

## RAPPORT D'ACTIVITÉ 2021

### ASSEMBLÉE DES DÉLÉGUÉS DU 11 JUIN 2022

Chers membres de ProRaris, Mesdames, Messieurs,

Cette assemblée des délégués nous offre enfin de nouveau la possibilité de nous rencontrer et d'avoir des échanges personnels. C'est un grand soulagement et une grande joie !

Conformément à notre tradition, nous ouvrons la réunion en rappelant la mission de ProRaris :

- *ProRaris s'engage pour un accès équitable aux prestations des soins de santé pour les personnes atteintes de maladies rares en Suisse. ProRaris se mobilise pour la mise en œuvre du concept national maladies rares dans l'intérêt et pour le bien-être des patientes et patients ainsi que de leurs proches.*
- *ProRaris sensibilise le grand public, les politiques, les pouvoirs publics et les institutions concernées à la problématique des maladies rares.*
- *ProRaris travaille en étroite collaboration avec les associations de patients, et avec les patients isolés qui n'ont pas d'association. ProRaris s'engage avec eux et pour eux.*

De nombreuses informations contenues dans ce rapport peuvent être complétées par la lecture des textes correspondants sur notre site web. De même, les documents spécifiques de ProRaris, tels que les comptes annuels approuvés et le présent rapport d'activité, qui sont envoyés à nos membres, sont également mis en ligne sur le site (après approbation par les délégués lors de l'AD).

1. Cette année, nous souhaitons vous présenter en premier les associations de patients qui ont rejoint ProRaris en 2021 :
  - Le Phare : Association suisse romande de soutien aux personnes atteintes du locked-in syndrome et à leurs proches
  - MARAVAL : Maladies rares Valais
  - SELMAS : Réseau d'entraide Mastocytose Suisse

Nous nous réjouissons de cette croissance. Cette année encore, nous avons pu mettre en réseau certains membres qui le souhaitaient avec d'autres personnes concernées. Soit au sein de notre communauté de membres, soit par des contacts dans notre vaste réseau. Nous avons également répondu à de nombreuses demandes de patients et avons pu aider les personnes concernées et leurs proches à trouver un soutien spécifique.

2. La pandémie a également marqué le rythme en 2021 et a été le sujet numéro 1 des médias. Nous avons donc été très heureux de pouvoir inviter nos membres à une séance d'information en ligne "Question & Answer" le 15 juin 2021 avec le professeur M. Battegay,

infectiologue et vice-président de la Swiss National COVID-19 Science Task Force jusqu'à mi-mars 2021. Le professeur Battegay a répondu avec compétence aux diverses questions en rapport avec le virus Corona et la maladie, et a fourni de précieuses informations.

3. Comme chaque année, nous devons aborder le sujet délicat des finances de ProRaris. C'est un euphémisme de dire que notre situation n'a pas changé après plus de 10 ans. Même si la reconnaissance de notre travail et de l'engagement de ProRaris a augmenté durant cette période, il n'en va malheureusement pas de même pour les entrées sur notre compte de dons. Bien que nous consacrons de plus en plus de temps à la collecte de fonds, nous avons cette année un déficit dans nos comptes annuels. Ce déficit s'explique en grande partie par le fait que l'OFSP a versé en 2021 une contribution financière beaucoup plus faible pour l'organisation et la réalisation de la Journée des maladies rares. Ceci simplement puisque rien n'a changé dans les bases légales actuelles. Nous rappelons que selon le concept national maladies rares, les acteurs impliqués financent eux-mêmes les travaux de mise en œuvre.

Conscients de la nécessité d'élargir notre base de financement, nous nous sommes penchés sur le thème de la collecte de fonds auprès des fondations en 2021 et y avons consacré des ressources personnelles en conséquence (qui nous font défaut pour d'autres activités...) afin d'acquérir le savoir-faire correspondant et de préparer les demandes de financement pour l'année prochaine. Si nous avons pu malgré tout poursuivre nos activités, c'est grâce à l'engagement bénévole de notre comité et à celui de nos donateurs et soutiens, que nous remercions de tout cœur. Vous trouverez la liste pour l'année 2021 sur [notre site web](#).

4. En février 2021, le Conseil fédéral a publié un rapport impressionnant au titre prometteur: "Bases légales et conditions financières pour garantir les soins dans le domaine des maladies rares". Il est clair qu'un soutien financier est indispensable pour toutes les activités liées aux maladies rares. Cependant, seule une volonté politique forte peut décider des bases légales nécessaires. Combien d'années devons-nous encore attendre pour obtenir ce soutien que nous réclamons ? Lisez aussi : <https://www.proraris.ch/fr/rapport-postulat-publie-bases-legales-dans-rares-384.html>

Il faut maintenant une volonté politique. Nous ne pouvons pas accepter que le rapport susmentionné reconnaisse certes la nécessité d'agir dans le domaine des organisations de patients, mais qu'un autre rapport soit ensuite commandé à l'OFSP. Celui-ci est attendu pour fin 2022. Il faut enfin des interventions qui permettent de créer les bases légales manquantes pour le financement des travaux dans le cadre du concept. Il y a deux domaines : les tâches de santé publique (kosek, registre, Orphanet...) et le travail des organisations de patients, notamment ProRaris, l'organisation désignée dans le concept pour représenter les personnes concernées.

Dans le domaine des tâches de santé publique, nous pouvons être modérément optimistes. Lors de sa séance du 1er septembre 2021, la Commission de la sécurité sociale et de la santé publique du Conseil des Etats (CSSS-E) a approuvé à l'unanimité la motion de la commission 21.3978, qui charge la Confédération de créer une base légale "Pour un financement durable des projets de santé publique du concept national maladies rares". Le 6 décembre 2021, la motion a été traitée et approuvée par le Conseil des États. Le Conseil national devra maintenant se prononcer à ce sujet en 2022. Lire à ce sujet : <https://www.proraris.ch/fr/demarches-politiques-suivi-ofsp-526.html>

Nous espérons et nous nous engageons maintenant à ce que les choses bougent dans le domaine des organisations de patients. Nous sommes toutefois conscients que cela n'est pas facile et que cela dépend de nombreux facteurs, y compris de facteurs non influençables. En raison des activités politiques, l'OFSP continuera à suivre les mesures du concept qui ne sont pas encore terminées en 2022.

5. Le 5 mars 2021, ProRaris a organisé la 11<sup>e</sup> journée des maladies rares. Pour la première fois, en raison de la pandémie, sous forme de visioconférence. Pour notre présidente Anne-Françoise Auberson, mais aussi pour tous les autres orateurs et oratrices, il a fallu s'habituer cette année à parler à une caméra au lieu de s'adresser au public, et donc à ne pas recevoir de réactions immédiates. Cette année, l'accent a été mis sur les "Centres spécialisés pour les maladies rares". Des aperçus approfondis du travail de la kosek ont été présentés, par exemple l'évaluation exigeante des dossiers de candidature par le groupe d'experts de prise en charge, dans lequel ProRaris est également représentée par notre vice-présidente Dre Therese Steiger Stutz. L'évaluation des dossiers se fait en tandem entre un représentant du prestataire de soins et un représentant du patient. Cela permet d'apporter les deux points de vue et de vérifier si les besoins des deux parties sont couverts. Cette année, l'OFSP était représenté par sa nouvelle directrice, Anne Lévy. Nous avons été ravis qu'elle s'adresse à nos participants lors de la manifestation, malgré les priorités liées à la pandémie. Elle a trouvé remarquable que ProRaris, en tant que représentant des patients concernés, soit directement impliquée dans les succès présentés lors de la journée.

Selon eux, l'implication étroite des personnes concernées contribue à ce que les solutions élaborées soient réellement adaptées à la pratique à long terme. Enfin, les deux projets pilotes sur les maladies rares du métabolisme et les maladies neuromusculaires ont été présentés par leurs responsables respectifs. Toutes les présentations ont été complétées par une séance de questions-réponses très appréciée. Nous nous sommes quittés avec l'espoir de nous retrouver en personne en 2022. Nous savons aujourd'hui que cela n'a malheureusement pas été le cas...

En savoir plus ici : <https://www.prorararis.ch/fr/journee-maladies-rares-nouvelle-experience-523.html>

Documentation : <https://www.prorararis.ch/fr/mars-2021-visioconference-500.html>

Séquences vidéos ici : <https://vimeo.com/prorararis>

6. Nous avons commencé à être un peu plus actifs dans le domaine de la communication. Il s'agit pour nous, même avec nos modestes moyens, de sensibiliser le plus grand nombre de personnes possible sur le thème des maladies rares, d'atteindre davantage de personnes atteintes de maladies rares et de les informer sur les offres et les prestations. À l'avenir, nous ne lancerons pas seulement des activités de communication autour de la Journée des maladies rares, mais le plus souvent et régulièrement possible tout au long de l'année. Il s'agit d'utiliser tous nos canaux de communication (site web, newsletter, Facebook, Twitter et mail aux membres) afin de diffuser les informations le plus largement possible. Nous essayons également de donner un visage aux différentes maladies rares. Vous trouverez divers portraits de personnes concernées sur notre site web :

<https://www.prorararis.ch/fr/mystere-537.html>

<https://www.prorararis.ch/fr/ressent-patiente-participe-essaie-clinique-511.html>

7. UniRares : Il est inutile de souligner l'importance d'une association consacrée aux patients qui n'ont pas d'association. Rappelons que, lors de sa fondation UniRares a été aussitôt reconnue et impliquée dans le processus de mise en place du concept national Maladies rares, plus spécifiquement par la kosek en ce qui concerne les centres maladies rares pour les patients sans diagnostic.

Malheureusement, il faut constater que, malgré une restructuration du comité, malgré la collaboration et le soutien de ProRaris, la situation d'UniRares en 2021 n'a guère évolué et que les perspectives 2022 ne sont guère plus optimistes.

Pour survivre et remplir son rôle de porte-parole des patients isolés, il est indispensable qu'UniRares puisse acquérir de nouveaux membres motivés et engagés.

Rappelons aussi, que, quand bien même l'initiative de la fondation de ProRaris a émané de la Suisse romande, les fondateurs ont collaboré avec tous les acteurs concernés en Suisse. Les patients isolés doivent être représentés au niveau suisse.

8. Les activités de l'OFSP relatives au concept national maladies rares ont repris en 2021. Les réunions du groupe de coordination ont eu lieu en mars, juin et novembre. Il s'agit, lors de ces réunions, de présenter les progrès réalisés sur les diverses mesures et de coordonner les travaux entre les acteurs.

La manifestation des parties prenantes de l'année dernière a été rattrapée. Après l'habituel aperçu de l'état des travaux du concept national par l'OFSP, le registre a présenté ses travaux, suivis d'une présentation sur l'écosystème des maladies rares dans l'UE. En savoir plus <https://www.proraris.ch/fr/evenement-information-ofsp-2021-521.html>

Le projet visant à faciliter l'accès aux services psychosociaux dans le domaine des maladies rares pour les personnes concernées et leurs proches a été relancé en 2021. Il a été question de la possibilité d'introduire en Suisse un site Internet analogue à ZIPSE <https://www.portal-se.de/> dans l'UE. Ce site pourrait constituer une plateforme de connaissances sur les maladies rares pour tous les groupes intéressés (professionnels, personnes concernées et proches). Mais en raison de la pandémie, le projet n'a pas beaucoup avancé et l'OFSP va procéder à quelques clarifications de son côté. Nous verrons ensuite...

9. Les travaux du registre suisse des maladies rares (RSMR) ont enfin pu reprendre. La demande de subvention déposée au printemps 2020 auprès de l'OFSP (base juridique : art. 24 de la loi fédérale sur l'enregistrement des tumeurs) a été acceptée et la nouvelle coordinatrice de projet, Madame Dr PD Michaela Fux, a pu commencer son travail au registre le 01.01.2021. Lors de la Journée des maladies rares, Mme Fux et la directrice du registre, le professeur Claudia Kuehni, ont présenté la procédure prévue et la priorisation des tâches. ProRaris collabore également à la mise en place et au développement du registre. Notre vice-président, le Dr Alfred Wiesbauer, siège au Steering Board du RSMR et y défend les intérêts des patients. Lisez à ce sujet : [https://www.proraris.ch/data/documents/SRDR\\_Finale.pdf.pdf](https://www.proraris.ch/data/documents/SRDR_Finale.pdf.pdf)

Le 1er septembre 2021, la CRS a organisé une séance d'information à laquelle ProRaris a participé activement en dirigeant deux groupes dans le cadre d'un atelier. Il s'agissait avant tout de mettre tous les groupes de parties prenantes intéressés au même niveau d'information et de clarifier les questions : <https://www.proraris.ch/fr/reunion-information-registre-suisse-maladies-524.html>

10. En 2021, les divers projets de la Coordination nationale maladies rares (kosek) ont continué à progresser. En tant que membre fondateur, ProRaris est représentée dans les divers comités de la kosek et a, cette année encore, consacré de nombreuses heures de travail et beaucoup d'engagement aux projets.

L'objectif est toujours de faire valoir les intérêts des personnes concernées au sein de cet organe. Ce n'est évidemment pas très facile, car outre la représentation des cantons par la CDS, les autres représentants au sein du comité directeur de la kosek sont des médecins fournisseurs de prestations.

Par nature, les points de vue entre médecin et patient ne sont pas toujours identiques. Nous tenons néanmoins à souligner ici que nous nous sentons écoutés au sein de la kosek et que les discussions sont généralement menées à égalité.

De même, nous intégrons toujours des inputs dont nous sommes convaincus qu'ils améliorent les projets dans l'intérêt des patients. Après la reconnaissance des six premiers centres pour maladies rares (CMR) en mai 2020, trois autres centres à Aarau, Lucerne et Bellinzone ont pu passer avec succès le processus de reconnaissance en mai 2021. Désormais, toute la Suisse est couverte par des centres, tant au niveau régional que linguistique. Les CMR servent d'offres diagnostiques interdisciplinaires. Ils sont des points de contact pour les personnes qui n'ont pas encore reçu de diagnostic pour les symptômes de leur maladie et qui ont besoin de clarifications approfondies. Lire à ce sujet : <https://www.proraris.ch/fr/reconnaissance-nouveaux-centres-pour-maladies-516.html>

Le deuxième niveau de soins prévu par la kosek est celui des centres spécifiques aux maladies. Pour être reconnus, ces centres spécialisés doivent mettre en place un réseau national avec d'autres prestataires de soins afin de garantir des soins de qualité dans toute la Suisse. Pour deux projets pilotes, l'un dans le domaine du métabolisme et l'autre dans celui des maladies neuromusculaires, le processus de reconnaissance a été lancé en juillet 2020. Un objectif important pour ProRaris est d'impliquer les organisations de patients dans ces structures de soins spécifiques aux maladies, car leur expertise est centrale et précieuse. Dans le cadre du projet pilote sur les maladies métaboliques, la kosek, en collaboration avec ProRaris et le Swiss Group for Inborn Errors of Metabolism (SGIEM), a organisé un atelier en janvier 2021 afin d'étudier la manière dont la collaboration entre les organisations de patients et les centres peut être mise en place et établie. Ce WS doit être considéré comme une première étape et il en faudra d'autres pour parvenir à une collaboration stable et structurée qui soit profitable aux deux parties.

Les centres de référence candidats avaient jusqu'à fin mars 2021 pour soumettre leur candidature et, en novembre 2021, la kosek a accordé sa reconnaissance à dix centres de traitement spécialisés. Quatre d'entre eux concernent les maladies métaboliques rares et six les maladies rares neuromusculaires. Lire à ce sujet : <https://www.proraris.ch/fr/kosek-reconnait-premiers-centres-specialises-540.html>

11. Le développement de l'AI est maintenant en cours depuis plusieurs années. La révision a été très complexe et couvre de nombreux domaines. Pour la révision de la liste obsolète des infirmités congénitales, ProRaris a pu intégrer dans le groupe d'accompagnement un expert des maladies métaboliques pédiatriques rares, le professeur Matthias Baumgartner. La procédure de consultation a été lancée en décembre 2020 et ProRaris a élaboré une prise de position conformément au délai fixé en mars 2021 et s'est engagée à défendre les



intérêts des personnes concernées par les maladies rares. La prise de position a été élaborée en échangeant avec divers groupes d'intérêt dans le domaine des maladies rares et du handicap. Le modèle de document a été mis à la disposition des membres. Nous espérons que vous en ferez usage afin que nous puissions ensemble mieux nous faire entendre ! En tant que membre de la Communauté d'intérêts pour les maladies rares (CIMR), nous avons également intégré nos arguments dans la prise de position de cette dernière, ainsi que dans celle du Rare Disease Action Forum (RDAF). Les nouvelles dispositions sont désormais en vigueur depuis le 1er janvier 2022. Lisez aussi : <https://www.proraris.ch/fr/developpement-continu-vigueur-2022-536.html>

12. Nous avons également été actifs dans le domaine du remboursement des médicaments. Au sein du Rare Disease Action Forum (RDAF), l'organe multipartite dans le domaine des maladies rares, différents projets visent à améliorer l'accès au marché des médicaments pour les maladies rares. Nous sommes représentés au comité directeur du RDAF. Pour cela, nous sommes par exemple en contact régulier avec l'association des médecins-conseils et nous avons écrit une lettre au DFI pour lui montrer quels sont les principaux défis en matière d'accès aux soins pour les patients atteints de maladies rares en Suisse. Une consultation sur les "Adaptations de l'ordonnance dans le domaine des médicaments et du remboursement au cas par cas" est prévue pour l'été 2022, à laquelle nous participerons bien entendu. Par ailleurs, le professeur em. Sandro Rusconi, membre de notre comité, siège en tant que représentant des assurés au sein de la Commission fédérale des médicaments, qui conseille l'OFSP lors de l'inscription de nouveaux médicaments sur la liste des spécialités.
13. Notre présidente actuelle, Anne-Françoise Auberson, est un membre fondateur de ProRaris et fait partie du comité depuis les débuts de l'Alliance en 2010. Présidente de l'association depuis 2011, elle a travaillé avec le comité pour mener l'association là où elle est aujourd'hui. En tant qu'institution dans le domaine des maladies rares, représentant les personnes atteintes de maladies rares et permettant aux personnes concernées de s'exprimer sur les évolutions du système de santé. Anne-Françoise souhaitait depuis longtemps déjà remettre le poste entre des mains compétentes. Nous avons donc mis le poste au concours public en 2021 : <https://www.proraris.ch/fr/poste-presidence-libere-515.html>

Comme la tâche est très exigeante, les candidats ne se sont pas présentés à la porte de notre association à tour de rôle. Cependant, comme vous pouvez le constater aujourd'hui, nous avons pu gagner une personnalité engagée pour nous et nous sommes très heureux de vous la présenter personnellement aujourd'hui.

14. En décembre 2021, la Faculté de médecine de l'Université de Berne a décerné le titre de docteur honoris causa à Anne-Françoise Auberson. Nous en sommes très fiers et la remercions pour son engagement de longue date en faveur de ProRaris et de toutes les personnes atteintes de maladies rares.

Lire à ce sujet : <https://www.prorararis.ch/fr/doctorat-honoris-causa-pour-presidente-prorararis-538.html>

Et l'article dans le bulletin médical : <https://www.prorararis.ch/fr/fait-rien-tout-seul-552.html>

## **La parole à notre présidente Anne-Françoise Auberson :**

Chers membres de ProRaris,

Avec émotion et reconnaissance, je m'adresse à vous pour la dernière fois. Le rapport d'activité établi par notre secrétaire générale, la Dre Jacqueline de Sá est comme à son habitude, suffisamment complet et précis pour vous donner accès à toute l'information qui concerne l'année sous revue.

Je m'autorise dès lors un discours plus personnel, une liberté de parole que je vous dois. Tout d'abord, chers membres, j'aimerais vous dire toute ma gratitude pour cette confiance octroyée depuis 2010. Les associations de patients concernés par les maladies rares qui ont fondé ProRaris nous ont confié la mission d'offrir à tous les patients concernés un accès équitable aux prestations de santé, à la prise en charge et à un soutien psychosocial. Une mission hautement solidaire car, pour pallier le déficit d'information et de connaissances, il a fallu faire appel à tous ceux qui détenaient ces compétences essentielles, fondatrices : celles des patients et de leurs proches – compétences sur lesquelles tous les professionnels concernés et ProRaris ont pu s'appuyer. Merci pour votre soutien, votre implication, vos témoignages, merci pour votre fidélité, merci aussi pour votre patience.

Je mesure le chemin parcouru depuis nos premières démarches auprès de l'OFSP avec Esther Neiditsch, alors présidente de ProRaris, puis la promesse en 2012, d'un plan national maladies rares, concrétisée en 2014 par l'adoption d'un concept national Maladies Rares, suivi du plan de mise en œuvre en 2015.

La compétence du patient a été reconnue puisque ProRaris a été impliquée au titre de partenaire-clé et collabore avec l'OFSP, ASSM, la CDS, la Médecine universitaire et depuis 2017 avec la kosek, coordination nationale, dans le contexte de la mise en place des centres de référence et des centres maladies rares.

Les objectifs du concept national sont ambitieux, ce qui explique sans nul doute les prolongations successives de délais octroyées par le Conseil fédéral.

Au fil des ans, l'implication de ProRaris dans les travaux de mise en place du concept Maladies Rares s'est amplifiée, les membres du comité sont sollicités tant pour leur qualité de patients ou de proches de patients que pour leur compétences médicales ou scientifiques. Je les en remercie du fond du cœur, je suis fière d'avoir pu m'appuyer sur un



comité aussi compétent et disponible, et je leur garderai une immense amitié. Néanmoins, au moment de mon départ, j'estime qu'il faut soulever ouvertement une question. Je pense sincèrement qu'il faut fixer une limite au bénévolat, instaurer un cahier des charges. Les membres de mon comité sont bénévoles, ils mettent leurs compétences à disposition. Nous sommes conscients que ce bénévolat empiète souvent sur leur temps professionnel ou familial. Il me paraît difficile d'exiger d'eux qu'ils assurent la pérennité financière de ProRaris.

ProRaris a la chance de pouvoir compter sur les compétences de sa secrétaire générale, la Dre Jacqueline de Sá. Depuis 2017, ces compétences se sont élargies. Elle a développé un réseau important, participe activement au travail de la kosek et assume l'organisation de la Journée des Maladies Rares, une tribune offerte à tous les acteurs du concept national Maladies Rares pour publier l'état des lieux de leurs travaux. Le cahier des charges de notre secrétaire générale est au service des associations, des patients et de la mise en place des mesures du concept, et ne doit pas être entravé par le *fundraising*.

Sans exagérer, force est d'admettre que nous devons nous poser la question de la pérennité de ProRaris.

Nous sommes dans cette situation absurde où, d'une part, le conseil fédéral et tous nos partenaires nous félicitent pour le travail accompli et, d'autre part, nous renvoient au parcours politique pour valider les bases légales indispensables à notre soutien.

Chers membres, j'aurais préféré quitter ProRaris plus sereinement, laissant un comité uniquement préoccupé de l'accès équitable aux prestations de santé pour toutes les personnes concernées par les maladies rares dans notre pays, et non pas inquiets pour la survie de l'Alliance.

Je vais rester optimiste, je souhaite à la nouvelle présidence un plein succès, et que ProRaris ait enfin les moyens de remplir sa mission de soutien auprès de toutes les personnes concernées.

Je vous remercie.

\*\*\*\*\*

En 2021, ProRaris s'implique dans les comités et organisations suivants :

Dans le comité :

- Coordination nationale des maladies rares (kosek)
- Rare Disease Action Forum (RDAF)

Comme membre :

- EURORDIS
- Communauté d'intérêts maladies rares (IGSK)
- Coordination nationale des maladies rares (kosek)
- Alliance pour la santé en Suisse
- Swiss Personalized Health Network (SPHN)
- Groupe de travail de Swissmedic avec des associations de patients et de consommateurs

Dans le cadre du concept national des maladies rares :

- OFSP groupe de coordination
- OFSP groupe des quatre (ProRaris/ OFSP/ kosek/ CDS) : diverses mesures dans le domaine non médical