



RECENSEMENT DES MALADIES RARES AU LUXEMBOURG

RÉSUMÉ

11 décembre 2019

Le **Plan National Maladies Rares** (PNMR 2018-2022) prévoit, au niveau de l'Axe C (« Mieux reconnaître la spécificité des maladies rares et en promouvoir la recherche »), la réalisation d'un recensement des maladies rares sur le territoire (Objectif C1) à travers la création d'un inventaire des sources (institutions/associations) collectant des informations relatives aux maladies rares (Mesure C1.1) et la mise en place d'un dispositif de mise à jour de l'existant (Mesure C1.2, Action C1.2.1).

Ce **recensement** a été réalisé grâce à la collaboration du Service épidémiologie et statistique de la Direction de la santé, sur la base d'un document concept qui a été approuvé par le Comité National Maladies Rares le 19 décembre 2018. La collecte d'informations auprès de sources de données connues dans le pays, telles que les hôpitaux, les institutions et les diverses associations en lien avec des personnes souffrant de maladies rares a été réalisée à travers un questionnaire à choix multiples qui a été diffusé entre janvier et août 2019. Les organismes contactés incluaient les administrations publiques, les associations et associations de patients, les centres de compétence, les centres de recherche, les centres hospitaliers, les fondations, les laboratoires, les réseaux de soins et les sociétés médicales spécialisées.

Sur les **131 institutions/associations** contactées, **64 réponses** ont été retournées et 28 institutions/associations ont formulé des réponses informatives et soulignant leur intérêt pour la thématique des maladies rares. Le **taux de participation** à cet exercice de recensement, ciblé à 60%, a atteint un taux de **70%**.

Sur les 64 réponses obtenues :

- **52 (81%)** institutions/associations déclarent « s'intéresser à des personnes souffrant de maladies rares » ;
- **50 (78%)** institutions/associations déclarent « avoir des cas de maladies rares avec un diagnostic (provisoire ou confirmé) et établi par un professionnel de la santé ».
- **30 (47%)** institutions/associations déclarent « des suspicions de cas de maladies rares au diagnostic non établi ».

Après codification par orphacode de l'ensemble des **2307 maladies ou groupes de maladies déclarées** par les contributeurs, **738 orphacodes spécifiques et 85 types de tumeurs solides rares** ont été recensés.

Actuellement l'outil de codification « **Orphacode** » est très peu utilisé au Luxembourg, et l'outil ICD-10 n'est pas suffisamment discriminant pour pouvoir identifier la très grande majorité des maladies rares existantes et/ou recensées au Luxembourg. À la date actuelle, 62% des répondants n'enregistrent pas de données structurées sur les maladies rares qui sont prises en charge.

Ce travail exploratoire a permis de présenter **une première ébauche de liste de maladies rares documentées au Luxembourg**. Le processus d'alimentation de cette liste (recensement) devrait cependant être validé par un protocole qu'il reste à définir.