



PLAN NATIONAL
**MALADIES
RARES**
LUXEMBOURG

Rapport d'évaluation finale du Plan National Maladies Rares Luxembourg (2018-2023)

Auteurs : Prof. Vincent Bours, Georgios Margetidis, Jean-Philippe Plançon

Version finale : 13 octobre 2023¹

Le présent rapport ambitionne de donner une image objective du statut opérationnel et progrès accompli dans la mise en œuvre du Plan National Maladies Rares Luxembourg 2018-2023 à la fin de son implémentation, en tenant compte des données et informations disponibles jusqu'à la fin du troisième trimestre 2023.

Il contient une analyse de l'état des lieux et des réalisations du plan, déclinée par axe de travail et objectif, consistant en des observations, points d'attention et recommandations pour des actions futures, idéalement dans un Plan National Maladies Rares Luxembourg 2.

Les experts évaluateurs déclarent qu'ils n'ont pas de conflits d'intérêt avec les organisations ou entités participant à la réalisation du Plan. Ils ont été rémunérés pour leur travail, entrepris entre les mois de mai et octobre 2023, par la Direction de la santé Luxembourg dans leur capacité d'experts/consultants indépendants.

¹ Version ayant été approuvée par le Comité National Maladies Rares en date du 4 octobre 2023.

Sommaire

Sommaire	2
Glossaire	4
1. Résumé	5
Introduction	5
Objectif de l'évaluation	5
Méthodologie de l'évaluation	6
Contexte spécifique du PNMR	6
Résultats principaux	7
Recommandations générales pour un PNMR2	9
2. Objectifs du PNMR	9
3. Méthodologie de l'évaluation	10
3.1 Timeline des activités clés accomplies	10
3.2 Documentation préparatoire	10
3.3 Les entretiens d'évaluation	11
4. Résultats	12
4.1 Évaluation de l'Axe G « Général »	13
4.1.1 Objectif G1 : Mise en place d'un système de gouvernance du PNMR.....	13
4.1.2 Objectif G2 : Améliorer le parcours diagnostique et la prise en charge	15
4.1.3 Objectif G3 : L'implémentation d'une politique de sensibilisation aux MR.....	16
4.1.4. Objectif G4 : Le développement d'une approche pluridisciplinaire dans la prise en charge des patients tout au long de leur parcours	18
4.1.5. Objectif G5 : Le rassemblement de l'ensemble des acteurs autour des MR	19
4.2 Évaluation de l'Axe A « Améliorer le système de soins et de prise en charge ».....	19
4.2.1 Objectif A1 : Application du principe de prévention aux maladies rares.....	19
4.2.2 Objectif A2 : La consolidation d'un service de conseil génétique (CG) pour les maladies rares	22
4.2.3 Objectif A3 : L'amélioration de la prise en charge et du remboursement des actes, médicaments, dispositifs médicaux, compléments alimentaires et tout autre dispositif nécessaire.....	25
4.2.4 Objectif A4 : L'amélioration de l'accès aux médicaments pour les MR.....	25
4.2.5 Objectif A5 : L'élaboration d'un parcours de soins, selon les filières définies dans les ERNs	27
4.2.6 Objectif A6 : La continuité des soins pour les patients concernés.....	27
4.3 Évaluation de l'Axe B « Faciliter l'accès à l'information sur les MR à travers la création d'une Plateforme Nationale »	28

4.4 Évaluation de l’Axe C « Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche »	31
4.4.1 Objectif C1 : La réalisation d’un recensement des MR au Luxembourg	31
4.4.2 Objectifs C2 à C4 : L’amélioration de la traçabilité des MR au Luxembourg (C2), La mise en place de collectes de données sur les MR (C3), et La création d’un système de surveillance national des MR (C4)	33
4.4.3 Objectif C5 : L’implication du Luxembourg dans les projets de recherche et/ou autre domaine ayant trait aux MR au niveau national et international	35
4.5 Évaluation de l’Axe D « Répondre aux besoins d’accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage »	36
4.5.1 Objectif D1 : L’amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale des patients et de leurs familles	37
4.5.2 Objectif D2 : La simplification de l’accès aux démarches administratives.....	38
4.5.3 Objectif D3 : La garantie d’une équité aux droits sociaux des patients atteints de MR	40
4.5.4 Objectif D4 : Le développement de mesures facilitant le parcours éducatif des personnes atteintes de MR	40
4.5.5 Objectif D5 : Le soutien socio-professionnel pour les personnes atteintes de MR et les membres de la famille concernés	41
4.6 Évaluation des objectifs combinés	42
4.6.1 Groupe de travail « Filière de soins maladies rares » (Objectifs A5, B3, D1)	42
4.6.2 Groupe de travail « Prise en charge administrative et socio-professionnelle » (Objectifs A3, D3, D5)	44
5. Conclusions.....	46
5.1 Remarques conclusives par rapport au premier PNMR.....	46
5.2 Remarques conclusives par rapport au PNMR2.....	47
6. Remerciements	49

Glossaire

ALAN	ALAN – Maladies Rares Luxembourg a.s.b.l.
CG	Conseil génétique
CHL	Centre Hospitalier de Luxembourg
CNM	Coordinateur national médical
CNMR	Comité National Maladies Rares
CNPS	Coordinateur national psycho-social
CNS	Caisse nationale de santé
DISA	Direction de la santé
DSP	Dossier des soins partagés
ERN	European Reference Networks (Réseaux européens de référence)
ETP	Équivalents Temps Plein
ETP	Éducation thérapeutique du patient
FMC	Formation médicale continue
GT	Groupe de Travail
HTA	Health Technology Assessment
LNS	Laboratoire national de santé
LCSB	Luxembourg Centre for Systems Biomedicine
MOOC	Massive Open Online Course
MR	Maladie(s) rare(s)
NCG	National Center of Genetics
PNMR	Plan National Maladies Rares
RCP	Réunion de concertation pluridisciplinaire
TICE	Technologies de l'information et de la communication appliqués à l'éducation
UE	Union Européenne

1. Résumé

Introduction

Le [Plan National Maladies Rares Luxembourg \(PNMR, 2018-2023\)](#), adopté par le Conseil du Gouvernement le 02 mars 2018 a été élaboré à la suite des préconisations du programme gouvernemental 2013 et sur la base des recommandations du Conseil de l'Union Européenne de 2009.

L'objectif visé est de mieux répondre aux besoins et attentes des patients et de leur famille, et de mieux orienter, coordonner et structurer les actions relevant du domaine des maladies rares (MR).

L'axe général de travail (Axe G) qui inclut la mise en place du système de gouvernance du PNMR prévoit une évaluation intermédiaire (conclue par Pr. Manuel Posada en avril 2021) et une évaluation finale.

Dans ce cadre, trois experts ont été mandatés afin de réaliser cette dernière (évaluation finale), qui est constituée par le document présent.

Objectif de l'évaluation

L'évaluation repose essentiellement sur une appréciation qualitative et non sur la révision d'indicateurs quantitatifs. En effet, comme cela est souvent le cas lors d'un premier plan, les données quantitatives disponibles sont limitées. Il en résulte que les indicateurs numériques préétablis n'ont pas fait l'objet de discussion entre les experts et leurs interlocuteurs pendant leur mission.

L'objectif principal de l'évaluation externe du PNMR 2018-2023 est de :

- Examiner dans quelle mesure la mise en œuvre du PNMR correspond aux objectifs fixés par le plan national ;
- Évaluer les points forts et les points faibles de la mise en place des objectifs, mesures et actions du PNMR ;
- Élaborer des recommandations avec des pistes d'optimisation (à l'égard de l'élaboration d'un futur PNMR2).

Les indicateurs globaux à considérer lors de cette évaluation ont été les suivants :

- Le respect de l'agenda de réalisation des actions prévues dans le PNMR ;
- Les programmes élaborés par les groupes de travail constitués, et ceux qui restent à réaliser ou même qui sont abandonnés ;
- Le déploiement et la mise en œuvre des programmes ;
- L'impact global des actions du PNMR sur la population cible des personnes vivant avec une MR et leur entourage, ainsi que plus généralement sur la santé publique.

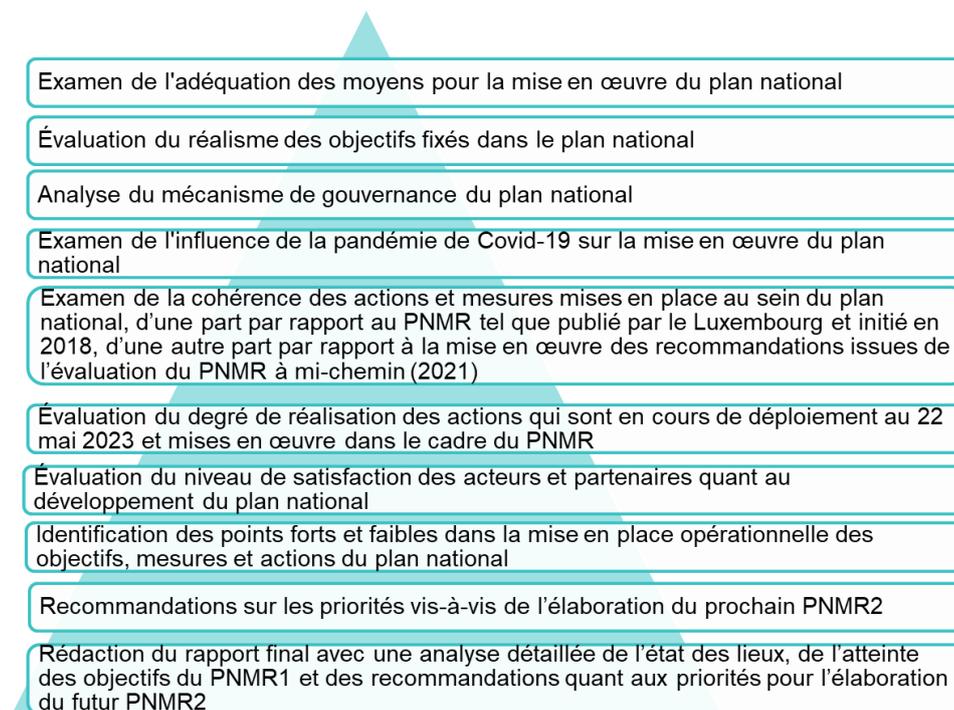


Figure 1 : Périmètre de l'évaluation finale du PNMR

Méthodologie de l'évaluation

Les trois experts internationaux engagés pour cette évaluation, mentionnés au point 1, ont été mandatés par la Direction de la santé (DISA) à Luxembourg à rencontrer les membres du Comité national maladies rares (CNMR), du 22 au 25 mai 2023.

La méthodologie suivie pour cette évaluation a inclus les points suivants :

- La consultation des documents mis à disposition avant la visite par la Coordinatrice du PNMR (réf. [3.2 Documentation préparatoire](#)) ;
- Des entretiens semi-directifs, individuels ou de groupe afin de recueillir les avis des différents acteurs (réf. [3.1 Timeline des activités clés accomplies](#));
- Les documents complémentaires communiqués par les interlocuteurs lors des entretiens sont également intégrés dans l'évaluation.

Il faut noter que pour plusieurs objectifs, le CNMR a validé des documents-clés après la fin de la mission et donc l'évaluation n'a pas pu en tenir pleinement compte.

Contexte spécifique du PNMR

Les évaluateurs souhaitent souligner certains points du contexte spécifique du Luxembourg ayant un impact sur la mise en œuvre du PNMR mais également sur les conclusions et recommandations faites par ceux-ci.

- Pays de petite taille, le Grand-Duché du Luxembourg a une population de 655 000 habitants au 1^{er} janvier 2023 auxquels s'ajoutent environ 217 000 frontaliers qui y travaillent (soit au total, environ 872 000 assurés au système de santé

Luxembourgeois), ce qui limite le nombre annuel de nouveaux cas de maladies rares, résultant dans un manque de masse critique en termes d'expertise générée.

- De surcroît, sa géographie particulière, constitué d'un grand centre urbain et d'un territoire rural, avec trois pays frontaliers, France, Belgique et Allemagne impactent l'accès aux soins pour les assurés : i.e. distances entre le domicile des patients et les centres hospitaliers raisonnables, différentes possibilités d'accès aux soins entre le Luxembourg et les pays l'entourant, etc.
- La formation médicale est jusqu'à présent pour la plus grande partie assurée à l'extérieur du Luxembourg ce qui impose aux étudiants en médecine de faire leurs études et stages à l'étranger mais a aussi l'avantage de permettre des liens étroits et collaborations avec différents hôpitaux des pays limitrophes. De même, le personnel soignant travaillant au sein du système de santé Luxembourgeois vient aussi souvent des pays limitrophes. Ces collaborations et dépendances servent à la fois de ressources additionnelles au système national de santé, mais aussi en constituent des limitations.
- La petite taille du pays et le manque de ressources techniques rend le Luxembourg tributaire des collaborations internationales pour d'autres aspects importants de mise en œuvre de politique de santé, tels que l'évaluation des technologies de santé, ou la politique du médicament.
- Le système de soins est basé sur le modèle de l'exercice libéral, même au sein des structures et services hospitaliers avec un seul hôpital « public » de référence. Ce dernier est le seul capable, au sein du système national de santé, avec l'appui nécessaire de l'assureur de référence public unique, à aiguillonner la mise en œuvre de plans nationaux pour des maladies ou pathologies particulières.
- Enfin, le pays se caractérise par des revenus par habitant supérieurs à ceux des autres pays européens et une espérance de vie parmi les plus élevées au monde.²

Ces éléments de contexte, pas nécessairement spécifiques aux MR, ont néanmoins un impact important sur plusieurs dimensions de la prise en charge des personnes vivant avec des MR, que ce soit l'accès au diagnostic, ou aux traitements, qu'ils soient innovants ou pas et, plus généralement l'accès aux soins.

Dans le cadre de la mise en œuvre de la Directive Européenne sur l'accès aux soins transfrontaliers (Cross Border Healthcare Directive) pour les MR et notamment la mise en place des réseaux et centres de référence européens, cette problématique particulière des petits États membres de l'Union Européenne (UE) est reconnue avec la constitution d'un groupe de travail dédié.

Résultats principaux

Les évaluateurs ont identifié les **forces principales du PNMR** comme suit :

- Le PNMR est la traduction d'une volonté politique forte ;

² Organisation de coopération et de développement économique : OECD Better Life Index Luxembourg : <https://www.oecdbetterlifeindex.org/fr/countries/luxembourg>

- Le PNMR est extensif, holistique et couvre toutes les dimensions : en cela on détecte l'influence du soutien à l'élaboration des plans nationaux contre les MR au niveau Européen par l'action conjointe EU-EUROPLAN³ ;
- Le PNMR est doté d'une Gouvernance solide avec un pilotage fort par la Direction de la santé (DISA) et la constitution de groupes de travail représentatifs des acteurs ;
- Le PNMR reflète un écosystème en cours de construction, de caractère multi-partenariat et multidisciplinaire ;
- Outre le pilotage fort de la part de la DISA incl. la mise à disposition de moyens importants, le PNMR voit la contribution clé (dans le sens de piliers du plan) des représentants des patients et de médecins du Centre Hospitalier du Luxembourg (CHL).

Les évaluateurs ont identifié des **points d'attention du PNMR** comme suit :

- Il y a une hétérogénéité des résultats : on peut catégoriser la performance en quatre niveaux de réalisation comme suit :⁴
 - Objectifs pleinement atteints (e.g. gouvernance du PNMR, cellule d'orientation MR et guide d'orientation, Infoline MR) ;
 - Objectifs partiellement atteints, c'est-à-dire les cas où les concepts ont été établis et validés, mais les projets concrets pas encore mis en œuvre (e.g. groupe de travail « Filières de soins maladies rares », groupe de travail « Prise en charge administrative et socio-professionnelle », groupe de travail « Accès aux médicaments » ; recherche, à l'exception du projet « Losch Centre » en début de réalisation) ;
 - Objectifs non pleinement atteints en raison d'obstacles légaux ou institutionnels, c'est-à-dire quand l'absence de dispositions légales a empêché la continuité de certaines actions (e.g. Registre national MR, Agence du médicament, Conseil génétique, etc.) ;
 - Objectifs non ou peu atteints (e.g. programmes de formation, partie importante de l'objectif de sensibilisation).
- Cette hétérogénéité des résultats reflète les degrés différents d'engagement des acteurs,
 - Acteurs jouant un rôle de pilotage dans la réalisation du PNMR comme la DISA ;
 - Acteurs fortement engagés en raison de l'impact direct des mesures sur leurs membres, tels que les associations représentant les patients ;
 - Acteurs dont l'engagement est clair mais doit encore être encouragé et stimulé : médecins spécialistes et généralistes, acteurs paramédicaux, acteurs institutionnels (e.g. CNS, ...) ;
 - Acteurs à créer: Agence du Médicament.

³ Depuis 2008, les maladies rares sont un domaine d'action prioritaire dans les programmes de santé publique. Le fait de considérer les maladies rares dans leur ensemble, et non pas individuellement, permet de mettre en évidence et de reconnaître une série de problèmes de santé et de planifier des actions de santé publique ciblées impliquant des groupes de population ayant des besoins communs, tout en préservant leurs particularités et leurs différences.

Cf. <http://www.europlanproject.eu/Content?folder=1>

⁴ NB : Informations disponibles au moment des entretiens pour l'évaluation.

- Le PNMR gagnerait à bénéficier d'un pilotage interministériel : en effet, de nombreuses mesures nécessitent un travail entre administrations/ agences dépendant de plusieurs ministères.
Ceci conduit à des difficultés administratives/ opérationnelles dans certaines dimensions du plan, notamment les domaines suivants : visibilité des MR (liée à la codification), équité et accès aux soins (liée aux difficultés de reconnaissance des droits et remboursement des malades et/ ou soutien à leurs familles).
- Tout cela conduit à une certaine fragilité du PNMR, en tout cas pour un certain nombre des objectifs poursuivis, due à des barrières d'ordre légal, politique ou financier.

Néanmoins le PNMR reste un plan ambitieux et extrêmement utile aux malades, qui après l'impact de la gestion de la crise sanitaire, se trouve aujourd'hui en vitesse de croisière avec des résultats positifs concrets qui constituent une base robuste pour un PNMR2.

Recommandations générales pour un PNMR2

- Restructurer et simplifier l'approche en assurant la transition de la phase d'initiation – dans laquelle il a été nécessaire de tout lister, avec le risque d'un long catalogue d'objectifs et actions vers un plan plus resserré et orienté à un nombre plus réduit de réalisations clés.
- Ce constat a fait partie des recommandations de l'évaluation intermédiaire : il en résulte que cette mue a déjà été entamée avec le travail des GT dits transversaux.
Ce travail peut être poursuivi autour des dimensions-clés suivantes :
 - Poursuivre la priorisation vers des objectifs transversaux qui structurent la politique et les interventions sur les maladies rares (e.g. Maison MR, ERNs, codification et registre des MR, parcours des soins) ;
 - Resserrer vers des objectifs verticaux très spécifiques avec des indicateurs quantitatifs (e.g. objectif A2 « Conseil génétique ») ;
 - Opérer (quand c'est possible) du « mainstreaming », c'est-à-dire des processus intégratifs favorisant des interventions stratégiques, en prenant appui sur la législation existante voire, à venir, adaptée aux spécificités et besoins du secteur des MR, plutôt que de faire une législation spécifique : e.g. loi sur la bioéthique, lien entre le travail sur les filières des soins propre aux MR et les réseaux de compétences déjà légiférées ;
 - Positionner les MR comme axe stratégique de l'effort de la digitalisation de la santé.
- Renforcer le pilotage interministériel afin d'assurer la coordination entre administrations et agences dépendant de ministères différents.

2. Objectifs du PNMR

Les objectifs du plan consistent à assurer aux malades et à leurs proches un accès équitable au diagnostic, une prise en charge médicale et psychosociale adaptée et de

qualité, une prise en charge par l'assurance maladie et l'assurance dépendance adaptée et égalitaire et la possibilité de satisfaire les besoins et désirs d'épanouissement scolaires, professionnels et personnels.

3. Méthodologie de l'évaluation

3.1 Timeline des activités clés accomplies

Date	Activité
Décembre 2022	Premier contact et invitations
Mars 2023	Finalisation et signatures des conventions d'experts
Mars 2023	Partage de la documentation préparatoire avec les experts (Axes G, A, B, C, D, « concepts transversaux », bilan final du PNMR)
21 mars 2023	Première réunion préparatoire à l'évaluation avec le groupe de travail « Futur du PNMR / PNMR2 »
16 mai 2023	Deuxième réunion préparatoire à l'évaluation, validation du planning et échanges avec le groupe de travail « Futur du PNMR / PNMR2 »
22 mai – 24 mai 2023	Entretiens d'évaluation avec les principaux acteurs du PNMR
24 mai 2023	Présentation des conclusions préliminaires de l'évaluation aux participants aux entretiens de l'évaluations
14 juin 2023	Présentation des résultats préliminaires au Comité National Maladies Rares (CNMR)
29 juin 2023	Entretien supplémentaire avec la Caisse nationale de santé
17 juillet 2023	Soumission du rapport d'évaluation (<i>version draft</i>) à l'attention du groupe de travail « Futur du PNMR / PNMR2 »
17 août 2023	Renvoi des commentaires consolidés aux experts pour finalisation du rapport
29 août 2023	Discussion du rapport final (<i>version draft</i>) en groupe de travail « Futur du PNMR / PNMR2 »
21 septembre 2023	Soumission du rapport final à l'attention du CNMR pour lecture et validation
4 octobre 2023	Présentation du rapport final au CNMR

3.2 Documentation préparatoire

Un total de 65 documents a été soumis pour lecture et préparation à l'évaluation (documents conceptuels, publications et comptes-rendus, complémentaires à des documents de références principales, objectifs combinés et présentations annuelles).

Aperçu de la documentation préparatoire soumise :

<p>Axe G : Bilan final “action par action » (.xls) Supports des présentations annuelles 2019-2023 Rapport PNMR (.docx) G1.1 : Comptes-rendus de toutes les réunions du CNMR G1.4 : Priorités et objectifs 2018-2022 G1.5 : Rapport d'évaluation à mi-chemin (2021) G2 : Maison MR (v 2021) G2 : Fiches de poste Coord. Médical + Coord. PS G3.1/3 : Programme journée de sensibilisation (v 2022) G4.1 : Concept RCP en MR (v juin 2022) G5 : Convention Alliance Nationale MR (v 2021) + rapport d'activité ALAN</p>
<p>Axe A : A1.2 : Concept Dépistage des CCG (v juin 2021) A1.2 : Concept Dépistage de la SMA (v juillet 2021) A1 : <i>Concept approche globale “Futurs dépistages néonataux” (finalisation en cours)</i> A3 : Questionnaire + Analyses croisées des résultats de l'enquête sur la prise en charge A3 : <i>Concept “Prise en charge administrative et socio-professionnelle” (finalisation en cours)</i> A5 : <i>Concept “Filière de soins SLA et path. apparentées” (finalisation en cours)</i></p>
<p>Axe B : B2 : Concept Mapping des ressources (v décembre 2021) B3 : Convention Hub de coordination ERN + Rapports annuels du Hub ERN (2020-2022) B4 : Concept Infoline MR (v avril 2019)</p>
<p>Axe C : C1 : Rapport Recensement des MR (v décembre 2022) C2-C3-C4 : Concept paper Registre national (v juin 2021)</p>
<p>Axe D : D1 : Concept SCPS (v décembre 2021) D1 : <i>Concept “Filière de soins SLA et path. apparentées” (finalisation en cours)</i> D2.1 : Guide d'orientation MR (v mai 2021) D3 : <i>Concept “Prise en charge administrative et socio-professionnelle” (finalisation en cours)</i> D5 : <i>Concept “Prise en charge administrative et socio-professionnelle” (finalisation en cours)</i></p>

3.3 Les entretiens d'évaluation

- 23 entretiens ont eu lieu entre le 22 et 24 mai 2023 (+ réunion de clôture de 2 heures)
- 23 personnes ont au total participé à ces entretiens
- **Organisation des entretiens et réunions de travail :**

- 1 réunion d'ouverture (animée par la Coordinatrice du PNMR)
 - 1 réunion de clôture en plénière
 - 4 entretiens pour l'Axe G
 - 4 entretiens pour l'Axe A
 - 3 entretiens pour l'Axe B
 - 3 entretiens pour l'Axe C
 - 2 entretiens pour l'Axe D
 - 3 entretiens pour les « objectifs combinés » (Prise en charge, Filières de soins, Sensibilisation)
 - 1 réunion « divers » avec la Coordination du PNMR
 - 1 réunion de cadrage avec la Direction (Direction de la santé)
 - 1 entretien général avec les représentants du Centre Hospitalier de Luxembourg et du Laboratoire national de santé
 - 1 entretien général avec un représentant de la Caisse nationale de santé
 - 6 réunions de concertation entre les experts-évaluateurs
- **Catégorisation des interlocuteurs rencontrés lors des entretiens :**
 - *Représentants de patients : 10*
 - ALAN – Maladies Rares Luxembourg (ALAN) : 7
 - Wäertvullt Liewen : 1
 - ALAEC – Haerzkrank Kanner zu Lëtzebuerg : 1
 - EUPATI : 1
 - *Professionnels de santé : 6*
 - Centre Hospitalier de Luxembourg : 3
 - Laboratoire national de Santé : 3
 - *Autorités / administrations : 7*
 - Direction de la santé : 6
 - Caisse nationale de santé : 1

Il est à noter que les interlocuteurs intervenaient en leurs fonctions de superviseurs / experts désignés des groupes de travail en question et des thématiques traitées, et non pour représenter leur institution en tant que telle.

4. Résultats

Cette section reprend les différents axes et objectifs du PNMR comme suit :

- Elle en rappelle les objectifs ;
- Elle liste les observations en ce qui concerne le niveau de leur réalisation ;
- Elle en identifie des points d'attention ; et
- Elle conclut avec des recommandations pour un deuxième PNMR.

En plus des axes, cette section fait aussi un focus particulier sur les groupes de travail dits transversaux qui ont été mis en place à mi-parcours, plus particulièrement les groupes de travail « Prise en charge administrative et socio-professionnelles » et « Filières de soins MR ».

4.1 Évaluation de l'Axe G « Général »

Pour rappel, cet Axe inclut les objectifs suivants :

- La mise en place d'un système de gouvernance du PNMR ;
- L'amélioration du parcours diagnostique et de prise en charge à travers un système fort d'orientation ;
- L'implémentation d'une politique de sensibilisation aux MR, à travers des campagnes ciblées MR et incluant la notion de droit à la non-discrimination, et en intégrant cette approche dans toutes les politiques publiques ;
- Le développement d'une approche pluridisciplinaire avec une vision « holistique » de la prise en charge ;
- Le rassemblement de l'ensemble des acteurs autour des MR.

4.1.1 Objectif G1 : Mise en place d'un système de gouvernance du PNMR



Figure 2 : Mesures de l'objectif G1

Les mesures principales pour cet objectif sont :

- La création, structuration et le fonctionnement du CNMR (mesure G1.1) ;
- La mise en place (constitution, structuration et fonctionnement) des groupes de travail (GT) (mesure G1.2) ;
- La définition d'une stratégie de travail du PNMR (mesure G1.3) ;
- La définition des priorités et du plan de travail pour l'implémentation du PNMR (mesure G1.4) ;
- La mise en place d'un système d'évaluation externe du PNMR (mesure G1.5).

Observations

Un des points forts du PNMR est la mise en place d'un système de gouvernance solide et ceci malgré la disruption causée par l'avènement de la crise sanitaire due à la Covid-19.

Il est important de souligner combien cette dernière a monopolisé les ressources humaines et budgétaires du secteur sanitaire. Néanmoins, malgré un fléchissement inévitable du rythme des activités du PNMR (qui a été souligné lors de l'évaluation intermédiaire), il n'y a pas eu de cassure de la dynamique d'ensemble, attesté par le nombre important de réalisations lors de la deuxième moitié de mise en œuvre du PNMR. Autre élément fort essentiel est l'investissement de la DISA qui a pu assurer un pilotage très efficace d'un plan très complexe.

En somme :

- Le CNMR s'est réuni à une bonne fréquence et les différents groupes de travail ont bien fonctionné.
- La stratégie de travail définie a été suivie.
- Il y a eu un effort de priorisation, au regard des nombreux objectifs fixés, aussi que d'optimisation à travers la conceptualisation de certains objectifs et mesures du PNMR dans la maison MR.
- Il y a eu un effort conscient de promouvoir la transversalité en deuxième moitié de la mise en œuvre du PNMR.
- Le système d'évaluation a été pleinement appliqué avec une évaluation intermédiaire et la présente évaluation « ex post ».

Points d'attention

L'investissement des acteurs était inégal : par moments il apparaît que l'ensemble de l'effort est porté par la DISA, les représentants des patients via ALAN et l'Alliance nationale MR (cf. ci-dessous) et certains médecins qui sont extrêmement investis dans le domaine. De surcroît, la contribution d'ALAN est tributaire du budget alloué à la création des postes clés qui nécessitent d'être pérennisés.

D'autres acteurs aux rôles essentiels dans la mise en œuvre du PNMR participant au CNMR tels que la CNS/le CMSS ou le Ministère de la Famille, de l'Intégration et à la Grande Région sont restés un peu plus en retrait.

Toutefois, une plus grande implication de ces derniers est souhaitable, voire nécessaire dans une perspective d'efficacité du système de santé et de travail collaboratif (versus un travail en silo) afin de rendre le meilleur service possible aux personnes concernées.

De surcroît d'autres acteurs importants tels que les associations des professionnels de santé ou les directions des hôpitaux ne sont pas impliquées dans la mise en œuvre du PNMR.

Enfin, en ce qui concerne l'organisation des GT, la réorganisation de certains d'eux autour d'objectifs transversaux fait preuve de la maturation graduelle du PNMR. Cet effort doit être poursuivi lors du PNMR2.

Recommandations pour le PNMR2

- Assurer un pilotage interministériel, ou du moins, définir une contribution clairement identifiée des ministères de tutelle, des administrations et agences dont le rôle est essentiel pour la mise en œuvre des actions et mesures qui seront incluses dans le PNMR2.
- Intégrer de manière plus formelle dans le PNMR2 des acteurs-clés pour l'amélioration de la prise en charge des patients tels que les professionnels de santé et les directeurs des hôpitaux ou autres structures (centres médicaux, cabinets libéraux, laboratoires, imagerie médicale).
- Poursuivre l'effort de priorisation entamé dans la seconde moitié de mise en œuvre du PNMR autour :
 - Du concept de la « Maison MR » et

- D'une structure des GT plus serrée, autour de quatre axes/ piliers principaux (cf. 5.2).

4.1.2 Objectif G2 : Améliorer le parcours diagnostique et la prise en charge



Figure 3 : Mesures de l'objectif G2

Les trois principales mesures de cet objectif concernent la création d'une cellule d'orientation MR (mesure G2.1) et la mise en place d'un coordinateur MR médical (mesure G2.2) et psychosocial (mesure G2.3).

Observations

Cet objectif, renommé maison MR a aussi été pleinement atteint : les deux postes sont pourvus (d'ailleurs financés par le PNMR) et la cellule d'orientation fonctionne.

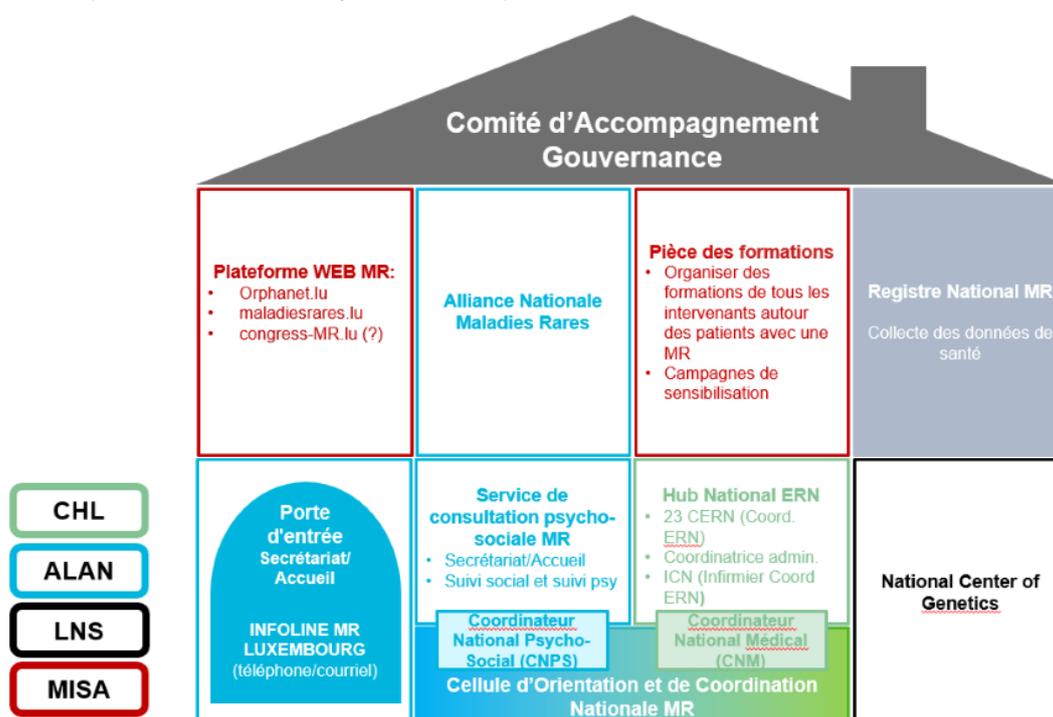


Figure 4 : « La maison maladies rares »

Points d'attention / recommandations pour le PNMR 2

Le seul point d'attention concerne la pérennisation des postes conventionnés et le suivi de l'action des coordinateurs. Leurs missions doivent être bien définies avec pour

objectif principal une amélioration réelle de la prise en charge des patients MR. Une définition claire de leurs objectifs faciliterait leur action et l'évaluation.

4.1.3 Objectif G3 : L'implémentation d'une politique de sensibilisation aux MR



Figure 5 : Mesures de l'objectif G3

Les principales mesures de cet objectif concernent :

- La mise en place des campagnes de sensibilisation aux MR (mesure G3.1).
- L'évaluation des changements de comportements à la suite des campagnes de sensibilisation auprès des populations cible (mesure G3.2).
- L'intégration d'un programme de sensibilisation aux MR dans toutes les politiques publiques (mesure G3.3).
- La promotion de la notion de non-discrimination pour les personnes vivant avec une MR (mesure G3.4).

A mi-parcours, le travail sous cet objectif a été regroupé avec celui de l'axe B (objectif B5) :



Figure 6 : Mesures de l'objectif B5

Observations

Le niveau de réalisation de ces objectifs et mesures reste assez moyen.

En ce qui concerne la sensibilisation :

- Malgré la mise en œuvre d'une campagne en 2022, il n'a pas été possible d'établir ce qu'on appelle une « baseline » au niveau des comportements qui pourrait permettre d'en mesurer les changements. Il n'a pas non plus été possible d'avancer sur les deux autres objectifs, restant uniquement à un niveau très préliminaire de réflexion non traduite par un résultat concret.
- Toutefois, il nous apparaît que cela n'a pas impacté de manière forte le reste du PNMR. Si au niveau de la priorisation, la sensibilisation reste un élément

intrinsèquement important, on peut considérer que lors d'un premier plan, les objectifs qui lui étaient adossés (notamment G3 et G4) étaient très ambitieux à l'égard de la maturité du système sanitaire et social.

- En ce qui concerne la mise en œuvre des programmes de formation, l'objectif n'est que partiellement réalisé tant pour les malades que pour les professionnels (en particulier membres de l'éducation nationale et des groupes professionnels).
- En effet, si le recensement des besoins en formation auprès des associations de patients est un objectif qui a été atteint, notamment grâce à l'association ALAN qui a recueilli des données après la diffusion d'un questionnaire auprès des patients, il semble un peu plus long de recenser les formations au Luxembourg et à l'étranger ainsi que de créer des formations spécifiques seul et/ou en partenariat pour les professionnels de la santé.
- La mise en place de la formation et d'opérations de sensibilisations ciblées à destination des professionnels de santé, de l'éducation nationale et des chambres professionnelles, semblent se heurter à des difficultés structurelles et organisationnelles, en particulier à des fonctionnements institutionnels en silos.
- L'absence d'obligation administrative de formation médicale continue (FMC) au Luxembourg nous semble un frein au déploiement de l'expertise voire à son identification.
- Reconnaître de manière officielle l'expertise des professionnels à travers la valorisation de formations ad hoc (e.g. label MR) pourrait être une piste à considérer.

Recommandations pour le PNMR 2

- Faire de la **formation une activité transversale de soutien** à tous les objectifs du PNMR2, aussi à travers un GT dédié qui devra réunir tous les acteurs : Ministères de tutelle, Université de Luxembourg (et son *Competence center* dédié à la FMC), structures médicales (hôpitaux, centres médicaux, laboratoires et cabinets médicaux), associations des professionnels de santé :
 - Dans le cadre de la **formation initiale des professionnels de santé** (médecins, infirmier(e)s...), travailler avec les institutions de formation académiques et assimilés afin de garantir un socle minimum de connaissances concernant les MR, leur écosystème, les acteurs nationaux, internationaux... (étant entendu qu'il n'est pas possible de connaître l'ensemble des quelques 8000 maladies) ;
 - **Incitation / obligation à la FMC** et concomitamment, création d'une agence nationale du Développement Professionnel Continu afin de valider la FMC (celle-ci dépassant le cadre des MR), travail avec les sociétés savantes, les médecins-généralistes, les professionnels paramédicaux, etc. ;
 - **Généralisation de l'usage des technologies de l'information et de la communication appliqués à l'éducation** (TICE), e.g. webinaires, plateformes virtuelles de formation – Massive Open Online Course (MOOC), ... ;
 - Renforcement des liens avec les 24 ERNs sur les aspects formation/éducation (e.g. summer/winter school, postgraduate curriculum...), les associations de patients au-delà d'EURORDIS (e.g. AMR France / Universités d'Automne, webinaires dédiés, ...).

4.1.4. Objectif G4 : Le développement d'une approche pluridisciplinaire dans la prise en charge des patients tout au long de leur parcours



Figure 7 : Mesures de l'objectif G4

Les deux principales mesures de cet objectif concernent la mise en place des réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) en MR (mesure G4.1) et l'évaluation de leur impact sur le suivi des patients (mesure G4.2).

Observations

Le développement d'une approche pluridisciplinaire dans la prise en charge des patients touchés par une MR constitue un objectif déterminant dans le parcours de soin des malades. La fragmentation actuelle, inhérente à l'organisation globale des systèmes de santé impacte négativement la qualité de vie des malades et complexifie considérablement leur capacité à se repérer parmi les différents professionnels de santé impliqués dans cette prise en charge qui fait appel à de multiples expertises.

En termes de réalisation, le GT a conclu le travail préliminaire permettant de formaliser les réflexions sur un concept de RCP en MR, en s'inspirant des pratiques en cancérologie (collaboration avec l'INC). Une présentation de l'Agence eSanté a aussi été réalisée pour discuter du traitement des données collectées.

Le concept RCP a été validé par le CNMR et est, au moment de l'évaluation finale, en attente de validation par la DISA.

Recommandation pour le PNMR2

À la suite de la validation du concept, il y a lieu d'intégrer ce travail dans le pilier « prise en charge ».

Deux points importants doivent être considérés pour faciliter la mise en place et/ou la participation des acteurs aux RCP :

- Il convient de faciliter et d'encourager la participation des acteurs luxembourgeois à des RCP, ou à des réunions du même type, existant dans les pays voisins et souvent organisées par vidéo-conférence. Cette participation permettrait de partager une expertise aux bénéficiaires des patients luxembourgeois.
- La participation aux RCP prend du temps. Dans le contexte de médecine libérale, financée à l'acte, la participation des acteurs et en particulier des médecins à ces réunions ne doit pas les pénaliser financièrement.

4.1.5. Objectif G5 : Le rassemblement de l'ensemble des acteurs autour des MR



Figure 8 : Mesures de l'objectif G5

Les deux principales mesures de cet objectif concernent la création d'une Alliance Nationale (AN) MR (mesure G5.1) et le développement des activités reliant l'Alliance Nationale avec les associations des patients.

Cet objectif peut être aussi considéré comme étant pleinement réalisé : La convention est en place et le rapport d'activité ALAN démontre la valeur de l'engagement des patients et de leurs associations.

4.2 Évaluation de l'Axe A « Améliorer le système de soins et de prise en charge »

4.2.1 Objectif A1 : Application du principe de prévention aux maladies rares



Figure 9 : Mesures de l'objectif A1

Les deux principales mesures de cet objectif concernent la mise à jour du programme de dépistage néonatal (mesure A1.2) et la définition d'une filière diagnostique pour la prise en charge des MR détectées lors du dépistage (mesure A1.4).

Mesure A1.1 : Améliorer le programme de dépistage prénatal

Observations

Cet aspect a été très peu discuté. Le dépistage prénatal des trisomies par test non invasif est en place au Luxembourg depuis plusieurs années et les tests invasifs de confirmation sont réalisés par le Centre National de Génétique Humaine (National Center of Genetics, NCG).

Plusieurs pays envisagent et encouragent un dépistage pré-conceptionnel des parents porteurs hétérozygotes de mutations associées à des maladies récessives, soit dans le contexte de la procréation médicalement assistée, soit même plus largement. Ce dépistage implique nécessairement des possibilités de diagnostic pré-implantatoire si un risque de transmission d'une maladie génétique est établi. Ces aspects devraient être

discutés dans le contexte d'une loi de bioéthique, qui reste à établir, et d'une collaboration avec le Laboratoire National de Procréation Médicalement Assistée. Il conviendrait sans doute de définir les populations cibles d'un dépistage pré-conceptionnel : population à haut risque, couples consanguins ou population générale.

Ces aspects doivent être encadrés, comme indiqué ci-dessus, par une loi de bioéthique nationale qui devrait être un des axes à considérer pour le PNMR2.

Recommandations pour le PNMR 2

Demander une **loi de bioéthique nationale** prenant en compte, entre autres, les différents aspects des diagnostics génétiques pré-conceptionnels, prénataux et pré-implantatoires.

Suivre les évaluations en cours dans les pays limitrophes concernant le dépistage des porteurs hétérozygotes chez les couples envisageant une procréation médicalement assistée ou naturelle.

Mesure A1.2 : Mettre à jour le programme de dépistage néonatal

Observations

Des avancées significatives ont été obtenues pour le dépistage des cardiopathies cyanogènes, des troubles de l'audition et des troubles de la vue, mais il persiste néanmoins une inquiétude concernant la transmission des informations aux parents et le suivi de ces dépistages. Au niveau des tests de dépistage réalisés par le Laboratoire national de Santé (LNS), le dépistage de la mucoviscidose a été mis en place et s'appuie sur le service national de Pédiatrie/centre ERN Maladies Respiratoires Rares.

Points d'attention

La plupart des intervenants estiment que la mise à jour du programme de dépistage néonatal et son extension devraient être accélérés. À l'heure actuelle, il est prévu d'implémenter le dépistage de la SMA début 2024 ; cet exemple est révélateur. Certes cela constitue un nouveau type de dépistage pour le laboratoire, mais la mise en place de ce dépistage sera assurée quelques années après la plupart des pays environnants, ce qui implique, au vu de la fréquence de la maladie, que quelques nouveau-nés n'auront sans doute pas bénéficié d'un traitement optimal pré-symptomatique au Luxembourg.

Les éléments conduisant à la lenteur du développement du dépistage néonatal sont probablement multiples :

- Lors des différentes interviews réalisées, nous avons eu l'impression qu'il manquait un groupe de travail pilotant le projet de dépistage néonatal et validant les nouveaux objectifs du dépistage jusqu'à la prise en charge des pathologies dans des centres d'expertise.
- Au niveau des laboratoires concernés, la mise en place d'un nouveau test de dépistage implique le développement technologique, parfois l'acquisition de

nouveaux équipements et surtout la validation du test à l'aide de contrôles positifs et négatifs. Vu la rareté des pathologies concernées et la taille du pays, l'obtention de ces contrôles nécessite la collaboration avec un laboratoire étranger. Ces différentes étapes préalables à l'implémentation d'un nouveau test de dépistage nécessitent du temps, du personnel et des coûts de fonctionnement.

- Les procédures de rappel des nouveau-nés et de leurs parents à partir des 4 maternités du pays ou par les sages-femmes indépendantes ne semblent pas suffisamment solides et il y a une crainte de perte de suivi pour certains de ces nouveau-nés.
- Un test de dépistage n'est pas un test diagnostique. Tout dépistage positif doit donc être confirmé par une analyse diagnostique. Si la pathologie est suffisamment fréquente, ce test diagnostique peut être réalisé en interne. Pour des MR, ces tests diagnostiques peuvent être sous-traités à l'étranger. Les conventions de collaboration doivent donc être établies avant la mise en place du dépistage.
- Enfin, un dépistage ne peut être envisagé que s'il existe une filière de soins ou un centre d'expertise bien identifié pour la prise en charge de ces pathologies. En dehors de la mucoviscidose, les filières de soins pour les pathologies dépistées chez les nouveau-nés ne semblent pas toujours suffisamment clairement identifiées. Le système de dépistage actuellement en cours au sein du CHL pourrait servir de base afin de définir une stratégie nationale en ce domaine.

En résumé, outre les difficultés propres à la mise en place du test, des procédures beaucoup plus robustes doivent être établies pour le rappel des nouveau-nés dépistés, les tests diagnostiques de confirmation et la prise en charge thérapeutique qui suit ce diagnostic.

Recommandations pour le PNMR2

Pour le dépistage néonatal:

- Établir un **comité de pilotage** et définir l'autorité compétente pour décider de la mise en place et du financement du dépistage néonatal.
- Établir clairement les **procédures consécutives au dépistage positif**.
- Identifier clairement les **filières de soins** pour les enfants chez qui un diagnostic est établi suite au dépistage néonatal.

Mesure A1.3 : Mettre en place des mesures de détection précoce des maladies rares actives tout au long de la vie d'une personne

Observations

Ce point n'a sans doute pas de raison d'être abordé de manière indépendante dans le chapitre concernant la prévention. Il s'agit essentiellement d'améliorer le diagnostic des MR en réduisant l'odyssée thérapeutique des patients et cela renvoie à l'objectif G2 visant à l'amélioration du parcours diagnostique et de la prise en charge des maladies rares.

Notons que de nombreux pays européens mettent en place des plans de « Médecine Génomique », visant à faciliter le développement du diagnostic génomique et ses applications cliniques.

Par ailleurs, il n'existe pas d'obligation de FMC pour les médecins luxembourgeois qui pourraient à cet égard se doter d'un conseil national de la FMC.

Recommandations pour le PNMR 2

- Mettre en place une véritable FMC afin d'assurer une meilleure prise en charge des patients et (notamment) de réduire l'errance diagnostique dans les MR. Préparer un **plan de « médecine génomique »** et réfléchir rapidement au financement du diagnostic génomique (Whole Genome Sequencing) à visée diagnostique et clinique pour les MR en associant le Centre du Génome LUXGEN et en impliquant le projet LOSCH.
- Veiller à la disponibilité d'outils non-génomiques nécessaires au diagnostic des MR génétiques et non-génétiques (métabolomique, diagnostic immunologique et infectieux, imagerie spécifique...) en interne ou via des collaborations.⁵

4.2.2 Objectif A2 : La consolidation d'un service de conseil génétique (CG) pour les maladies rares



Figure 10 : Mesures de l'objectif A2

Cet objectif se décline en trois mesures :

- La création du métier de Conseiller en Génétique en MR ;
- L'amélioration du service Conseil Génétique (CG) actuel ;
- Le développement du CG.

Observations

Depuis plusieurs années, le NCG a développé ses activités, y compris les activités de conseil génétique. De manière tout à fait évidente, de l'avis des différents intervenants, l'activité de CG ne suffit pas aujourd'hui à assurer la demande.

Il faut impérativement souligner que le CG ne concerne pas que les MR. Une demande très importante dans le domaine du CG provient de l'oncologie et de la prédisposition génétique aux cancers, d'autant que nouveaux traitements anti-cancéreux sont de plus en plus fréquemment directement liés à la mise en évidence de mutations et nécessitent donc un CG.

⁵ En tenant compte du fait que 30% des MR ne sont pas des maladies génétiques (ex. maladies infectieuses, immunologiques, oncologiques, neurodégénératives), il est judicieux de poser le diagnostic avant de définir une filière de soins.

Aujourd'hui, il est estimé qu'environ 1.700 demandes de conseils génétiques parviennent au NCG par année et ce chiffre continuera probablement à augmenter en raison de la demande en oncologie, comme indiqué ci-dessus, mais également de la demande concernant les MR, par suite de l'amélioration des procédures diagnostiques et du dépistage néonatal notamment. Le NCG peut assurer au maximum 1.000 consultations par an, ce qui explique que les délais de consultations sont croissants. Ces délais sont particulièrement longs, non seulement pour la première consultation, mais également pour les consultations de remise et de discussion des résultats après analyses génétiques, ce qui place les patients dans des situations très inconfortables.

Un des experts, Vincent BOURS, avait à deux reprises été sollicité par le LNS (avril 2020) pour un avis concernant l'évolution du NCG et ses rapports indiquaient qu'il fallait probablement envisager 8 Équivalents Temps Plein (ETP) pour l'activité de CG, généticiens cliniques et conseillers en génétique, plus les paramédicaux et les administratifs. Il avait été recommandé d'essayer d'atteindre ce chiffre de professionnels impliqués dans le CG, si possible pour 2025. Aujourd'hui, le NCG dispose de deux généticiens à temps-plein, d'un généticien à temps partiel et d'un conseiller en génétique. Un troisième généticien est en cours d'engagement.

Parmi les raisons expliquant ce déficit de main-d'œuvre, on peut bien entendu pointer les difficultés de recrutement dans un domaine dans lequel il existe peu de professionnels formés et l'absence de reconnaissance de la fonction de conseiller en génétique au Luxembourg. Le financement de l'activité de CG a aussi été discuté lors d'une réunion supplémentaire avec la CNS durant laquelle nous avons été informés de l'existence de codes de facturation du CG⁶. Malheureusement ces codes ne sont utilisés que très rarement, ce qui indique soit un manque d'information auprès du personnel médical qui est censé les utiliser (probablement lié au manque de formation des professionnels), soit une limite du système lié au manque de codification propre aux MR.

Il est également nécessaire de reconnaître et définir le rôle d'un psychologue et d'un conseiller en génétique lors du CG. Le psychologue a pour mission d'accompagner l'annonce du diagnostic et de répondre aux inquiétudes concernant notamment la transmission des maladies génétiques, sans envisager de suivi à long terme. Le Conseiller en génétique est formé pour assurer des consultations de CG, en concertation avec les médecins généticiens, et permet ainsi de réduire les délais d'attente pour les patients. Ces fonctions doivent être reconnues et financées pour permettre un CG efficace et répondant aux besoins des patients et des familles.

Le CG implique une bonne information des patients et des familles, une appréciation de l'impact psycho-social des diagnostics et ensuite un suivi médical (voir Centres d'expertise), psychologique et social. Des psychologues de l'association ALAN participent au CG et leur financement est assuré par une convention avec le Ministère de la Santé. Il semblerait logique et efficace qu'au moins un psychologue soit

⁶ Codes 1Z11 et 1A12 correspondant à un remboursement d'environ 400 à 500 euros.

directement attaché au NCG et travaille en concertation directe avec les médecins et conseillers en génétique.

Recommandations pour le PNMR2

Forte recommandation **d'augmenter la capacité d'assurer l'activité de CG**. Le nombre de professionnels exerçant une activité de CG devrait doubler dans les 5 ans à venir. Pour atteindre cet objectif, il convient de noter qu'au Luxembourg contrairement à d'autres pays voisins la profession de conseiller génétique n'est aujourd'hui pas reconnue. Dans le cadre d'un objectif d'amélioration du système de prise en charge des patients MR, il pourrait être profitable aux patients luxembourgeois **de repenser cette question**.

Il est également possible d'envisager des **collaborations avec des médecins spécialistes** qui seraient intéressés de consacrer une partie de leur activité au CG sous réserve qu'il dispose de l'expertise nécessaire. Par exemple, en oncologie, il peut être envisagé de former un oncologue formé au conseil génétique dans cette spécialité et de lui permettre de travailler au sein du NCG et exclusivement dans le contexte du CG en oncologie. Cette perspective permettrait de désengorger la liste d'attente pour le conseil génétique. Une telle solution demande bien entendu un financement adéquat puisque ce spécialiste ne se délocalisera pas si cela implique une baisse de ses revenus.

Le financement du CG doit rester limité aux médecins et paramédicaux travaillant au sein du NCG.

Un **financement adéquat** doit être mis en place le plus rapidement possible. Les codes de nomenclature doivent être revus et comparés à ceux des pays qui ont mis en place un remboursement efficace (Pays-Bas, pas la Belgique où le remboursement est loin de couvrir les coûts). Dans ce domaine, une nomenclature conventionnelle dans le contexte de médecine libérale est très difficile à envisager et il importe de trouver d'autres solutions, par exemple une convention établie entre la CNS et le NCG, avec une définition claire des objectifs à atteindre et des moyens alloués.

Le NCG devrait justifier l'utilisation du financement et fournir les éléments nécessaires permettant d'évaluer l'évolution de l'activité via **un rapport annuel** reprenant le nombre de sessions de conseils génétiques effectués et les perspectives d'évolution.

Le financement doit aussi considérer le fait que les médecins généticiens et les conseillers en génétique exercent une activité de CG sensu stricto mais participent également aux réunions cliniques multidisciplinaires dans différents domaines concernant les MR et l'oncologie. Le financement de l'activité doit également prendre en charge cette activité qui est consommatrice de temps. Les médecins généticiens ont aussi un rôle dans l'activité des laboratoires et passent un temps significatif par leur contribution aux développements des tests génétiques et à leur interprétation : en Belgique il est estimé que les généticiens cliniques passent en moyenne 20 à 30% de leur temps à cette participation à l'activité diagnostique en génétique.

Des **recommandations nationales**, basées sur les recommandations internationales, devraient définir pour certaines pathologies/conditions les patients qui doivent bénéficier d'un CG et/ou d'un test génétique. En oncogénétique, cet aspect est essentiel pour réguler les flux de patients et ne pas « oublier » des candidats au conseil et au test génétique. Les conditions de prescription de certains tests génétiques, et les justifications cliniques de ces tests, devraient être définies.

Il faut assurer la **pérennité et l'efficacité de la prise en charge psycho-sociale** des patients qui reçoivent un CG, que celui-ci débouche sur un diagnostic précis ou au contraire ne permet pas de lever les interrogations médicales. Ce personnel doit bénéficier d'une formation spécifique et doit travailler en étroite collaboration avec les médecins généticiens et les conseillers en génétique. Son financement fait partie du coût global du CG.

4.2.3 Objectif A3 : L'amélioration de la prise en charge et du remboursement des actes, médicaments, dispositifs médicaux, compléments alimentaires et tout autre dispositif nécessaire

Ce point est abordé dans la discussion du chapitre [4.6 Evaluation des objectifs combinés](#), au sein du GT transversal regroupant les objectifs A3, D3 et D5 visant à une meilleure prise en charge psycho-sociale et administrative des patients MR.

4.2.4 Objectif A4 : L'amélioration de l'accès aux médicaments pour les MR



Figure 11 : Mesures de l'objectif A4

Cet objectif se décline en 2 mesures :

- La revue des dispositions actuelles sur les médicaments à destination des MR
- L'amélioration de l'accès aux médicaments à destination des MR.

Observations

Ce point a été très peu discuté car il n'y avait pas eu de GT en place au moment de la mission de l'évaluation. Entre temps un concept draft a été élaboré pour cet objectif. Il faut aussi faire le lien entre cet objectif et le besoin de réalisation du projet de l'Agence du Médicament luxembourgeoise.

Recommandations pour le PNMR2

Créer une **agence nationale du médicament** (projet de loi 7523) ou, en attendant que l'Agence soit mise en place et soit opérationnelle, constituer un groupe de travail qui

suivra les recommandations de l'EMA et facilitera l'accès aux nouveaux traitements pour les patients MR luxembourgeois. Les critères économiques devront être bien sûr être pris en compte : Le Luxembourg participe déjà, au sein de Beneluxa⁷, à un effort visant à améliorer l'accès à des traitements innovants. Nous proposons l'utilisation proactive par le Luxembourg des moyens disponibles au niveau de la collaboration entre agences nationales européennes d'évaluation des technologies de la santé,⁸ les *Health Technology Assessment (HTA Agencies)*. Ce point est essentiel et urgent pour assurer un accès aux traitements innovants et aux nouvelles indications thérapeutiques pour les MR.

Le même GT pourrait envisager des recommandations pour la mise en place des tests pharmacogénétiques au Luxembourg.

Dépistage du risque d'effets secondaires des médicaments

Observations

Ce point, lié essentiellement à la pharmacogénétique, n'est pas abordé dans le PNMR et n'a pas été discuté lors des interviews.

Pour des raisons essentiellement génétiques, certains patients peuvent présenter des effets secondaires rares, voire parfois gravissimes, en réponse à certains traitements. Des recommandations internationales existent pour certaines thérapeutiques, notamment le dépistage d'un déficit en dihydropyrimidine déshydrogénase (DPYD), avant un traitement par 5-Fluorouracile ou ses dérivés dans le contexte de l'oncologie et ce déficit est effectivement recherché au Luxembourg. D'autres pays envisagent de proposer un dépistage systématique des facteurs pharmacogénétiques responsables d'un risque thérapeutique pour l'ensemble de la population. C'est notamment l'approche envisagée aux Pays-Bas. Il semble indispensable de s'assurer que l'ensemble des tests pharmacogénétiques faisant l'objet d'une recommandation claire soient disponibles pour les patients luxembourgeois. Cet aspect pourrait être pris en charge par l'agence nationale du médicament qui devra être créée⁹, et pourrait être groupé avec l'objectif A4 concernant le remboursement des médicaments pour les MR.

Recommandations pour le PNMR2

Envisager les aspects liés à la **pharmacogénétique** et aux risques d'effets secondaires rares de traitements.

⁷ <https://beneluxa.org/>

⁸ https://health.ec.europa.eu/health-technology-assessment/regulation-health-technology-assessment_en; [EUnetHTA 21 - EUnetHTA](#)

⁹ « Avis III/31/2023 14 juin 2023 : Agence des médicaments et des produits de santé – amendements relatifs aux Amendements gouvernementaux au projet de loi n°7523 portant création de l'établissement public », Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé (ALMPS)

4.2.5 Objectif A5 : L'élaboration d'un parcours de soins, selon les filières définies dans les ERNs

Ce point est abordé dans la discussion du chapitre [4.6 Evaluation des objectifs combinés](#), au sein du GT transversal regroupant les objectifs A5, B1 et D3 visant à mettre en place des filières de soins en maladies rares.

4.2.6 Objectif A6 : La continuité des soins pour les patients concernés



Figure 12 : Mesures de l'objectif A6

Observations

Le défi et la difficulté consistent dans l'assurance de la continuité des soins dans un petit pays où le nombre de médecins experts est très limité. À ce jour, aucun groupe de travail n'est dédié à cette thématique.

Un des exemples cités est celui de « Maladies Métaboliques Rares ». Il existe un seul médecin référent dans le pays et une collaboration est en place avec le centre de Liège. Les consultations de transition ne semblent pas suffisamment structurées et systématiques pour plusieurs groupes de MR et le maintien d'une prise en charge experte tout au long de la vie du patient doit être prévue.

Recommandations pour le PNMR2

Mise en place d'un groupe de travail sur cette thématique associant des pédiatres et des internistes. Ce groupe de travail devrait établir un ordre de priorité et considérer les objectifs suivants :

- Organiser des **consultations de transition enfant-adulte**;¹⁰
- Assurer la continuité grâce à des **coordinateurs de soins en lien avec la cellule de coordination nationale MR**;
- Définir les « **centres d'expertise** ». Pour assurer la pérennité des soins, un médecin référent ne peut travailler seul et devrait avoir un back-up.
- Des collaborations internationales sont nécessaires pour de nombreuses MR vu le nombre limité de patients luxembourgeois, soit via les ERNs, soit en contact direct avec un centre situé dans les régions limitrophes. Dans ce dernier cas, une réunion annuelle de collaboration serait idéale pour s'assurer d'un partage adéquat des

¹⁰ La transition du suivi entre l'enfance et l'âge adulte est souvent vécue comme un moment difficile. L'enfant va quitter le monde de la pédiatrie pour arriver dans celui de la médecine adulte, les interlocuteurs vont être différents, il faut réapprendre à les connaître, il y aura peut-être moins de cocooning, l'environnement (les autres patients) donnera une image plus agressive de la maladie. Il s'agit pourtant d'une étape importante dans le parcours de vie d'un patient. Cf. www.filnemus.fr

procédures et expertises. Les patients peuvent aussi être ponctuellement adressés à un centre extérieur pour avis et recommandations sur le plan de soins.

- Vu la taille du pays, il semble logique de travailler de manière transversale (et non exclusivement par pathologie).

4.3 Évaluation de l’Axe B « Faciliter l’accès à l’information sur les MR à travers la création d’une Plateforme Nationale »



Figure 13 : Objectifs de l’Axe B

L’axe B inclut les objectifs suivants :

- L’amélioration de l’accès à l’information sur les MR au Luxembourg, à travers la création d’une plateforme web spécifique au pays (B1) ;
- L’optimisation de l’utilisation des ressources disponibles au Luxembourg, en développant des réseaux de compétence nationaux sur le territoire (B2) ;
- Le développement de liens collaboratifs à l’international, et en particulier au niveau des ERNs (B3) ;
- L’organisation d’une première ligne de support pour les patients, en mettant en place une « helpline » dédiée MR et une adresse de courriel spécifique (B4) ;
- La mise à disposition de programmes de formation en MR pour les professionnels de la santé, de l’éducation nationale, et des Chambres professionnelles, en incluant des modules de « health literacy » et de « self empowerment » pour les patients et leurs associations (B5).

Observations

Décliné en 5 sous-objectifs, l’axe B a permis, de recenser (i) les ressources existantes au Luxembourg, (ii) leur mise en réseau, (iii) d’évaluer les liens de coordination et d’accès aux Réseaux européens de référence (ERNs) et de concevoir une liste des institutions et des professionnels disposant de compétences et d’expertise dans le champ des MR. L’optimisation de l’utilisation des ressources disponibles au Luxembourg (B2) tout comme l’identification des ressources de proximité sont donc des enjeux très forts au regard des spécificités démographiques, géographiques, historiques et culturelles du pays, dans une perspective de prise en charge globale réussie des personnes touchées par une MR et de leurs proches aidants.

S'agissant des ERNs, le Luxembourg a choisi depuis 2019, le CHL comme pivot national, (« Hub national ») en charge de la coordination et de l'accès de l'expertise des ERNs dans le pays. Ce choix de lien collaboratif à l'international (B3) nous paraît non seulement judicieux mais également parfaitement légitime dans la déclinaison d'une politique de santé publique. On peut noter que le CHL dispose d'une expérience réussie dans ce domaine, notamment avec le réseau européen sur les maladies endocriniennes rares ERN-ENDO¹¹.

La gestion du « hub » en collaboration avec ALAN vient renforcer la qualité et la pertinence de cette option, tout comme la mise en place d'une RCP génétique humaine qu'il serait nécessaire d'étendre à d'autres domaines, imposant la mise en place d'une nomenclature spécifique « RCP en MR » ([cf. chapitre 4.1.4](#)).

La création et la mise en œuvre d'une première ligne de support pour les patients (objectif B4) « Helpline MR » validées par le CNMR et la DISA en 2019, fait l'objet d'une convention avec ALAN depuis 2019. Elle est également opérationnelle depuis 2019. L'Infoline Nationale MR est une première ligne de support et d'information pour les personnes touchées par une MR, leur entourage et les professionnels de la santé. Elle répond ainsi à un besoin jusqu'ici non couvert. Son utilisation croissante en témoigne (421 demandes en 2022) et se révèle un service précieux pour les malades déjà diagnostiqués (85%).

Points d'attention

- Le développement du réseau de ressources nationales doit pouvoir s'appuyer sur une coordination qui dispose d'une base légitime solide et d'un consensus multipartite pour pouvoir être l'interlocuteur privilégié au niveau national. Il nous semble notamment important que les tutelles s'engagent en faveur de l'organisation retenue par les experts des groupes ad hoc et qu'elle s'en fasse le promoteur dans tout le pays pour « engager » l'ensemble des fournisseurs de soins dans une même voie.
- Il nous paraît également utile de considérer une traçabilité des interactions « Luxembourg-ERNs » afin de proposer une cohérence du système, regroupant l'ensemble des structures de rattachement de l'expertise luxembourgeoise. Il est important de pouvoir identifier qui est en lien avec qui.
- Les ERNs sont des entités en construction qui ne recouvrent pas toute l'expertise MR disponible en Europe, il est donc également important de mieux appréhender les pratiques professionnelles qui prennent appui sur des réseaux fonctionnels « hors champ institutionnel ERNs » (e.g. les centres de référence MR en France coordonnés par les filières de santé MR ne sont pas tous affiliés à un ERN bien qu'ils disposent parfois d'une véritable expertise). Leur identification est essentielle tout comme leur intégration dans un système qui vise l'accès à une expertise parfois ultra rare.
- La pérennisation de l'Infoline (i.e. son financement) n'étant pas garantie dans le temps (contrats conventionnés annualisés qu'il nous semblerait pertinent d'adosser à minima sur la durée du plan), génère une forme d'incertitude pour les acteurs et notamment pour les professionnels qu'il convient de recruter et de former pour le

¹¹ ENDO= Rare Endocrine Conditions

bon fonctionnement du service. Une attention toute particulière devrait être portée au risque de disposer d'un trop grand nombre de salariés avec des contrats courts.

- S'agissant de la mise à disposition de programmes de formation en MR (B5), l'objectif n'est que partiellement réalisé tant pour les malades que pour les professionnels (en particulier membres de l'éducation nationale et des groupes professionnels).
- En effet, si le recensement des besoins en formation auprès des associations de patients est un objectif qui a été atteint, notamment grâce à l'association ALAN qui a recueilli des données après la diffusion d'un questionnaire auprès des patients, il semble un peu plus long de recenser les formations au Luxembourg et à l'étranger ainsi que de créer des formations spécifiques seul et/ou en partenariat pour les professionnels de la santé.
- La mise en place de la formation et d'opérations de sensibilisations ciblées à destination des professionnels de santé, de l'éducation nationale et des chambres professionnelles, semblent se heurter à des difficultés structurelles et organisationnelles, en particulier à des fonctionnements institutionnels en silos.
- L'absence d'obligation de FMC12 au Luxembourg nous semble un frein au déploiement de l'expertise voire à son identification.
- Reconnaître de manière officielle l'expertise des professionnels à travers la valorisation de formations ad-hoc (e.g. label MR) pourrait être une piste à considérer.
- Le recensement exhaustif des patients ou la mise en place de campagnes de sensibilisations et de formations, pose la question de l'exhaustivité du recueil des données, de la création d'un registre national et de la généralisation d'un dossier médical-patient.
- Enfin, l'absence de portage interministériel a pour conséquence une fragmentation de la prise en charge des malades alors qu'un parcours coordonné simplifié est recherché.

Recommandations pour le PNMR2

La mission d'évaluation souligne que la mise en œuvre de l'axe B a montré non seulement sa faisabilité mais également sa cohérence et sa pertinence dans le cadre du PNMR. Le bilan est donc tout à fait positif au regard des spécificités des MR et de leurs besoins que ce projet avait pour ambition de couvrir.

La mission recommande la pérennisation du dispositif actuel :

- En prolongeant le soutien financier à la fois aux **missions d'identification des ressources**, de coordination/collaborations au niveau international et de la Infoline MR pour laquelle un budget pluriannuel paraît nécessaire.
- En renforçant un peu plus de son champ d'action notamment dans le domaine de la coordination,
 - avec les réseaux d'expertise luxembourgeois identifiés,
 - avec les ERNs, et les filières de santé MR de pays voisins lorsqu'elles existent, notamment à l'aide d'un arbre décisionnel facile à mobiliser (en formalisant et

¹² Apprentissage tout au long de la vie pour les médecins spécialistes en Europe : Formation médicale continue, développement professionnel continu et qualifications - Doi : 10.1016/j.lpm.2011.01.014

en prenant en particulier appui notamment sur l'évaluation des prestations dans le cadre de la convention avec le CHL).

- En mettant en place une véritable **politique de reconnaissance nationale de l'expertise**, notamment en poursuivant le travail d'identification des contacts-clés « fournisseurs de soins » dans le champ des MR au Luxembourg tout en restant attentif aux indicateurs qui définissent une « bonne qualité » de soins.
En effet, la qualité des soins est certainement liée à l'expertise mais surtout, plus globalement, à une prise en charge holistique du patient prenant en compte tous les aspects médicaux, paramédicaux, sociaux et psychologiques, impliquant pour chaque aspect des professionnels informés des spécificités des MR concernées (cf. Axe D).
- Le critère/indicateur nombre de patients en lien avec l'identification des ressources nous semble à considérer avec prudence face aux maladies ultra-rares. L'expertise et la qualité des soins ne sont pas systématiquement liées au nombre de malades entrant dans le champ des MR. Pour les maladies ultra-rares, nous proposons de privilégier leur prise en charge au Luxembourg par du personnel correctement informé et démontrant leur capacité, et un travail en collaboration avec des centres d'expertise reconnus à l'étranger.
- Nous proposons également de réfléchir à la mise en place d'une mission de coordination pour l'objectif **formation et de renforcer la politique de sensibilisation**, cf. [recommandations sous chapitre 4.1.3](#).

4.4 Évaluation de l'Axe C « Mieux reconnaître la spécificité des MR et en promouvoir la recherche »

Afin d'améliorer la qualité des données épidémiologiques appliquée au domaine des MR au Luxembourg, d'assurer la collecte et la traçabilité des informations recueillies à travers un registre national, quatre objectifs ont été adossés à l'axe C.

4.4.1 Objectif C1 : La réalisation d'un recensement des MR au Luxembourg



Figure 14 : Mesures de l'objectif C1

L'objectif C1 comprend les mesures suivantes :

- La création d'un inventaire des MR ;
- La mise en place d'un dispositif de mise à jour de l'inventaire existant.

Observations

Le recensement des MR a été mené en collaboration avec le *Service Epidémiologie et Statistique de la Direction de la santé*, sur la base d'un document concept qui a été approuvé par le CNMR dès 2018.

132 hôpitaux, institutions et associations ont été contactés notamment à l'aide de questionnaires et 20% ont formulé des réponses informatives et soulignant leur intérêt pour la thématique des MR. Le taux de participation a été de 70%. Ce qui constitue un excellent taux de retour.

La proposition d'utiliser l'Orphacode¹³ pour le codage des MR au Luxembourg nous semble pertinente en comparaison de la classification ICD-11 de l'OMS (en vigueur depuis le début de l'année 2022), peu adaptée aux MR. Avec près de 6 000 MR répertoriées dans sa base, Orphanet met en effet à disposition un outil international « clé en main ». Son utilisation au Luxembourg est pour l'heure encore faible. Les réseaux ERNs utilisent massivement ces codes ORPHA¹⁴. L'Allemagne et la France par exemple, en ont adopté l'usage.

Points d'attention et recommandations pour le PNMR2

La mission d'évaluation souligne la qualité de l'organisation et la préparation de cette phase de recensement essentielle pour aller plus loin notamment vers la **création d'un système de surveillance national des MR**. Il serait d'ailleurs utile d'assurer le suivi de ce questionnaire dans le cadre d'un PNMR2 et de reproposer l'outil à la fois aux 30% des hôpitaux, institutions et associations n'ayant pas répondu du tout ainsi qu'à ceux ayant renvoyé l'outil d'évaluation avec un taux de remplissage non exhaustif. Une incitation « officielle » placée sous l'autorité des autorités sanitaires permettrait à la fois de souligner le caractère important/institutionnel de ce recensement et d'affiner la première évaluation.

Compte tenu de l'hétérogénéité des sources de recueil d'informations, une procédure garantissant la qualité des diagnostics MR est nécessaire. En effet, un cas MR devrait systématiquement être confirmé par un médecin expert de la pathologie avant de pouvoir être comptabilisé.

¹³ Orphacode est basé sur l'Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO), qui est un système de classification complet et structuré pour les maladies rares. Il attribue un identifiant unique (Orphanet ID) à chaque maladie rare et fournit des informations détaillées sur ses caractéristiques cliniques, ses aspects génétiques, son épidémiologie et les ressources disponibles.

¹⁴ L'utilisation d'Orphacode au sein des ERN permet d'améliorer la coordination et l'intégration des services de soins de santé pour les patients atteints de maladies rares dans toute l'Europe. Elle contribue à la normalisation de la collecte, de l'analyse et de la communication des données, ce qui permet d'améliorer la compréhension, la recherche et, en fin de compte, les soins prodigués aux patients dans le domaine des maladies rares. Au-delà, le système de gestion clinique des patients utilisé au sein des ERNs (i.e. Clinical Patient Management System = CPMS).

4.4.2 Objectifs C2 à C4 : L'amélioration de la traçabilité des MR au Luxembourg (C2), La mise en place de collectes de données sur les MR (C3), et La création d'un système de surveillance national des MR (C4)



Figure 15 : Mesures des objectifs C2, C3 et C4

Cette section analyse la réalisation de trois objectifs de l'Axe C qui ont été traités par un concept transversal :

- L'amélioration de la traçabilité des MR au Luxembourg (objectif C2),
- La mise en place de collectes de données sur les MR (objectif C3),
- La création d'un système de surveillance national des MR (objectif C4).

Observations et points d'attention

Conformément à l'avis de la Direction de la santé, la constitution d'un registre national des MR a pour ambition de :

- Décrire la situation épidémiologique des MR au Luxembourg, en établir l'incidence et la prévalence ;
- Contribuer à l'identification des besoins pour répondre au fardeau des MR ;
- Soutenir les décisions en matière de priorisation des actions de réponse à ces besoins et d'allocation des ressources ;
- Suivre l'efficacité des programmes de dépistage et documenter l'efficacité du suivi post-dépistage ;
- Soutenir la recherche sur les MR (nationale et internationale) ;
- Soutenir l'accès à l'expertise (diagnostique, thérapeutique) et aux thérapies orphelines ou innovantes.

Le projet de création d'un registre national des MR a donc été validé sur le principe par la DISA. Toutefois, pour raison d'absence de cadre légal et faute d'une évaluation précise quant à l'allocation des ressources nécessaires et à la garantie d'une pérennité des référentiels de codage choisis, le déploiement n'a pas été rendu possible dans le cadre du PNMR.

Subsistent également des difficultés pour parvenir à compléter un set minimum de données pertinent pour les MR en raison de l'hétérogénéité des outils, des répondeurs et de l'incertitude de certains diagnostics MR.

Recommandations pour le PNMR2

Face aux besoins encore non couverts, aux projets en cours et à venir rattachés à l'axe C, la mission d'évaluation préconise de considérer les propositions suivantes :

- Rattacher systématiquement une expertise médicale en cas d'incertitudes diagnostiques dans le cadre des recensements.
- **Développer l'usage du système de codage Orphacode dans l'ensemble des établissements de santé** impliqués dans le domaine des MR au Luxembourg, les codes ORPHA étant utilisés dans le cadre du CPMS outil choisi et mis en œuvre sous l'autorité de la commission européenne pour permettre le partage de dossiers patients et l'expertise à travers l'UE¹⁵.
- Homogénéiser les pratiques de recueil des données dans le champ des MR pour le recensement et la traçabilité des parcours tout en garantissant **une formation initiale et continue suffisante et adaptée des professionnels** impliqués.

La question du **financement des actes** se doit d'être posée rapidement afin de garantir un remplissage de bonne qualité et pérenne. Se pose également la question de la profession de l'opérateur qui remplit le registre. Si le diagnostic MR doit impérativement être fait par un professionnel de santé, médecin expert du domaine considéré, il n'est pas certain qu'il soit nécessaire de recourir à un docteur en médecine pour l'implémentation des données dans le registre.

Il est à noter que se développent aujourd'hui de nouvelles modalités de recueil de données directement importées depuis le dossier patient.

- Enfin, le **montant prévisionnel de l'allocation des ressources**, destiné au registre national devrait découler des premiers résultats du recensement déjà effectué voire même s'appuyer sur le coût effectif d'autres registres nationaux (par exemple BNDMR française ou encore le RNER espagnol).

Nous préconisons l'octroi d'un premier budget lors du prochain PNMR en y intégrant une notion de flexibilité (e.g. part fixe + part variable) au regard du caractère hautement novateur et évolutif du projet.

Le registre luxembourgeois pourrait à terme rejoindre la plateforme européenne dédiée aux MR : *EU RD platform*.

- Identifier avec précisions puis **lever les obstacles légaux** pour permettre le plus rapidement possible à un règlement spécifique de voir le jour, afin d'assurer la création et l'exploitation du registre MR.

¹⁵ Cf. *ibid.*

Un projet pilote, en partenariat avec le CHL pourrait constituer une première étape s'il n'est pas envisageable de coordonner tous les acteurs, ni de surmonter toutes les difficultés en même temps. L'exemple des MR endocriniennes, le CHL participant déjà pleinement au ERN-ENDO, et les liens possibles avec le diabète et le registre européen SWEET semble particulièrement pertinent.

- **L'accélération de la communication, l'explicitation des enjeux de la codification et de l'interopérabilité des systèmes informatiques** (au-delà même du sujet des MR) pourraient être recherchés dans une phase post-pilote anticipée dès la phase pilote. En effet, l'un des fondements de la réussite du plan (et plus largement du système de santé) réside dans la capacité qu'auront les acteurs de santé (i.e. hôpitaux publics, privés et organismes sanitaires institutionnels comme LNS, CNS, LIH, Assurance dépendance) et plus largement les professionnels de santé et les décideurs publics à appréhender l'intérêt d'une mise en commun d'outils d'échanges et d'optimisation des soins.

Nous le savons désormais, la transposition des modèles MR génère des effets positifs qui vont bien au-delà de leur strict champ d'application. Ce sont en réalité, les systèmes de santé dans leur globalité qui bénéficient des avancées organisationnelles, structurelles, technologiques et thérapeutiques.

4.4.3 Objectif C5 : L'implication du Luxembourg dans les projets de recherche et/ou autre domaine ayant trait aux MR au niveau national et international

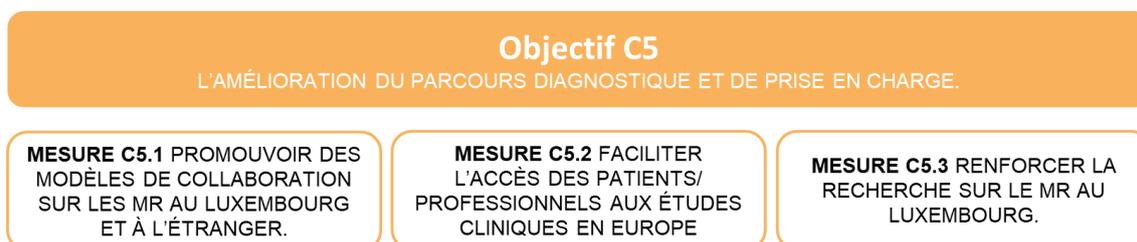


Figure 16 : Mesures de l'objectif C5

L'objectif C5 se décline en trois mesures :

- La promotion de modèles de collaboration sur les MR au Luxembourg et à l'étranger ;
- La facilitation de l'accès des patients/ professionnels aux études cliniques en Europe ;
- Le renforcement de la recherche sur les MR au Luxembourg.

Observations¹⁶

Diverses activités de recherche sur les MR existent au Luxembourg. D'autres projets sont en cours de mise en place.

Le projet « Losch Centre » est un vaste projet centré sur les MR chez les enfants et dont le financement doit couvrir trois ans d'activité. Les objectifs sont de créer un Centre de

¹⁶ Le calendrier du projet « Losch Centre » (phase d'initiation) et les discussions limitées pour cet objectif font qu'il n'y a pas de section « points d'attention ».

Recherche sur les MR à l'âge pédiatrique, associant l'Université du Luxembourg, le Luxembourg Centre for Systems Biomedicine (LCSB), le LNS, la Clinique pédiatrique/CHL, LIH, ALAN, et en collaboration avec les autres hôpitaux et professionnels sur le terrain et de développer un Centre National virtuel d'excellence pour la recherche et les soins des jeunes et leur famille. Pour cela le projet souhaite améliorer les procédures diagnostiques (analyse du génome), faciliter le travail en réseaux, stimuler la recherche fondamentale, translationnelle et clinique, et fournir des formations spécifiques.

Parallèlement, de nombreux pays européens mettent en place des plans de « Médecine Génomique » dont les objectifs rejoignent en partie ceux du projet « Losch Centre ».

Recommandations pour le PNMR2

- **Soutenir la recherche sur les MR**, en y associant le projet « Losch Centre ». Opérer des choix stratégiques (maladies les plus courantes dans le pays ou niches spécifiques) et travailler en collaboration avec des centres étrangers pour le recrutement des patients (recherche translationnelle et clinique).
- Veiller à **l'évaluation du projet « Losch Centre »** et assurer la pérennité de la recherche sur les MR dans le pays, via un financement récurrent et des appels à projets spécifiques. Proposition de financer 1 projet ambitieux sur les MR tous les 2 à 3 ans via le FNR.
- Préparer un **plan de « médecine génomique »** (voir [chapitre A1.3](#)) associant recherche et diagnostic.

4.5 Évaluation de l'Axe D « Répondre aux besoins d'accompagnement psycho-social des patients et de leur entourage »

La prise en charge des MR est souvent lourde et complexe. En effet, les difficultés diagnostiques, les besoins d'une approche multidisciplinaire, les traitements souvent spécialisés, la gestion des symptômes, l'impact de la maladie sur la qualité de vie des patients et de leur famille ou encore l'accès à l'innovation soulignent l'importance d'une approche personnalisée qui s'inscrit dans un parcours qu'il faut construire avec le malade, les professionnels de santé et leurs structures de rattachement.

Le Luxembourg a proposé dans son PNMR une structure extrêmement intéressante et novatrice concernant les aspects psycho-sociaux qui bien souvent sont les parents pauvres de la santé, à fortiori des MR.

Cinq objectifs ont ainsi été proposés dans le cadre du plan à travers l'axe D, pour répondre aux besoins d'accompagnement des patients et de leurs proches.

4.5.1 Objectif D1 : L'amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale des patients et de leurs familles

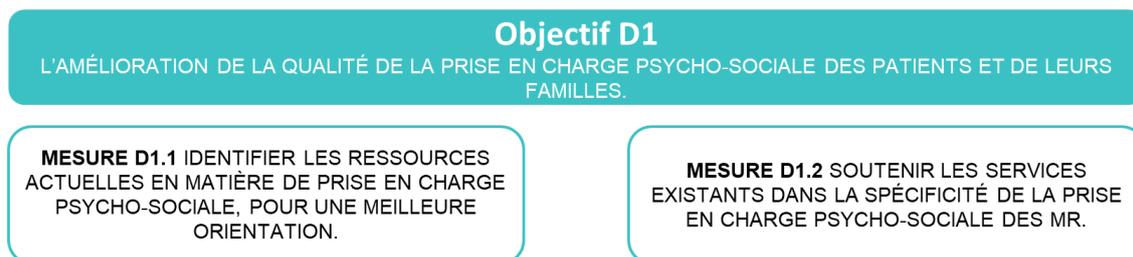


Figure 17 : Mesures de l'objectif D1

L'objectif D1 se décline en deux mesures :

- L'identification des ressources actuelles en matière de prise en charge psycho-sociale
- Le soutien des services existants dans la spécificité de la prise en charge psycho-sociale des MR.

Observations

La création du service de consultation d'ALAN, agréé par le ministère de la Santé, et ses deux lignes de support répond à un besoin¹⁷ à la fois grâce à l'Infoline MR Luxembourg¹⁸ et en proposant un suivi psycho-social coordonné. L'appui sur l'association ALAN est sans conteste un point fort dans la réponse apportée aux besoins d'accompagnement omniprésents chez les patients MR et leurs proches.

Le suivi psycho-social est assuré par 4 assistants sociaux et deux psychologues.¹⁹ Leur compétence technique est importante compte tenu de l'organisation luxembourgeoise des soins (i.e. système majoritairement privé) et de l'absence de superposition des besoins et des catégories d'aides proposées par le Grand-Duché de Luxembourg.

Le rôle du *coordinateur national psycho-social (CNPS)* est important dans le dispositif retenu. Son champ d'action est relativement large puisqu'il s'étend du niveau local au niveau international. Il est un véritable expert des MR et travaille en étroite collaboration avec le *coordinateur national médical (CNM)*. La qualité des relations CNPS-CNM est donc capitale.

La « Maison Maladies Rares » est un concept qui rapproche à la fois parcours médical et parcours psycho-social. C'est une vision holistique pertinente et assez unique de la prise

¹⁷ Un besoin croissant (la demande ayant doublé en 5 ans)

¹⁸ Cf. Axe B, 421 personnes ont bénéficié de cette ligne d'accueil en 2022.

¹⁹ Ce modèle a pris appui sur les « référents parcours santé » mis en place par l'AFM-Téléthon en France (qui la plupart du temps n'interviennent que sur quelques maladies neuromusculaires rares).

Il est à noter qu'un projet-pilote régionale français (nouvelle-aquitaine) est en cours depuis plusieurs années, à l'initiative de l'Alliance Maladies rares françaises (collectif de 240 associations MR). Ce « projet compagnons maladies rares » vise à accompagner les malades dans leurs parcours de soins et de vie avec la maladie. Le recrutement des « compagnons » se fait parmi les professionnels de santé et assimilés (incluant psychologues assistantes sociales) mais aussi parmi des patients-experts formés.

en charge des patients MR et de leur proche. La réussite du projet dépend donc de la bonne coordination des acteurs.

Points d'attention et recommandations pour le PNMR2

Les moyens affectés à la mission psycho-sociale paraissent sous-dimensionnés face aux besoins encore non couverts (e.g. patients sur liste d'attente : une quarantaine en juin 2023). Sur les cinq ETP, trois emplois sont financés à travers une convention avec le ministère de la Santé et deux dépendent des budgets du PNMR. La mission souligne l'intérêt qu'il y aurait à garantir la pérennisation des emplois soit à travers un document cadre établi sur toute la durée du plan, soit en les reprenant sous la convention existante avec le ministère de la Santé.

La complexité du parcours MR ne nous semble pas devoir être lié à une profession en particulier (i.e. psychologue ou assistante sociale). En effet, si la mobilisation de compétences professionnelles spécifiques est évidente dans de nombreuses circonstances ; s'agissant d'une mission de première ou seconde ligne, d'autres professionnels pourraient utilement accompagner les patients et/ou leurs proches (e.g. infirmier(e)s diplômé(e)s).

Il serait également utile de définir avec précision les compétences et expériences professionnelles attendues du CNPS.

Concernant le parcours médical et le lien avec les ERNs, la mission s'interroge sur les possibilités d'interactions (formelles) à développer avec l'ensemble des réseaux européens (notamment à la lumière des MR identifiées au Luxembourg), mais aussi auprès des structures expertes MR de pays voisins partenaires. Globalement, la participation aux ERNs a, à date, un impact limité sur la prise en charge des patients, en dehors de la diffusion de guidelines et de recommandations et de la prise d'avis d'experts spécifiques. Une collaboration directe avec un ou des centres experts accessibles pourrait avoir un impact plus direct et mesurable sur le diagnostic et la prise en charge des MR.

4.5.2 Objectif D2 : La simplification de l'accès aux démarches administratives



Figure 18 : Mesure de l'objectif D2

L'objectif D2 comprend une mesure qui concerne l'amélioration de l'accès à l'information sur les droits administratifs.

Observations

La création d'un « Guide d'orientation luxembourgeois pour les personnes vivant avec une maladie rare » constitue une avancée certaine dans la mise à disposition de l'information dans le domaine des MR au Luxembourg. Le document recense et regroupe un ensemble de renseignements pratiques très complets en une publication unique destinée aux malades et plus largement à tous ceux qui s'intéressent aux MR au Luxembourg. Décliné en 10 axes (suivi médical, suivi thérapeutique, associations de patients MR, cadres règlementaires et démarches administratives, sécurité sociale, service et garde de soins, logement, éducation scolaire et formation, transport et mobilité, loisirs et vacances), le guide est disponible en ligne²⁰ et en version papier.

Points d'attention et recommandations pour le PNMR2

Fruit d'un gros travail, le guide d'orientation est un outil qui se révèle précieux pour orienter les personnes vivant avec une MR et leurs familles, accompagner les professionnels et responsables associatifs et améliorer l'accès à l'information dans le champ des MR au Luxembourg.

La qualité de sa dissémination est essentielle afin d'atteindre les publics cibles et persona. Une véritable « stratégie de communication » (i.e. canaux de diffusion et public cible) est ainsi nécessaire et à discuter dans le cadre de la préparation du prochain PNMR.

La question de la mise à jour du guide et des moyens à allouer est un sujet qui devrait également intéresser le prochain PNMR. En effet, compte tenu de la quantité d'informations présente dans le document, des mises à jour régulières seront indispensables, notamment pour garder les informations et contacts utiles, mais aussi pour répondre aux éventuelles lacunes identifiées à l'usage.

Enfin, la création d'un **guide numérique**, par exemple à l'aide d'une application permettrait de faciliter la consultation et la mise à jour.

À la lumière des auditions, la mission d'évaluation perçoit que la complexité des parcours patients MR n'est pas en adéquation avec les documents administratifs demandés. Différents ministères sont en effet responsables de la couverture de différents besoins. Les MR constituent typiquement un sujet qui mérite d'être traité de manière interministérielle, tant le parcours des malades requiert de nombreux interlocuteurs et services.

Au-delà, ce point est aussi lié à la création d'un dossier médical unique. Lors de notre mission, nous avons été informés qu'une nouvelle approche, dépassant le caractère fragmentaire de la conception initiale du dossier des soins partagés (DSP) allait être mise en œuvre dans la logique d'un véritable dossier et non pas basé sur le partage de données recueillis de manière autonome.

²⁰ <https://sante.public.lu/fr/publications/g/guide-pratique-maladies-rares.html>

Néanmoins, nous nous trouvons qu'au tout début de cette nouvelle stratégie ce qui n'a pas permis à la mission d'en faire des recommandations concrètes.

4.5.3 Objectif D3 : La garantie d'une équité aux droits sociaux des patients atteints de MR

Ce point est abordé dans la discussion du chapitre [4.6 Evaluation des objectifs combinés](#), au sein du GT transversal regroupant les objectifs A3, D3 et D5 visant à une meilleure prise en charge psycho-sociale et administrative des patients MR.

4.5.4 Objectif D4 : Le développement de mesures facilitant le parcours éducatif des personnes atteintes de MR

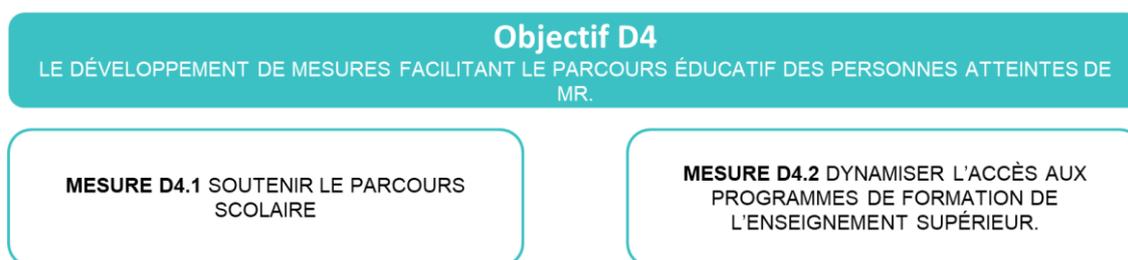


Figure 19 : Mesure de l'objectif D4

L'objectif D4 du PNMR se décline en deux mesures :

- Soutenir le parcours scolaire
- Dynamiser l'accès aux programmes de formation de l'enseignement supérieur.

Observations

La question de la mise en œuvre du parcours éducatif des personnes malades reste incomplètement explorée dans le cadre de cette évaluation, notamment en raison du timing de la mission : la finalisation des travaux conceptuels est prévue lors de la réunion tout à la fin du PNMR.

Recommandations pour le PNMR2

S'agissant des parcours scolaires et professionnels, la mission relève la pertinence des sujets, des groupes de travail proposés et des besoins identifiés qu'il sera probablement utile de faire converger au-delà du seul sujet MR. Il est en effet essentiel que l'éducation nationale luxembourgeoise et ses enseignants soient formés à la question du handicap (rare ou non) et aux besoins spécifiques que requiert un enfant malade (aménagement du temps scolaire, aménagement matériel, gestion des absences, fatigabilité, dispenses éventuelles, troubles cognitifs, venue éventuelle de professionnels de santé dans l'établissement scolaire, conduite à tenir en cas de problème...).

Un travail en étroite collaboration avec le MEN et notamment avec le service Direction générale de l'inclusion ainsi que les acteurs du domaine handicap prenant en charge les enfants semble indispensable.

Pour les malades en âge de travailler ou les professionnels déjà en poste, des mesures de protection, d'insertion et de maintien dans l'emploi sont nécessaires afin de garantir une équité entre tous. Le Grand-Duché de Luxembourg ayant intégré dans sa loi la convention ONU relative aux droits des personnes handicapées depuis 2011, il convient surtout d'identifier les lacunes et inadaptations systémiques rencontrées par les personnes atteintes de MR.

L'éducation thérapeutique du patient (ETP) n'a été que brièvement évoquée durant nos différents échanges. L'ETP est un soin à part entière qui vise à rendre le patient autonome face à sa maladie. Sa mise en œuvre requiert une bonne coordination des intervenants qui forment une équipe pluridisciplinaire incluant des patients experts. Il est à noter que de nombreuses compétences à acquérir pour les malades sont en réalité transversales. Néanmoins, compte tenu de la spécificité des (très) nombreuses MR, il est également nécessaire de travailler de manière plus ciblée, e.g. il sera par exemple nécessaire pour « mieux comprendre sa maladie » ou « mieux comprendre ses traitements » de travailler spécifiquement sur le sujet.

En revanche, toute la partie psycho-sociale (e.g. démarches administratives, estime de soi...), activité physique adaptée ou encore gestion de la douleur pourront être proposées de manière très transversale en incluant différents patients touchés par des pathologies non semblables. Dans la perspective du second PNMR, le sujet pourrait être abordé.

[4.5.5 Objectif D5 : Le soutien socio-professionnel pour les personnes atteintes de MR et les membres de la famille concernés](#)

Ce point est abordé dans la discussion du chapitre [4.6 Evaluation des objectifs combinés](#), au sein du GT transversal regroupant les objectifs A3, D3 et D5 visant à une meilleure prise en charge psycho-sociale et administrative des patients MR.

4.6 Évaluation des objectifs combinés

4.6.1 Groupe de travail « Filière de soins maladies rares » (Objectifs A5, B3, D1)

Lors de la deuxième moitié du PNMR, un certain nombre d'objectifs (et les mesures soutenant leur réalisation) ont été groupés au sein de GT transversaux. Cette réorganisation de la méthode de travail s'est révélée pertinente et efficace.



Figure 20 : Objectifs et mesures du groupe de travail "Filières de soins"

Le groupe de travail « Filières de soins en maladies rares » vise à répondre à trois objectifs du PNMR :

- L'élaboration d'un parcours de soins, selon les filières définies dans les ERNs (objectif A5),
- Le développement de liens collaboratifs étroits et définis à l'international (B3),
- L'amélioration de la qualité de la prise en charge psycho-sociale des patients et de leurs familles (D1).

Observations

Un concept a été rédigé pour une « Filière de soins Sclérose latérale amyotrophique et pathologies neurodégénératives apparentées » visant à définir et mettre en place une filière de soins multidisciplinaire. Un projet pilote doit être initié sur base de ce draft.

Points d'attention

Cet aspect a été discuté avec le représentant de la CNS, lors de la réunion du 29 juin. De cette discussion, les points suivants sont des points d'attention à considérer :

- La définition de parcours de soins pour les MR implique la reconnaissance de centres d'expertise pour des groupes de maladies.
- Il n'existe quasiment pas d'exemple de filière ou réseaux de soins multidisciplinaires dans le pays, même pour des pathologies chroniques fréquentes (e.g. obésité, VIH),

en dehors des réseaux de compétences pour la maladie de Parkinson et les maladies immuno-rhumatologiques. La « filière de soins sclérose latérale amyotrophique et pathologies neurodégénératives apparentées » semble donc le seul modèle disponible, mais le projet pilote n'a pas encore débuté.

- La CNS peut envisager un financement forfaitaire pour la prise en charge multidisciplinaire de patients MR, à condition que la pertinence de cette prise en charge soit évaluée, et que le centre expert fournisse un rapport d'activité annuel.
- Des réseaux de compétences devraient être définis et encouragés pour la prise en charge multidisciplinaire de pathologies rares ou fréquentes (maladies neurodégénératives, ...).

D'autre part, le Luxembourg n'a pas reconnu à ce jour de « Centres d'expertise » pour les MR. Le CHL est le seul centre participant aux réseaux européens de référence pour les MR²¹ et fonctionne en tant que hub pour les MR, mais la fonction de ce hub doit être plus précisée.

Actuellement le Luxembourg participe à une action conjointe « Joint action » financée par le programme d'action de l'Union dans le domaine de la santé pour la période 2021-2027 (EU4Health²²) dont l'objectif est de définir de manière plus précise le rôle des centres reconnus vis-à-vis des centres d'expertise et des réseaux de soins²³.

Ce rôle dépendra (et variera) selon les particularités de l'organisation des systèmes de soins de chaque état membre. La diffusion des bonnes pratiques et des guidelines cliniques du niveau européen (ERN) au niveau national (centres nationaux) en fera certainement partie. On peut donc considérer la possibilité que le CHL travaille avec les centres d'expertise et des réseaux de soins autour d'une labélisation MR.

Recommandations pour le PNMR2

- **Initier le projet pilote et évaluer la filière SLA**, son coût et son bénéfice pour les patients.
- **Extension à d'autres pathologies rares** : pour cela il faut définir des « filières d'expertise » dans le pays ou à l'étranger. Des critères doivent être définis pour reconnaître cette expertise et les acteurs porteurs de cette expertise. Ces critères pourraient prendre en compte les points suivants et/ou demander qu'un travail soit effectué par le centre d'expertise pour se renforcer sur ces aspects : nombre de patients pris en charge, plan de soins établis, activité en réseau, capacité de prise en charge globale multidisciplinaire, activité scientifique et publications, patient empowerment et collaboration avec les associations de patients, etc.
- Définir un lien (clair et reconnu) entre **le concept des filières des soins** et le cadre légal des **réseaux de compétences** de la loi hospitalière du 08/03/21 (e.g. en amendant la loi hospitalière et étendre les réseaux de compétences aux MR), afin de

²¹ Cf. <https://endo-ern.eu/reference-centre/centre-hospitalier-de-luxembourg/>

²² https://health.ec.europa.eu/funding/eu4health-programme-2021-2027-vision-healthier-european-union_fr

²³ Une Joint Action de l'Union Européenne « Intégration des ERN dans les systèmes nationaux de santé » est en cours d'implémentation depuis 2023.

faciliter et améliorer les conditions de prise en charge de groupes de MR : médecins spécialistes, collaboration avec le généraliste, paramédicaux, assistants sociaux, ...

- Définir le caractère de la participation luxembourgeoise dans les ERNs au niveau européen. En absence de centres d'expertise tels qu'ils existent dans la plupart des Etats membre de l'UE, la création du Hub Maladies Rares Luxembourg et du NCG, chacun avec une identité légale et administrative, comme moyen de participation dans les ERNs, doit assurer l'échange des connaissances avec les réseaux d'expertise européens et la dissémination de ses connaissances dans l'ensemble du système de santé.

4.6.2 Groupe de travail « Prise en charge administrative et socio-professionnelle » (Objectifs A3, D3, D5)



Figure 21 : Objectifs et mesures du GT « Prise en charge administrative et socio-professionnelle »

Le groupe de travail « Prise en charge administrative et socio-professionnelle » vise à répondre à trois objectifs du PNMR :

- L'amélioration de la prise en charge et du remboursement des actes, médicaments, dispositifs médicaux, compléments alimentaires et tout autre dispositif nécessaire (A3) ;
- La garantie d'une équité aux droits sociaux des patients atteints de MR (D3) ;
- Le soutien socio-professionnel pour les personnes atteintes de MR et les membres de la famille concernés (D5).

Observations

La fusion des objectifs A3, D3 et D5 constitue à la fois une initiative pertinente mais aussi ambitieuse au regard de l'étendue et du caractère critique des domaines couverts. Par conséquent il faut saluer le travail accompli dans le cadre de ce GT transversal, commençant par l'analyse de l'état des lieux (enquête menée par l'ancien GT-A3 et

l'analyse du questionnaire pour patients) jusqu'à l'élaboration d'un concept très complet.

En ce qui concerne la prise en charge médicale, les problèmes relevés (e.g. rôle prépondérant du médecin, délais d'attente et taux de remboursement réduits, manque de référencement) ne sont pas uniques au Luxembourg. De même pour l'accès aux droits sociaux ou la méconnaissance par les patients et leurs proches de leurs droits potentiels constitue un souci particulier.

Étant donné que le concept est en cours de validation, la mission ne peut qu'emettre un avis sur la pertinence des recommandations et mesures proposées : en cela, elles couvrent la totalité des questions et problématiques soulevées ; elles participent de la logique holistique qui caractérise le PNMR dans son ensemble ; et leur mise en œuvre peut faire une véritable différence en termes d'équité.

Points d'attention

Les axes d'amélioration principaux proposés par le GT sont les suivants :

- L'attribution d'un statut d'affection de longue durée (ALD) ;
- La simplification et l'amélioration des démarches administratives ;
- La digitalisation des données de santé et des demandes de prise en charge ;
- La création d'une cellule d'expertise technique CNS/MISA ;
- L'accès à l'information ;
- La reconnaissance de l'aidant.

La caractéristique principale de leur mise en œuvre est en lien avec le nombre important d'acteurs impliqués et la nécessité d'un travail de concert entre administrations/agences dépendant de plusieurs ministères. En cela, un pilotage interministériel et l'implication plus forte de certains acteurs aura un effet positif immédiat pour l'atteinte des objectifs fixés.

Si certaines mesures sont spécifiques aux MR (e.g. création d'une cellule d'expertise technique CNS/MISA), d'autres participent à la logique de « *mainstreaming* » mentionné au début du présent rapport : c'est le cas notamment de l'attribution d'un statut d'ALD aux MR qui nous semble une action à prioriser. En effet, ce statut existe déjà et son attribution, avec un paramétrage nécessaire, peut avoir un effet accélérateur dans l'amélioration de la prise en charge.

La recommandation concernant la reconnaissance de l'aidant pourrait également être bénéfique pour les actions du Plan National Cancer 2, ainsi serait-il utile de travailler de concert dans la mise en œuvre d'un statut commun.

Recommandations pour le PNMR2

Le concept soumis pour validation au CNMR détaille des interventions qui peuvent traduire les six axes d'amélioration et conduire à des changements qualitatifs importants dans la prise en charge médicale et non-médicale des personnes atteintes de MR et de leurs proches. Leur valeur ajoutée est pertinente et claire.

Nous considérons **le portage interministériel et l'implication des différentes instances** comme étant l'élément essentiel pour la réalisation de la totalité des interventions. Les arguments essentiels pour un tel portage sont les suivants :

- Un tel portage est pertinent pour des mesures qui nécessitent un changement législatif (e.g. élargissement de la définition de l'aidant dans la loi) ou une intervention telle que la création d'une cellule d'expertise technique du CNS/MISA (e.g. changement des statuts de la CNS) ;
- Un tel portage est aussi nécessaire pour des mesures très concrètes, telles que la refonte des formulaires S2, la codification spécifique MR des ordonnances (code ICD/10/OrphaCode) ou le développement de pages web dédiées aux besoins pratiques et administratifs en matière de soins / des prestations médicales relatives aux MR (e.g. au sein du site informatique de la CNS, ainsi que sur la plateforme MyGuichet ou autre plateforme pertinente) ;
- Enfin, un tel portage est essentiel pour un axe qui est particulièrement technique, concernant la digitalisation des données de santé et des demandes de prise en charge.

Un deuxième élément qui nous semble important est de traiter « à égalité » les éléments de la prise en charge. L'absence de traitement pour le plus grand nombre des MR fait que la prise en charge paramédicale (i.e. dans le sens de l'amélioration de la qualité de vie) et sociale est encore plus importante.

L'enquête a mis en évidence la nécessité d'améliorer la dissémination de l'information et des droits des patients afin de les rendre véritablement acteurs de leur parcours de soin.

5. Conclusions

Le Grand-Duché de Luxembourg est l'un des rares pays à évaluer son PNMR et à structurer ainsi le champ des MR. L'évaluation après 6 ans permet de faire utilement le point sur ce plan et sur son suivi.

Le travail accompli dans le cadre du PNMR1 est hautement qualitatif. Les experts ont apprécié le travail impressionnant réalisé malgré l'impact de la pandémie COVID-19. De nombreux objectifs ont été atteints ou au moins entamés. Les acteurs du PNMR ont montré leur dynamisme et leur enthousiasme.

5.1 Remarques conclusives par rapport au premier PNMR

- « L'écosystème MR » luxembourgeois paraît modélisable au regard des particularités du pays (taille, situation géographiques, compétences / expertises développées, relations avec ses voisins) ;
- Dans le contexte des MR, une vision « centralisatrice /coordinatrice » (formations, outils communs...) et « européenne/partenaire » reste à promouvoir pour bénéficier d'un savoir-faire de proximité (e.g. renforcer les relations entre le Luxembourg et ses pays voisins dans le champ de la santé) ;
- L'homogénéisation des pratiques de recueil et des outils que cela mobilise paraît incontournable dans le domaine des MR ; à défaut, le risque de fragmentation des

pratiques, de l'expertise et d'une absence de contrôle par les autorités de santé conduisant à des surcoûts pour la collectivité, sans garantie d'un meilleur service rendu aux malades et aux familles est grand ;

- La question de l'identification et de la reconnaissance officielle de l'expertise est importante, ce qui peut être poursuivi par la création d'un système de labélisation MR ;
- Un portage interministériel notamment pour simplifier les démarches administratives éparses est nécessaire (amélioration du parcours de soins ; efficience du système de santé) ;
- L'accompagnement financier des mesures psycho-sociales doit être poursuivi, renforcé et sanctuarisé sur la durée du plan et au-delà ;
- Le rôle clé joué par ALAN ressort également comme un des points forts du premier PNMR.

5.2 Remarques conclusives par rapport au PNMR2

Un PNMR2 est aujourd'hui indispensable pour poursuivre et renforcer les actions du premier PNMR qui a montré tout son intérêt pour les malades et a permis d'impulser une dynamique générale en faveur des MR.

Dans de nombreux pays les maladies rares ont permis aux systèmes de santé d'améliorer leur fonctionnement et la prise en charge des malades. Le système national de santé luxembourgeois s'inscrit lui-aussi dans cette dynamique d'évolution utile à tous. La mise en évidence de certains obstacles réglementaires facilitera sans aucun doute leur résolution progressive.

C'est dans ce sens que nous avons rédigé nos recommandations.

Dans ce but également, il est proposé que la conception et le suivi du PNMR2 soit assuré par un comité de pilotage²⁴, au sein duquel les associations de patients continuent à être représentées. Ce comité de pilotage devra aussi veiller à éviter un travail en silo et à assurer la transversalité des mesures proposées et de leur application.

Au vu de l'expérience de mise en œuvre du PNMR, pour le PNMR2, nous proposons une structuration resserrée autour des quatre objectifs principaux et axes de travail suivants :

²⁴ Le caractère hybride du PNMR2 pourrait se refléter dans deux comités distincts : le CNMR qui continuera à jouer son rôle auprès des acteurs et experts, afin d'assurer le consensus et la validation des actions à mener ; et un comité plus restreint, de nature plus « exécutif » qui s'assurerait de la mise en œuvre des actions concrètes.

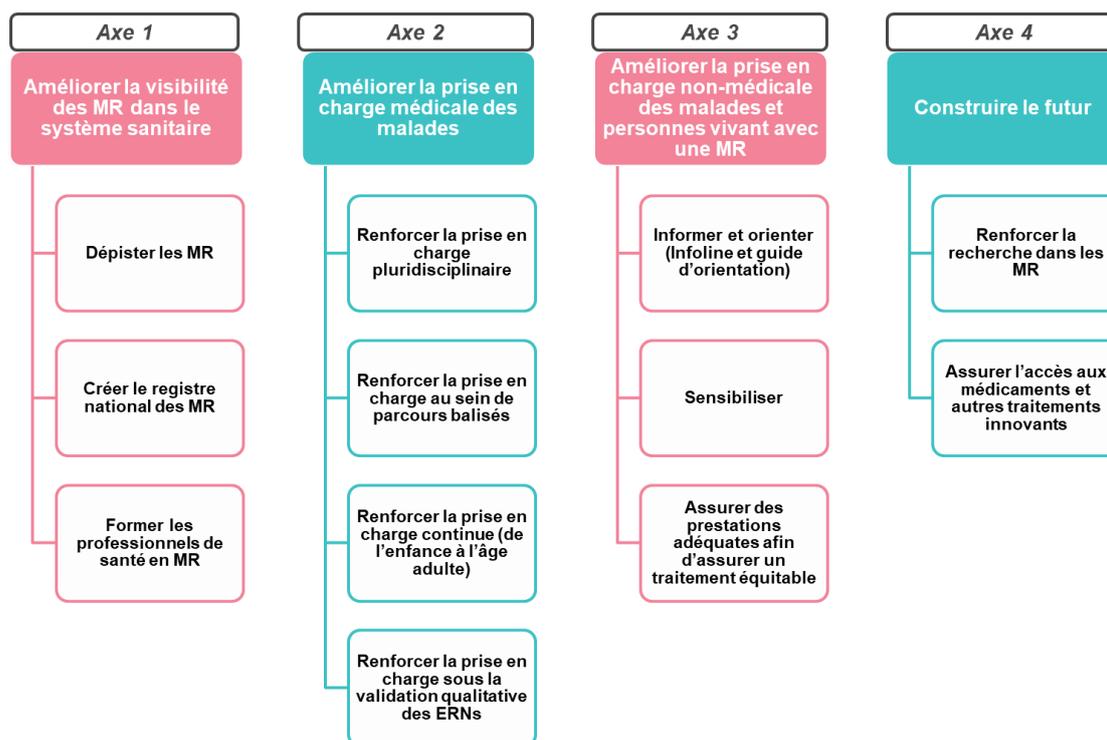


Figure 22 : Les 4 piliers d'un futur PNMR2

Les actions transversales clés du PNMR2 devraient à minima inclure :

1. La définition plus précise du fonctionnement des filières de soins, incluant
 - des critères et missions claires pour les centres d'expertise et les réseaux de soins,
 - une prise en charge psycho-sociale intégrée,
 - l'accès aux nouveaux traitements via ces filières et centres d'expertise.
2. Un cadre opérationnel clair pour le dépistage, avec une reconnaissance pleine (incl. l'impact budgétaire) du rôle du Conseil Génétique
3. L'intégration des données MR dans l'effort de digitalisation du domaine sanitaire : en effet, investir dans la collecte des données MR sert l'effort de transition vers une médecine personnalisée
4. La résolution des questions légales impactant les MR et la rédaction des recommandations nationales sur :
 - La loi de bio-éthique,
 - La réglementation pour les registres et le partage de données médicales,
 - Le diagnostic prénatal,
 - La réglementation des tests génétiques et accès au conseil génétique,
 - L'élargissement du champ des réseaux des compétences aux MR.
5. Les maladies ultra rares sont souvent délaissées et sans modèle économique industriel. Il sera intéressant d'évoquer le sujet dans la perspective d'un nouveau plan, inter alia en s'inspirant des actions d'autres pays de l'UE dans ce domaine.

6. Remerciements

La mission d'évaluation souhaite remercier l'ensemble des acteurs luxembourgeois auditionnés qui lui ont permis de rendre compte du travail accompli et de faire des propositions pour le prochain PNMR.

Nous souhaitons plus particulièrement remercier Anna Pluzhnikova, Coordinatrice du PNMR, pour son travail de coordination qui a permis à la mission de faire son travail dans d'excellentes conditions.