



PLAN NATIONAL **MALADIES RARES** LUXEMBOURG

2025 - 2029

**Ensemble pour une meilleure qualité de vie des personnes
concernées par une maladie rare au Luxembourg**



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
et de la Sécurité sociale
Direction de la santé

Les maladies rares (MR) sont des pathologies diverses avec des caractéristiques communes étant donné qu'elles sont souvent graves, chroniques et handicapantes. Les difficultés liées à la pose d'un diagnostic, à l'accès aux traitements adaptés ou aux lourdes conséquences psycho-sociales pour les patients, rendent nécessaire une prise en charge adaptée. Les MR présentent un réel enjeu de santé publique si on considère que, selon des extrapolations des données disponibles au niveau européen, 30.000 personnes seraient concernées au Luxembourg.

En début 2024, un comité réunissant les experts du terrain en matière de maladies rares au Grand-Duché de Luxembourg a contribué à l'élaboration du nouveau Plan National Maladies Rares (PNMR2). Il s'agit d'une initiative qui s'intègre dans :

- > les recommandations du Conseil de l'Union Européenne de 2009 portant sur la mise en œuvre de plans ou de stratégies nationaux de lutte contre les maladies rares¹;
- > la continuité du Plan National Maladies Rares 2018-2023 (PNMR)²;
- > les objectifs de l'accord de coalition 2023-2028³;
- > les conclusions de l'évaluation finale externe du PNMR en 2023⁴;
- > les besoins du terrain tels qu'ils ont été identifiés.

Le PNMR2 adressera les besoins non-couverts qui se présentent en matière de gouvernance, diagnostic, prise en charge médicale et non-médicale, sensibilisation et promotion de l'innovation en MR. Il se déclinera selon cinq axes thématiques et des objectifs précis qui se présentent comme suit :

Axe 1 :

Coordination du plan national

- La mise en place d'une stratégie d'implémentation des objectifs et de suivi du plan national,
- Le développement d'un plan de communication autour des activités du plan,
- Le renforcement du pilotage interinstitutionnel et la collaboration inter-plans,
- L'identification des obstacles légaux liés à la réalisation des objectifs du PNMR2,
- La mise en place d'un système d'évaluation du PNMR2.

Axe 2 :

Accès au diagnostic des maladies rares

- L'amélioration des programmes de dépistages néonataux à l'échelle nationale,
- L'élaboration d'une approche globale pour le dépistage préconceptionnel génétique au niveau national,
- L'amélioration du programme du dépistage prénatal,
- L'accélération de l'accès au diagnostic génétique.

1 Cf. Journal Officiel de l'Union Européenne: Recommandation du Conseil du 8 juin 2009 relative à une action dans le domaine des maladies rares. <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:fr:PDF>

2 Le premier PNMR s'est intégré dans le programme gouvernemental 2013 au Luxembourg. Il a été approuvé au Conseil de Gouvernement en date du 2 mars 2018, et avait initialement une durée de cinq ans. Suite aux retards dus à la gestion de la crise sanitaire du Covid-19, les activités du PNMR ont été prolongées d'un an, jusqu'à la fin 2023. Décliné en cinq axes, l'objectif du premier PNMR était de mieux répondre aux besoins et attentes des patients, et de mieux orienter, coordonner et structurer les actions relevant du domaine des MR.

3 Le nouveau gouvernement au Luxembourg a insisté, dans l'accord de coalition 2023-2028, sur la nécessité d'actualiser le PNMR pour la période 2025-2029. Dans ce cadre, le programme gouvernemental met l'accent sur la sensibilisation des citoyens aux impacts des MR, sur l'étude de pistes afin d'améliorer la détection précoce des MR chez les enfants, sur la création d'un registre des MR, et sur la possibilité d'introduire un statut pour les maladies de longue durée.

4 L'évaluation finale externe du premier plan a démontré que les acquis de celui-ci constituent une base solide pour la mise en œuvre des actions qui en découlent en y incluant de nouvelles initiatives. <https://sante.public.lu/fr/publications/r/rapport-evaluation-pnmr-2018-2023.html>

Axe 3:

Parcours de santé en maladies rares

Objectifs transversaux

- La promotion de la Cellule de Coordination médico-psycho-sociale en MR au niveau national,
- L'optimisation de l'utilisation des ressources disponibles au Luxembourg,
- Le développement de l'approche pluridisciplinaire dans le contexte de prise en charge des MR à tout âge.

Objectifs spécifiques

- L'amélioration de l'accès aux médicaments et aux autres traitements innovants,
- L'élaboration de filières de soins pour différents groupes de MR,
- La transition des soins au cours des âges,
- L'amélioration de la prise en charge socio-administrative,
- Le développement de mesures facilitant le parcours scolaire, parascolaire et professionnel.

Axe 4:

Sensibilisation et formation

- La définition d'une stratégie de communication autour des MR,
- Le partage des connaissances et du savoir-faire sur les MR au travers de programmes de formation dédiés.

Axe 5:

Promotion de l'innovation, de la digitalisation et de la recherche en maladies rares

- La création d'un registre national pour les MR,
- La promotion de la digitalisation des démarches administratives en MR,
- Le renforcement de la recherche sur les MR au Luxembourg.

La coordination du PNMR2 suivra un calendrier prévisionnel en fonction des priorités stratégiques identifiées. Afin de soutenir l'implémentation du PNMR2, des travaux parallèles sur le plan législatif seront à mettre en œuvre par l'autorité sanitaire.

La réalisation des objectifs sera mesurée à travers des indicateurs structurels, de processus et de résultat qui sont définis pour chaque axe. Le PNMR2 cherchera des synergies avec des domaines d'intervention issus d'autres plans nationaux de santé et programmes de santé.

Un document de cadrage détaillant le contexte européen, la situation des MR au Grand-Duché de Luxembourg, le processus d'élaboration du plan, ainsi que les objectifs, mesures et actions axe par axe est joint à ce plan global.



