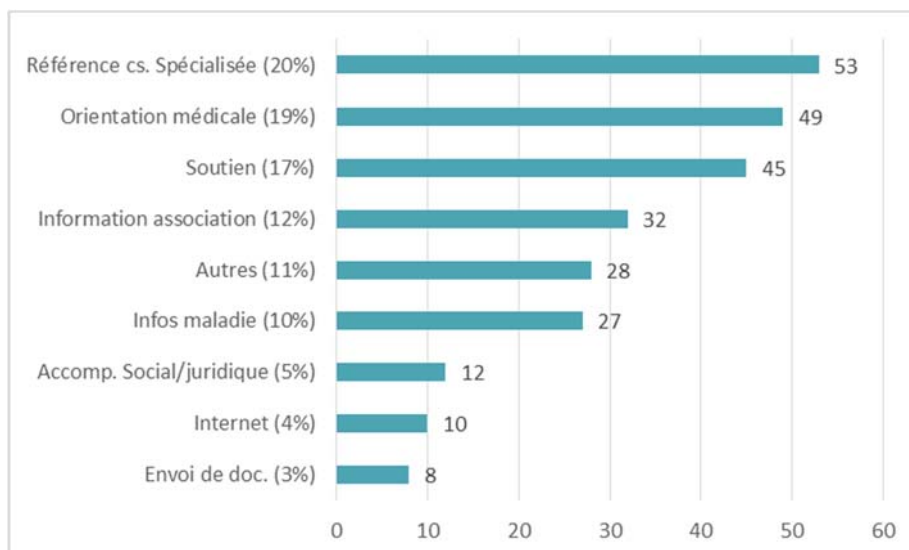


Fig. 15 – Réponses apportées aux demandes en 2019

La « *référence à une consultation spécialisée* » se réfère spécifiquement aux consultations spécialisées CHUV - HUG, après accord des spécialistes concernés et reste la première réponse apportée. De manière générale, et pour des raisons géographiques, les personnes ont été adressées soit au CHUV soit aux HUG mais, comme les années précédentes, des personnes ont pu être orientées vers des spécialistes des deux institutions et ont pu choisir ce qui leur convenait le mieux.

L'« *orientation médicale* » concerne les demandes orientées vers d'autres consultations ou structures en Suisse (Sion, Bâle et Zürich) ou à l'étranger (Italie et France) (Fig. 16).

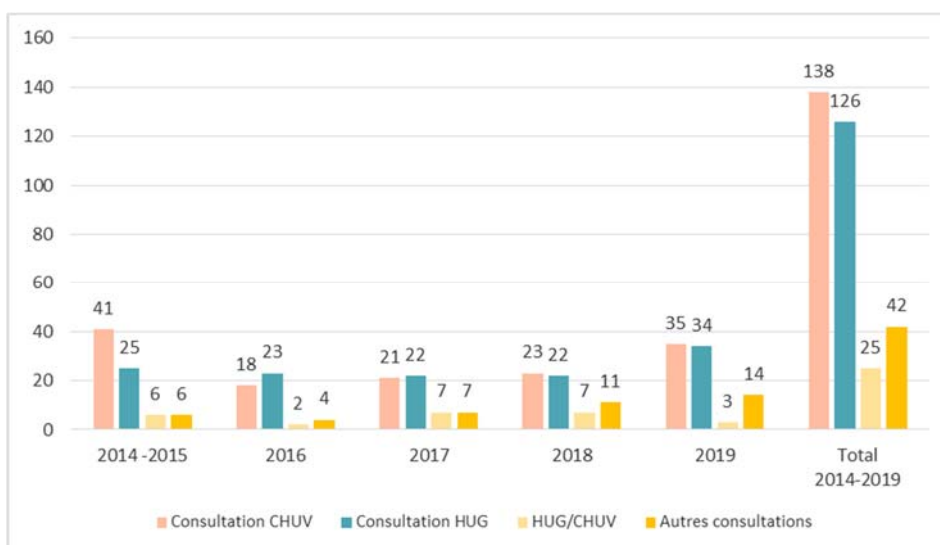


Fig. 16 - Comparaison 2014 – 2019 de la répartition de l'orientation médicale CHUV-HUG

En ce qui concerne la rubrique « autres », il s'agit surtout de demandes de mises en contact avec d'autres patients et familles. Cela inclut également des réponses en lien avec le fonctionnement du portail (envoi de flyers) ou de l'information sur des événements spécifiques annoncés sur le site.

4.3. La durée de gestion des demandes

En 2019 comme dans les années antérieures, les deux CEI ayant une meilleure connaissance du réseau, certaines demandes font écho à des situations antérieures déjà traitées, comme par exemple les noms des spécialistes pour une maladie donnée dans les deux institutions. La majorité des demandes sont ainsi traitées en 30-45 minutes, que ce soit un appel ou un email, mais les situations de suivi qui sont en augmentation, représentent quant à elles de longues discussions téléphoniques pour des situations complexes, réparties sur plusieurs semaines.

Nous avons noté qu'un lien de confiance s'est clairement établi avec quelques personnes qui contactent la Helpline de manière ponctuelle depuis la mise en service de celle-ci, pour faire le point sur leur situation.

4.4. Participation à l'enquête de l'OFSP et du bureau Interface

Début 2019, dans le cadre de la mise en œuvre de la mesure 3 du concept national maladies rares, l'OFSP représentée par Mme Gasser Karin, co-responsable de la *Section Egalité face à la Santé*, sollicite le PRMR pour un nouveau projet qui vise à améliorer l'accès des patients aux services de conseils non-médicaux. En collaboration avec le bureau INTERFACE, représenté par Mme Caroline Kaplan, l'objectif est de faire un inventaire de ces services dans les cantons, auxquels les patients avec des maladies rares peuvent s'adresser concernant les questions d'ordre social, juridique, scolaire etc. Le but du projet est de publier ces services par canton pour les rendre plus transparents aux patients se sentant souvent démunis face aux structures compliquées et ne sachant pas à qui s'adresser. Le projet est accompagné par ProRaris, la CDS et la kosek.

Afin d'établir cet inventaire, une vue d'ensemble des questions non-médicales qui sont souvent posées par les patients était nécessaire. Il s'agissait dans un premier temps de regrouper les types de questions et préoccupations des patients et cela ne pouvait se faire sans l'aide des Helplines de Zürich et du PRMR.

Pour répondre à cette demande, le PRMR a donc participé à l'enquête en analysant l'ensemble des demandes non-médicales. L'analyse effectuée par Mme Layla Motchane, CEI aux HUG, a nécessité 2 jours de travail. La période de collecte a pris en compte l'ensemble des demandes faites depuis la création de la Helpline (janvier 2014) jusqu'au 14 mars 2019 inclus, soit 813 demandes au total. Les demandes sélectionnées émanent toutes de personnes vivant en Suisse ou projetant de s'y installer. Le détail de l'analyse est disponible dans l'*annexe 3*. Le rapport final d'Interface et ses annexes sont disponibles sur le site de l'OFSP - <https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten/projekte-und-massnahmen-des-nationalen-konzepts-seltene-krankheiten.html>

V. LES ACTIONS DE COMMUNICATION ET DE FORMATION

Les actions de communication et de formation suivantes ont été réalisées en 2019 par l'équipe du PRMR :

A. Compte Twitter

En l'absence de LM, le compte Twitter a été peu actif en 2019.

B. Page Facebook

Le nombre d'abonnés de la page Facebook « Info Maladies Rares » est en augmentation progressive au fil des ans et compte **438 abonnés en décembre 2019** (379 fin 2018), dont 76% de femmes et 23% d'hommes et 1/3 sont âgés entre 35 et 44 ans (32%). Ils résident en majorité en Suisse (166) et en France (165).

C. Presse et média

- 19 octobre 2019 - Interview radio- Le journal du Samedi, La Première, RTS (LDS)
- 07 décembre 2019 – Téléthon Suisse – Intervention sur le plateau La Télé (LDS)

D. Stand d'information

- 28 février 2019, HUG, Genève – Inauguration du Centre de Génomique Médicale
- 2 mars 2019, UKBB, Bâle - 9ème Journée internationale des maladies rares organisée par ProRaris (LDS, LM, AS)
- 15 novembre 2019, Genève – Salon grand public « *Les Automnales* » (EHL)

E. Présentations orales

- 28 février 2019, HUG – Inauguration du Centre de Génomique Médicale (LDS, Prof Jacques Serratrice, Dr Jérôme Strineman) – « *Symptômes inexplicables et diagnostics difficiles : Une consultation dédiée* »
- 05 avril 2019, CHUV – Assemblée annuelle de la Société Suisse de Génétique Médicale (LDS) - « *Etat des Lieux de la coordination nationale des maladies rares* »
- 29 avril 2019, Sion – CAS 2019 – Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques (LDS) - « *Maladies rares: le pouvoir de l'information* »
- 09 mai 2019, Berne – Swiss postgraduate FMH/FAMH training in medical genetics (LDS) - « *Rare diseases : state of the art in Switzerland* »
- 17 octobre 2019, UNIGE – Ateliers Coursus en Sciences Biomédicales (LDS) - « *Maladies rares : comment mieux s'informer* »

- 19 octobre 2019, Genève - Fondation Brocher – Grande conférence Brocher (LDS) - « *Vivre avec une maladie rare – Le chemin des possibles* »
- 05 décembre 2019, Berne – Symposium Clinical data for paediatric research : The Swiss approach (LDS) - « *Orphanet : the international rare disease and orphan drug database bridging healthcare and research*»

F. Supports de communication

- Dissémination de l'infographie « *En savoir plus sur les maladies rares* » – versions française, allemande, italienne et anglaise
- Dissémination du flyer du Portail Romand des Maladies Rares






G. Formation continue (Réunions – Congrès)





- Mme Layla Motchane, CEI aux HUG, a bénéficié de la formation certifiante de longue durée, le « *Certificate of Advanced Studies HES-SO Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques* ». Cette première édition 2019 est une formation unique en Suisse, organisée par l'association MaRaVal (Maladies Rares Valais) et la HEdS HES-SO, haute école de santé Valais à Sion. Elle comprend 16 journées de formation réparties sur 10 mois (janvier à octobre 2019)⁵.
- 20 mars 2019, HUG, Formation Médias sociaux (AS, LM)
- 29 mars 2019, Campus Biotech Genève – Health 2030 Genome Center Assembly (LDS)
- 05 avril 2019, CHUV – Assemblée annuelle de la Société Suisse de Génétique Médicale (LDS)
- 27 septembre 2019, Campus Biotech Genève – Swiss Genomics Forum (LDS, AS)
- 5 et 6 novembre 2019, Paris – Conférence RARE 2019, les rencontres des maladies rares (LDS)
- 21 novembre 2019, Paris – Réunion du réseau européen des Helplines (ENRDHL) organisé par EURORDIS (AS)

Le 29 février 2020, les HUG sont l'institution hôte pour l'organisation de la 10^{ème} journée internationale des maladies rares en Suisse en collaboration avec ProRaris. Ce sera l'occasion de marquer le 10^{ème} anniversaire de la fondation de l'Alliance Maladies Rares Suisse. L'équipe du PRMR et d'Orphanet Suisse participent activement aux préparatifs.

⁵[https://www.hevs.ch/fr/hautes-ecoles/haute-ecole-de-sante/soins-infirmiers/autres-
formations/formation-continue/cas/cas-hes-so-en-coordination-interdisciplinaire-et-
interprofessionnelle-en-maladies-rares-et-ou-genetiques-15958](https://www.hevs.ch/fr/hautes-ecoles/haute-ecole-de-sante/soins-infirmiers/autres-formations/formation-continue/cas/cas-hes-so-en-coordination-interdisciplinaire-et-interprofessionnelle-en-maladies-rares-et-ou-genetiques-15958)

VI. COLLABORATIONS NATIONALES ET INTERNATIONALES

Collaborations Nationales	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Reconnaissance d'Orphanet Suisse en janvier 2018 ▪ Le PRMR est un des modèles pour la mesure 3 (Plateforme d'information) du Concept National Maladies Rares (CNMR) ▪ Participation d'Orphanet Suisse au groupe de travail « International Networking » - projet 5 du CNMR ▪ Participation le 17.05.19 à la réunion annuelle des acteurs du CNMR (LDS) ▪ Sur mandat de l'OFSP et en collaboration avec la Conférence suisse des directeurs de la santé (CDS), le bureau INTERFACE a réalisé, en 2019, une « <i>enquête portant sur l'offre de conseil et de soutien en dehors du domaine médical à l'attention des personnes atteintes de maladies rares et de leurs proches</i> ». Le PRMR a été sollicité et a contribué à l'enquête avec l'analyse des types de demandes non-médicales traitées de janvier 2014 à février 2019. Cf. Annexe 3
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Signature en mai 2019 d'une convention de partenariat entre kosek et Orphanet Suisse-HUG et financement 2019-2020 pour un chef de projet Orphanet Suisse (1ETP), M. Martin Arles, entrée en fonction le 1^{er} juin 2019. ▪ Dre med Loredana D'Amato Sizonenko (HUG) et Dre Alessandra Strom, PhD (CHUV), membres du « groupe de coordination des Centres pour maladies rares » (3 séances en 2019). Transmission à la kosek du fichier avec les rubriques des données saisies par le PRMR après chaque demande. ▪ Dre med Loredana D'Amato Sizonenko (HUG) et Prof Michael Hofer (CHUV), membres du « groupe d'expert-e-s °1- prise en charge » (8 séances en 2019) ▪ Participation d'Orphanet Suisse au « groupe d'expert-e-s °2-données et registres »
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Echanges pour mise en contact de patients/proches ▪ Organisation de l'édition 2020 de la journée Internationale des maladies rares aux HUG – les 10 ans de ProRaris
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Echanges réguliers pour mise en contact de patients/proches ▪ Présentation du PRMR à la Summer School de Radiz (AS)
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Echanges réguliers pour mise en contact de patients/proches ▪ Publication sur le PRMR des annonces des séances de groupes de parole et des événements MaRaVal ▪ Participation active à la première édition (2019) du CAS Coordination interdisciplinaire et interprofessionnelle en maladies rares et/ou génétiques, organisé par MaRaVal et la haute école de Santé Valais (LM et LDS).

 <p>ASSOCIAZIONE MALATTIE GENETICHE RARE SVIZZERA ITALIANA</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Echanges pour mise en contact de patients/proches
 <p>Ente Ospedaliero Cantonale du Tessin (EOC)</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Octobre 2019 - Dans le cadre de la candidature tessinoise 2020 pour la désignation d'un centre maladies rares, rencontre avec une équipe tessinoise pour présenter l'expérience du PRMR (Mme Terrot Tatiana, Dr Ripellino Paolo)
<h3 style="color: #E67E22;">Collaborations Internationales</h3>	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Signature du Network Agreement entre l'INSERM (Paris) et les HUG en 2018, officialisant le Suisse comme membre du réseau Orphanet ▪ Signature en mai 2019 d'une convention de partenariat entre kosek et Orphanet Suisse-HUG et financement 2019-2020 pour un chef de projet Orphanet Suisse (1ETP), M. Martin Arles, entrée en fonction le 1^{er} juin 2019. ▪ Réunion annuelle du réseau Orphanet en octobre 2019 à Paris (LDS) et management board conference calls tous les 2 mois. ▪ Collaboration étroite avec le PRMR pour la publications des consultations spécialisées HUG-CHUV et l'information sur les maladies
 <p>European Network of Rare Diseases Helplines</p>	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Participation du PRMR à la réunion des membres du réseau le 21 novembre 2019 à Paris (AS). ▪ Participation pour la 6^{ème} année consécutive, au « <i>Caller Profile Analysis 2019</i> » - octobre 2019

VII. DÉVELOPPEMENTS FUTURS ET CONCLUSION

Au cours de l'année 2019, l'équipe du portail romand d'information sur les maladies rares a poursuivi ses activités de prise en charge des demandes, dont la progression se confirme au fil des ans. Toutefois, l'augmentation de demandes « de suivi » nécessitent d'avantage d'échanges de mails, de contacts téléphoniques et d'accompagnement personnalisé dans les procédures de prises en charge qui peuvent prendre plusieurs jours. Il est prévu de mieux documenter ces demandes et le temps nécessaire pour les traiter.

L'augmentation également des demandes d'accès aux consultations « diagnostic difficile/ symptômes inexplicables » via le PRMR nécessite une meilleure organisation pour assurer les transitions aux équipes médicales. Dans le cadre des candidatures respectives des institutions CHUV-HUG, soumises en septembre 2019, pour la reconnaissance des Centres Maladies Rares (CMR) par la kosek, l'itinéraire clinique des patients sans diagnostic a été réorganisé, en particulier aux HUG, et harmonisé entre les deux structures afin que les deux CEI puissent proposer une offre équivalente dans les deux institutions. La décision pour la reconnaissance des CMR par la kosek est attendue courant 2020.

La collaboration entre les deux équipes CHUV et HUG a pu se poursuivre malgré la réorganisation au niveau de l'équipe opérationnelle (cf. p.4 – Gouvernance). Le projet de la mise en place d'un sondage de satisfaction auprès de nos utilisateurs a dû être mis en attente pour 2020. Le mode d'implémentation d'un tel outil est en cours d'analyse.

Sur le plan national, les travaux de la kosek se sont accélérés en 2019 pour établir un processus de reconnaissance des CMR et des centres de référence. Plusieurs membres du PRMR participent aux groupes d'expert-e-es.

La signature de la convention de collaboration entre la kosek et Orphanet Suisse-HUG a permis d'assurer le financement et le recrutement d'un chef de projet à plein temps du 1^{er} juin 2019 à fin 2020, soit pour 18 mois. Des discussions sont en cours pour prolonger la durée de ce financement compte tenu du nombre de données à publier tout en assurant leur mise à jour annuelle. L'objectif de cette coopération est de fournir un aperçu complet des services liés aux maladies rares pour l'ensemble de la Suisse et des structures reconnues par la kosek dans la base de données Orphanet. Au niveau national, le répertoire des centres experts CHUV-HUG, actuellement publié, est celui qui couvre le plus grand nombre de maladies.

Orphanet Suisse est aussi impliqué dans les groupes de travail « prise en charge » (définition des critères) et « données et registres » pour l'implémentation entre autre des ORPHAcodes. Ces travaux auront également un impact sur le PRMR et ses liens avec les centres experts HUG-CHUV, ainsi que l'implémentation du Registre Suisse des Maladies Rares.

Finalement, au niveau européen, le réseau européen des Helplines (ENRDHL) a organisé une rencontre en novembre 2019 regroupant 17 Helplines européennes. Une nouvelle gouvernance impliquant davantage ses membres est en discussion.

VIII. L'ÉQUIPE DU PORTAIL ROMAND DES MALADIES RARES

A. Hôpitaux Universitaires Genève - HUG

Dre Loredana D'AMATO SIZONENKO, MD

FMH Pédiatrie et FMH Génétique Médicale
Coordinatrice Orphanet Suisse

Médecin adjointe
Coordinateur médical HUG - Portail Romand des Maladies Rares
Service de Médecine Génétique
Rue Gabrielle Perret Gentil 4
1211 Genève 14
Tel: +41 (0)22 372 55 18
Natel: +41 (0)79 553 35 14
Email : loredana.damato-sizonenko@hcuge.ch

www.orphanet.ch

Layla Motchane (01.01.19 au 30.06.19)

Infirmière

Erika Holmgren Lacin (Dès le 01.09.19)

Infirmière

Chargée d'écoute et information HUG - Helpline maladies rares
Direction médicale et qualité
Rue Gabrielle Perret Gentil 4
1211 Genève 14
Tel: +41 (0)22 372 98 51
Natel: +41 (0)79 553 10 26

Email : Layla.motchane@hcuge.ch

Présence le mardi de 14h-17h; mercredi et jeudi de 8h-17h.

B. Centre Hospitalier Universitaire Vaudois - CHUV

Prof. Andrea Superti-Furga, MD PhD

FMH Pédiatrie

Médecin chef du service de médecine génétique Prof.
Répondant médical CHUV - Portail Romand des Maladies Rares
Service de Médecine Génétique
Hôpital de Beaumont
Av. Beaumont 29,
CH - 1011 Lausanne
Tel : +41 21 314 35 60
Email: Andrea.Superti-Furga@chuv.ch

Dre Alessandra STROM, PhD

Biologiste, cheffe de projet

Chargée d'écoute et information CHUV - Helpline maladies rares
Service de Médecine Génétique
Hôpital Nestlé
Av. Pierre Decker 5,
CH-1011 Lausanne
Tel: +41 (0)21 314 0566
Natel: +41 (0)79 556 2962
Email : alessandra.strom@chuv.ch

Présence lundi, mardi, jeudi de 8h-17h

IX. ANNEXES

- Annexe 1 : Communiqué de presse : « *Ouverture du centre de génomique médicale : un espoir pour les patients atteints de maladies génétiques* »
- Annexe 2 Convention de partenariat entre kosek et Orphanet Suisse
- Annexe 3 Contribution à l'enquête de l'OFSP et du bureau INTERFACE : Besoins psycho-sociaux, juridiques et assécurologiques des bénéficiaires de la Helpline du Portail Romand des Maladies Rares