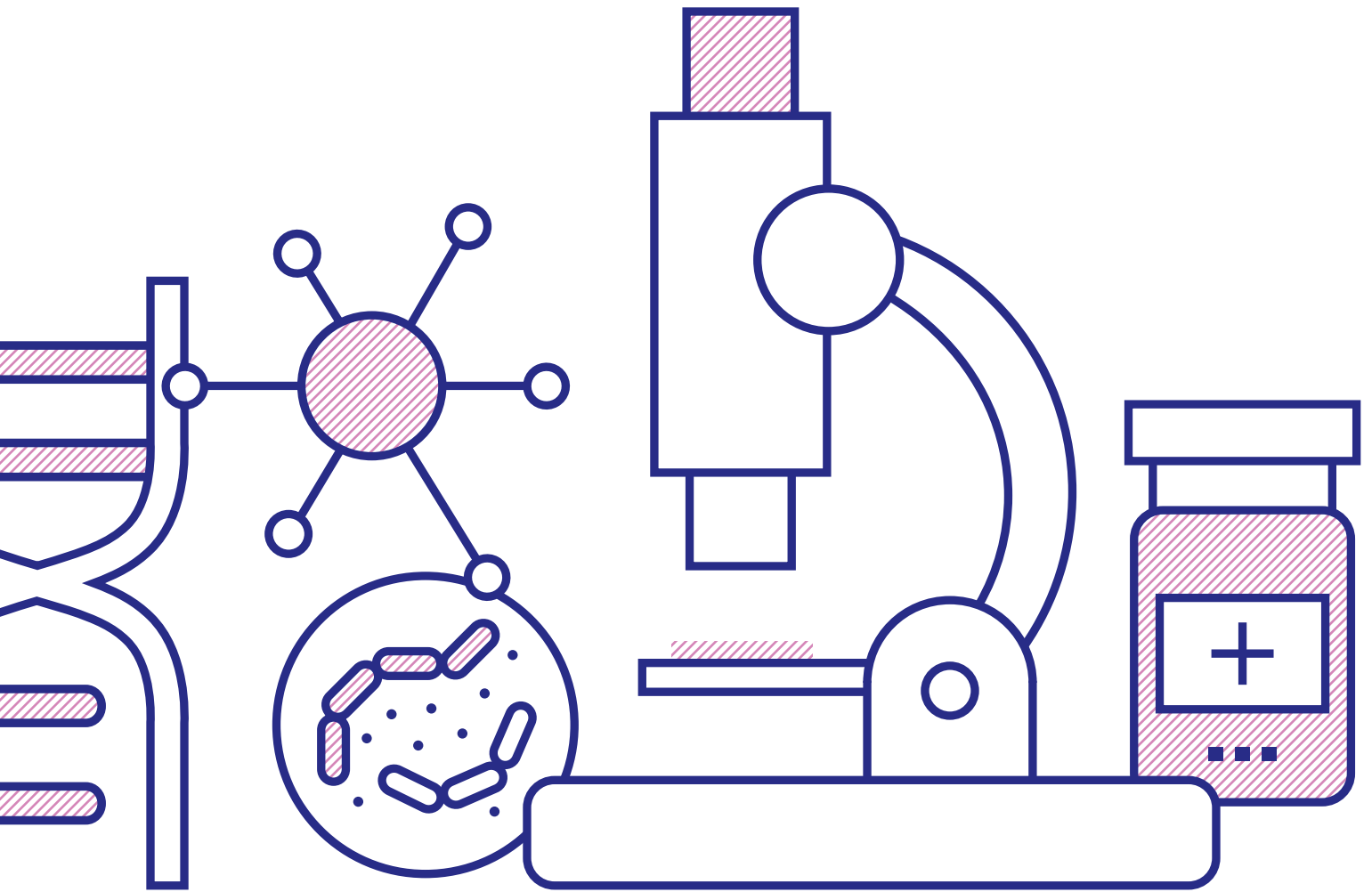




ASSOCIATION DES ENTREPRISES
PHARMACEUTIQUES EN SUISSE



Les maladies rares Réalités & défis

Avant-propos

Sommaire

- 3 Avant-propos
- 4 Un sujet qui devrait être l'affaire de tous
- 6 S'entendre sur une définition commune
- 8 Tout malade a droit à un diagnostic
- 10 Une meilleure coordination pour les personnes touchées et leurs proches
- 12 Réduire la grande souffrance des petits patients
- 14 Les défis de la transition de la médecine pédiatrique à la médecine pour adultes
- 16 Accélérer l'accès aux médicaments
- 18 Pour le remboursement rapide et uniforme des médicaments
- 20 Soutenir la recherche, le développement et la mise sur le marché de nouveaux médicaments
- 22 Les chances et l'obligation d'une action commune

L'offre de soins médicaux dont dispose la Suisse est bien développée et accessible à tous. Cela se vérifie du moins pour les maladies les plus répandues.

La situation est moins favorable pour les maladies rares. Six à huit pour cent de la population développent une maladie rare au cours de leur existence.

Comme il n'y a que peu de sujets par maladie rare, de précieuses informations font souvent défaut, de sorte que les procédures diagnostiques et thérapeutiques nécessaires ne sont pas disponibles. Je connais des cas de patients qui ont dû attendre dix ans avant d'obtenir un diagnostic correct. Et quand une thérapie efficace leur est enfin accessible après cette odyssee, commence alors, généralement, la bataille pour le remboursement par les assurances maladie. Le propre des maladies rares est que, contrairement aux maladies répandues et aux médicaments habituels, leur singularité exige une évaluation au cas par cas du bénéfice thérapeutique.

Il y a près de dix ans, j'ai réclamé dans un postulat une stratégie nationale pour améliorer la situation sanitaire des personnes atteintes de maladies rares. L'été 2011, divers acteurs, dont des hôpitaux universitaires, des organisations de patients et des associations pharmaceutiques, ont uni leurs forces pour former la Communauté d'intérêts Maladies Rares. L'objectif de cette alliance est de garantir que les patients atteints de telles maladies reçoivent le même niveau de soins médicaux dans toute la Suisse, autrement dit un diagnostic en temps utile et l'égalité d'accès à des thérapies efficaces.

Il faut pour cela des centres de compétence nationaux, des registres et des processus optimisés assurant un accès rapide aux médicaments innovants. Le plan de mesures correspondant du Conseil fédéral est en cours d'application.

L'industrie pharmaceutique a un rôle décisif à jouer : j'en appelle donc à son sens des responsabilités, d'abord pour rester à la page et poursuivre les recherches sur les maladies rares, ensuite pour garantir la viabilité financière des thérapies mises sur le marché.

La présente brochure de l'association vips donne un aperçu intéressant de la situation des personnes atteintes de maladies rares.

Je vous souhaite une lecture enrichissante !

Ruth Humbel, Conseillère nationale PDC
Présidente de la CI « Maladies Rares »



Un sujet qui devrait être l'affaire de tous

Les personnes atteintes d'une maladie rare comptent sur des soins et des traitements de bonne qualité. Les thérapies nécessaires doivent être facilement accessibles et payées par l'assurance de base. Nous souhaitons améliorer la situation de ces personnes et de leur milieu en Suisse.

Les patients souffrant de maladies rares ont d'innombrables difficultés à surmonter :

- Le dispositif normatif – directives, lois et procédures – destiné à soutenir les personnes touchées et leurs familles est lacunaire.
- Certaines structures comme les centres de référence et les registres nationaux font défaut, qui faciliteraient les échanges et la recherche pour les médecins, les thérapeutes et les hôpitaux.
- Des personnes au diagnostic identique sont souvent traitées différemment par les assureurs.
- Les catalogues de prestations, tels ceux de l'assurance invalidité et de l'assurance de base obligatoire, ne sont pas uniformes.

De nouveaux principes contraignants pour toutes les parties devraient enfin permettre une action coordonnée et soulager les patients, leurs proches et les médecins traitants.

580'000

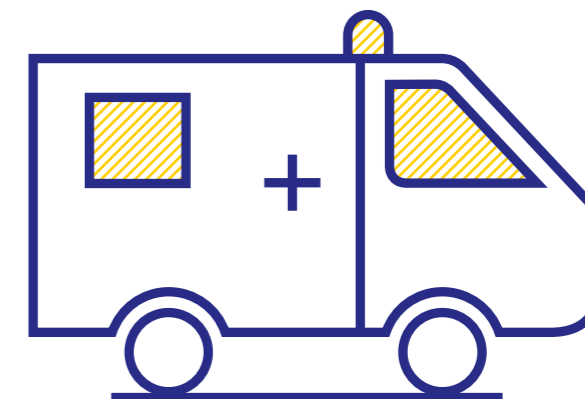
personnes en Suisse souffrent d'une maladie rare.

0,5%

c'est la part des médicaments contre les maladies rares dans les dépenses totales de l'assurance obligatoire des soins.

19 CHF

par habitant sont dépensés chaque année en Suisse pour le traitement médicamenteux des maladies rares.



Des dépenses justifiées et acceptées

Chaque projet de recherche, chaque nouvelle approche diagnostique et chaque nouveau remède sont autant de petites victoires dans la lutte contre les maladies rares. Les nouveaux médicaments sauvent des vies, guérissent ou soulagent la souffrance de nombreuses personnes. Ils améliorent la qualité de vie des patients et de leurs proches.

S'ils semblent parfois élevés, les coûts de développement sont en fin de compte payants, puisqu'une maladie rare demeurant sans remède entraîne souvent de fortes dépenses, en raison de thérapies coûteuses, d'hospitalisations fréquentes, de divers essais de traitement et de nombreux échecs.

Comme le montre une récente enquête auprès de la population:

- 93 % des sondés pensent que les avantages médicaux l'emportent sur les aspects financiers.
- 87 % d'entre eux estiment que les gens doivent être traités même si leur maladie est incurable, car cela permet au moins d'améliorer leur qualité de vie.
- La majorité du public pense que l'assurance-maladie a aussi été créée pour les maladies très coûteuses. Les deux tiers des personnes interrogées estiment que la question des coûts n'est pas pertinente compte tenu de la faible proportion des maladies rares dans les coûts totaux.

S'entendre sur une définition commune

Une maladie est réputée «rare» si elle touche moins de cinq personnes sur 10'000 et met la vie en danger ou entraîne une invalidité chronique.

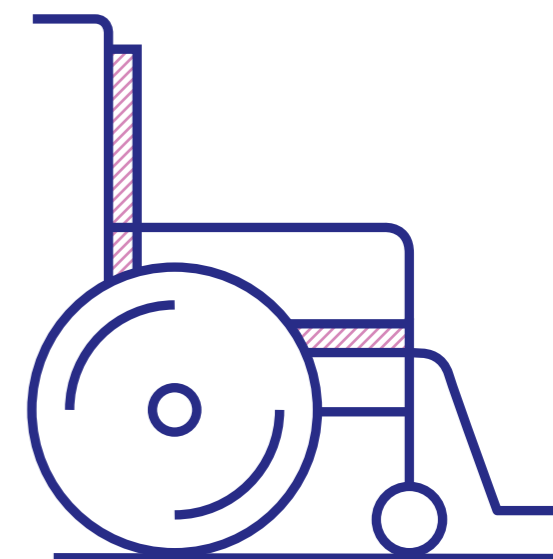
Habituellement, seules quelques centaines de personnes dans le monde souffrent d'une seule et même maladie rare. Leur nombre total n'en est pas moins considérable. Avec 350 millions de cas dans le monde, les personnes souffrant d'une maladie rare sont plus nombreuses que les personnes atteintes d'une forme quelconque de cancer ou de sida.

La gravité des maladies rares réduit non seulement la durée de vie, mais aussi la qualité de vie de leurs victimes. Elles posent d'énormes défis humains, personnels, sociaux et financiers aux acteurs concernés : les malades, leurs proches, l'environnement social, les médecins, les chercheurs, les assureurs et les autorités sanitaires.

Caractéristiques d'une maladie rare :

- Sur les quelque 7'000 maladies rares connues, environ 80 % sont génétiques.
- Les 20 % restants comprennent des maladies infectieuses extrêmement rares, des affections autoimmunes, des formes rares de cancer et des pathologies causées par des facteurs environnementaux.
- Environ 50 % de l'ensemble des maladies rares sont diagnostiquées pendant l'enfance et 30 % des enfants touchés meurent avant l'âge de cinq ans.

Pour pouvoir offrir le meilleur soutien possible aux personnes atteintes et à leur milieu, il est indispensable de s'entendre sur une définition commune et socialement acceptable des maladies rares et de leurs conséquences.

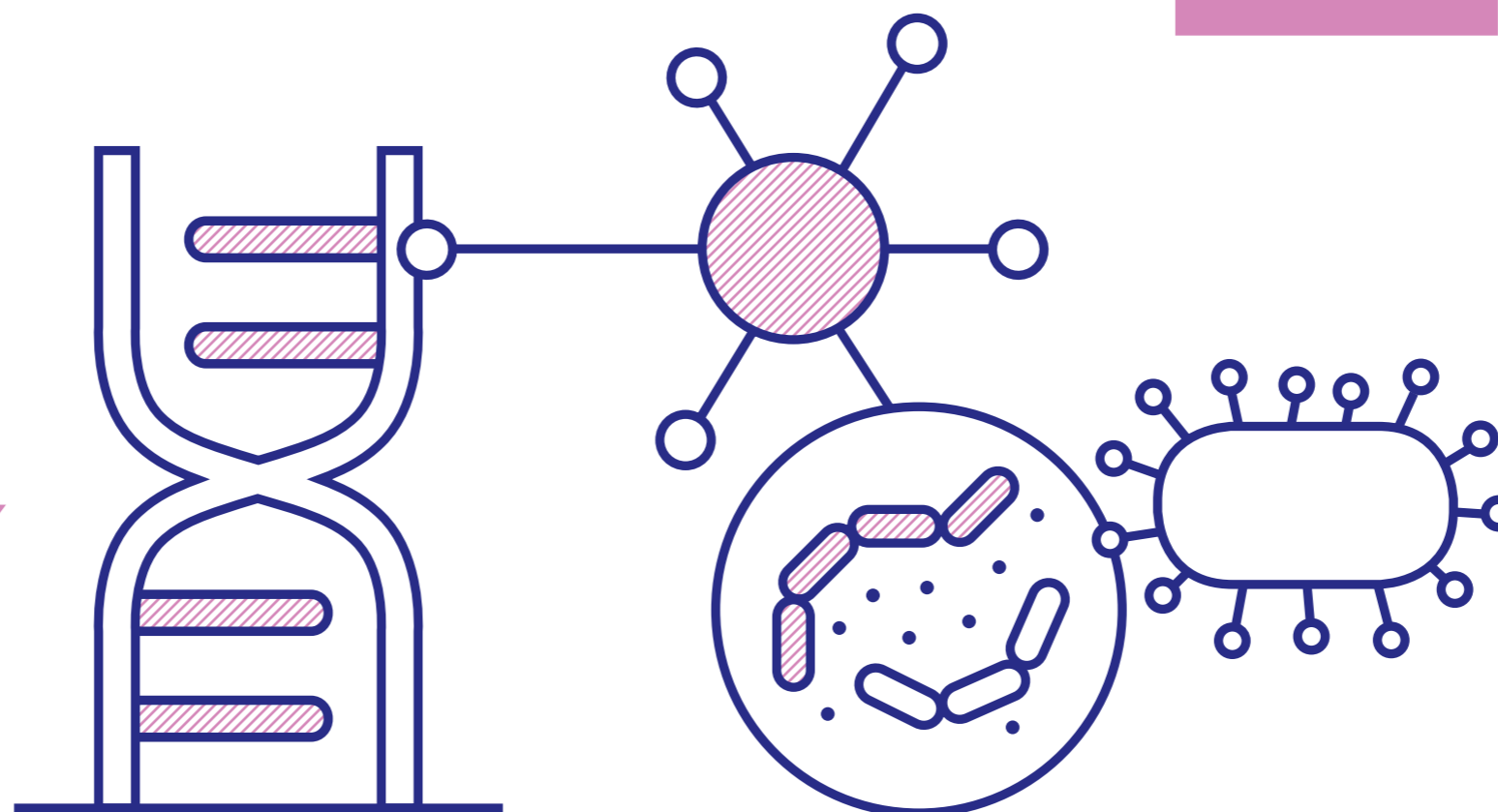


50 %

des maladies rares sont diagnostiquées à un âge précoce.

80 %

des cas de maladies rares sont génétiques.



6'000 à 8'000

maladies rares différentes sont identifiées dans le monde.

Tout malade a droit à un diagnostic

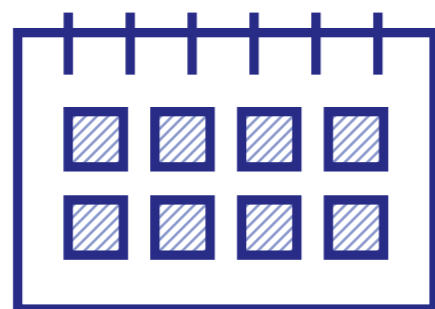
L'absence de diagnostic se traduit par un manque de perspective et d'espoir : certains patients vivent de nombreuses années avec une maladie rare non diagnostiquée. Les traitements symptomatiques ne leur apportent qu'un soulagement à court terme, avec des rechutes et des effets secondaires fréquents.

Vivre avec une maladie non diagnostiquée crée des difficultés extrêmes. Les personnes et les familles touchées subissent beaucoup de souffrance et de stress. D'innombrables examens et transferts, de même que les changements continuels d'interlocuteurs, aggravent le sentiment d'isolement et d'exclusion. L'absence de thérapie, le manque de connaissances sur l'évolution de la maladie et l'insuffisance de mesures médicales ou de soins infirmiers plongent les patients dans l'insécurité et le désarroi.

Dans de nombreuses familles, des maladies héréditaires touchent plusieurs frères et sœurs à la fois. Pour elles, le fardeau est encore plus lourd et l'absence de diagnostic est une source d'incertitude pour la planification familiale.

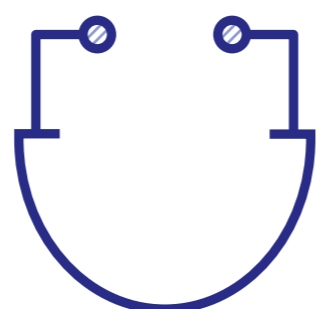
5 ans

d'attente, en moyenne, pour avoir le diagnostic d'une maladie rare.



7 médecins

en moyenne sont mobilisés avant l'établissement du diagnostic correct.

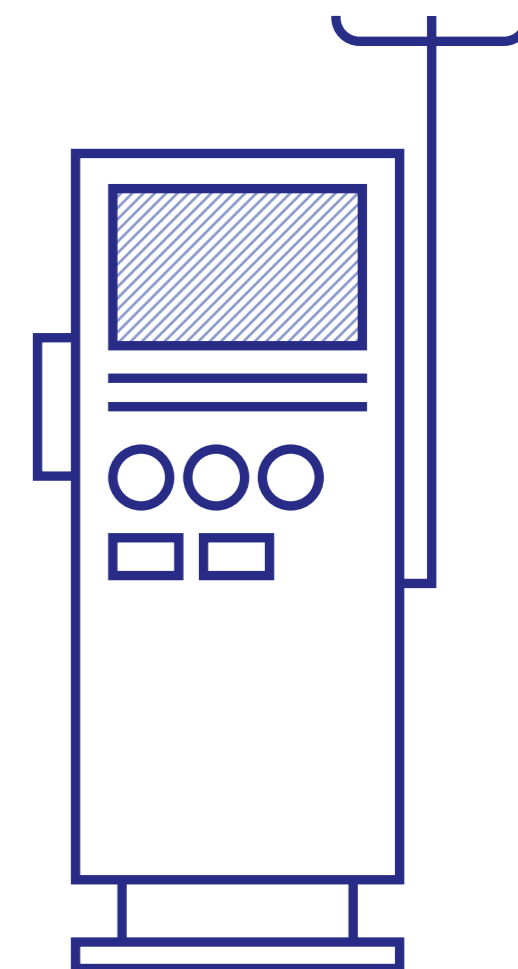


40 %

des patients au moins reçoivent un mauvais diagnostic.

En moyenne, il faut cinq ans pour aboutir à un diagnostic

Jusqu'à ce qu'elles soient diagnostiquées, les personnes touchées et leurs proches traversent généralement un long calvaire fait de visites chez les médecins et dans les hôpitaux. Or, seule la certitude d'un diagnostic leur permet de prendre des mesures ciblées : se mettre en réseau dans des groupes d'entraide, participer à des projets de recherche et contribuer à la recherche de solutions en partageant leurs propres expériences.



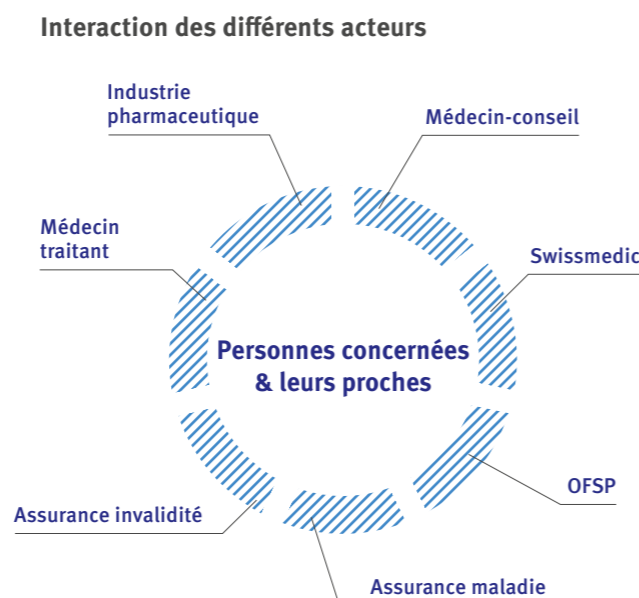
Un diagnostic correct est synonyme d'espoir pour les patients, dont il augmente les chances d'une vie meilleure: il permet l'accès à la recherche, aux traitements et aux thérapies et, même en l'absence de traitement, des échanges avec d'autres patients. La planification s'en trouve considérablement facilitée.

Une meilleure coordination pour les personnes touchées et leurs proches

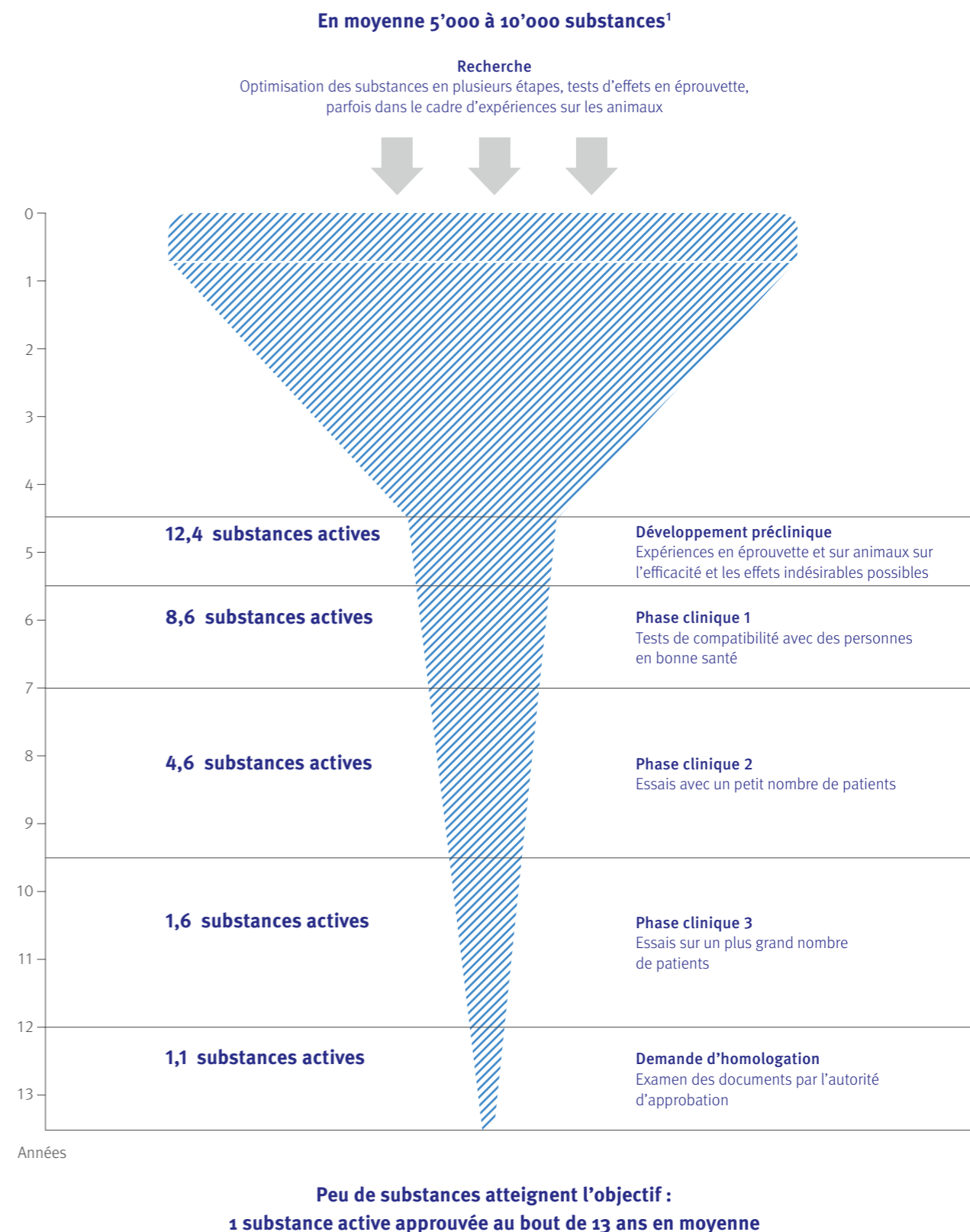
Beaucoup de patients s'organisent dans des groupes d'entraide et des associations privées, suisses ou internationales. Ces associations offrent un certain soutien, mais ne peuvent remplacer une coordination centrale pour des questions complexes parfois pertinentes seulement au niveau national, en ce qui concerne notamment le traitement et le remboursement.

Pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs familles, la lutte pour leurs droits peut être particulièrement longue et éprouvante. Les nombreux démêlés administratifs avec les caisses maladie et les autorités sont financièrement lourds et nerveusement éprouvants.

En Suisse, il n'existe pas de règles adéquates garantissant que les médicaments contre les maladies rares puissent être utilisés le plus tôt possible et que les frais encourus soient couverts par l'assurance de base. Il manque aussi un système et un bureau de coordination indépendant pour guider les patients et leurs proches dans la jungle administrative et juridique.



Lutter contre une maladie rare est déjà suffisamment pénible. Plus on pourra clarifier les questions de thérapie et de coûts, mieux les personnes concernées et leurs proches s'en porteront. Un système qui fonctionne bien assure également plus de sécurité et de transparence.



¹ nouvellement synthétisées au cours de la phase de recherche, selon l'estimation de la VFA

Réduire la grande souffrance des petits patients

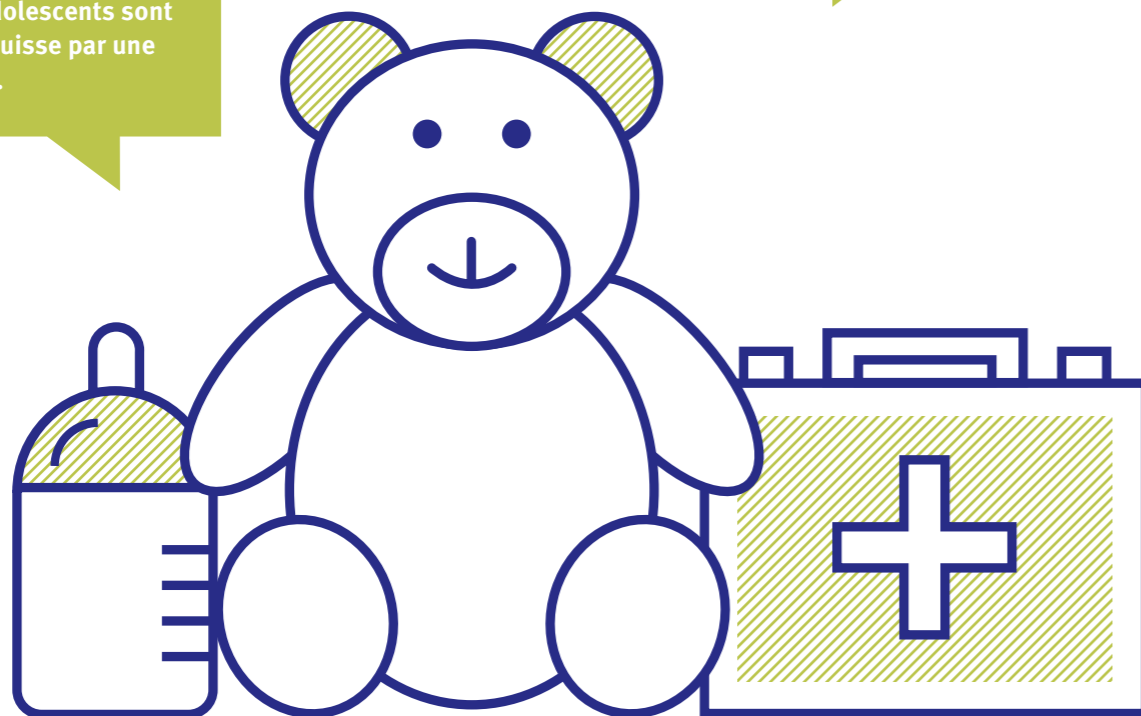
Les maladies rares se manifestent souvent dès les premières années de vie de l'individu. Chez les nourrissons et les enfants en particulier, le diagnostic de maladie rare annonce des bouleversements de l'existence, pour eux-mêmes comme pour leurs proches.

350'000

enfants et adolescents sont touchés en Suisse par une maladie rare.

75%

des victimes sont des enfants ou des jeunes.



Les enfants ont généralement besoin de médicaments différents de ceux des adultes, car ils réagissent différemment aux substances actives. Les formes de dosage, par exemple, doivent aussi être adaptées puisqu'ils ne peuvent avaler que de petits comprimés. La situation est encore aggravée par le fait que de nombreux petits malades meurent si vite que la recherche et le développement de nouvelles molécules est très difficile, voire impossible.

- Le taux de mortalité infantile élevé et la rareté de la maladie considérée font qu'il n'y a souvent pas assez de patients pour mener les études nécessaires.
- Or, sans résultats d'études, pas d'autorisation de nouvelles voies de traitement ni aucun remboursement par l'assurance de base.
- Pendant la transition de l'enfance à l'âge adulte, la connaissance des symptômes et l'expérience du traitement et de l'atténuation restent auprès des pédiatres et des hôpitaux pour enfants, ce qui rend l'organisation des études cliniques difficile.

Par conséquent, les enfants atteints d'une maladie rare mènent le plus souvent une existence obscure, avec des possibilités de traitement et de soulagement peu nombreuses et mal étudiées.

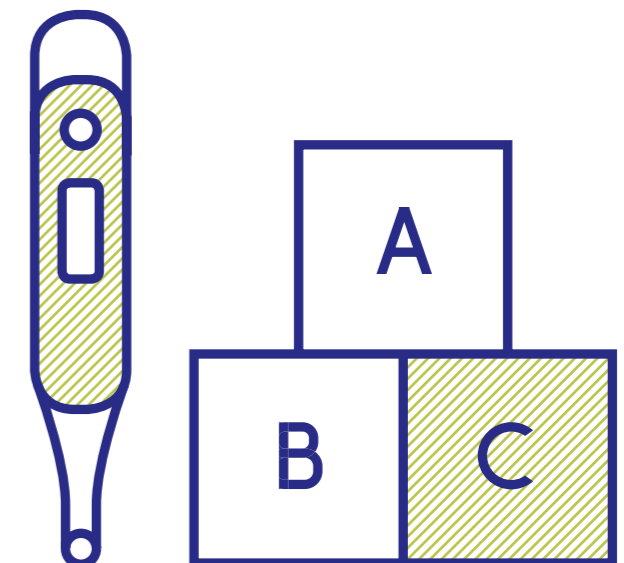
Pas de règles du jeu claires

Le médecin-conseil de l'assurance maladie évalue au cas par cas, sur mandat du service des prestations, si le traitement en pédiatrie est couvert par l'assurance de base. Résultat : les frais de traitement et de médicaments sont parfois couverts, parfois non couverts. Même pour des patients aux maladies identiques.

Les plus jeunes et leurs familles souffrent beaucoup des maladies rares. Pour améliorer leur qualité de vie, il est donc d'autant plus important de les soulager des soucis organisationnels, administratifs et financiers correspondants. Il convient aussi de mettre fin à l'inégalité de traitement entre les assureurs.

3 enfants sur 10

touchés ne vivent pas au-delà de 5 ans.



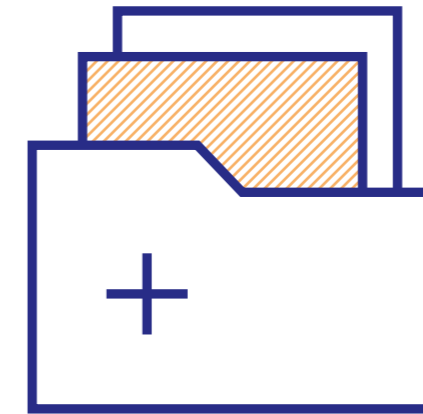
Les défis de la transition de la médecine pédiatrique à la médecine pour adultes

Les jeunes atteints d'une maladie rare sont confrontés à un problème majeur dès qu'ils atteignent l'âge adulte. Car les coûts des médicaments et des thérapies pour les enfants et les adolescents sont couverts par l'assurance invalidité (AI), mais cela peut changer lorsqu'ils atteignent l'âge de 20 ans.

À l'âge adulte, les patients doivent mettre fin à leur relations parfois très longues avec le pédiatre. Souvent, beaucoup de connaissances et de savoir-faire se perdent aussitôt à ce stade, faute d'échange systématique d'informations entre les médecins.

Au début de leur 21ème année d'existence, un autre changement majeur et parfois douloureux intervient dans la vie des personnes concernées. Désormais, ce sont les caisses maladie qui doivent couvrir les coûts des médicaments et des thérapies. Mais comme l'AI et les caisses maladie travaillent selon des catalogues de prestations différents, il est possible qu'un médicament qui a été utilisé efficacement pendant de nombreuses années et qui était remboursé par l'AI doive dorénavant être payé par le patient lui-même. Cette situation est contraire à l'objectif de l'assurance sociale et n'est guère rationnelle compte tenu des possibilités financières de nombreuses familles touchées.

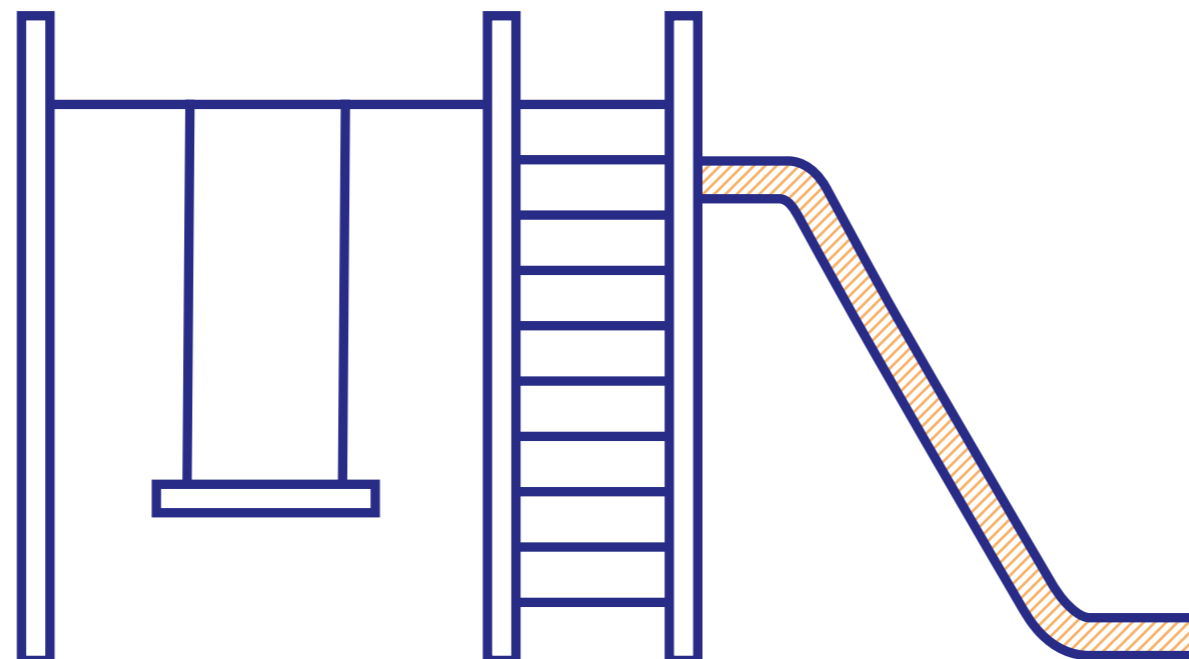
Les catalogues de prestations différents de l'AI et de l'assurance maladie ne sont qu'un exemple. Dans le domaine des maladies rares, le système de santé suisse est incohérent, lacunaire et compliqué, au grand dam des patients.



Une stratégie de traitement stable et des structures durables et contraignantes devraient faciliter la transition, déjà difficile en soi, des jeunes patients vers l'âge adulte. Elles éviteraient les complications dues à une interruption de la médication ou de la thérapie.

20 ans

est la limite supérieure de prise en charge par l'AI des coûts de traitement des maladies congénitales.



Accélérer l'accès aux médicaments

En Suisse, le temps nécessaire pour qu'un médicament puisse être utilisé contre une maladie rare et être pris en charge par l'assurance de base est plus long que dans les autres pays européens.

Pour qu'un médicament puisse être utilisé en Suisse, deux conditions doivent être remplies :

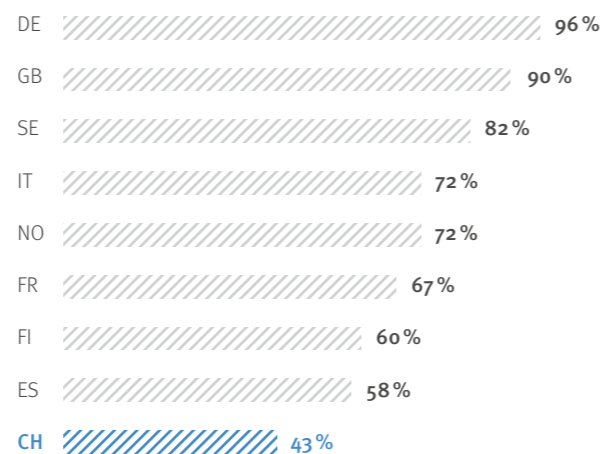
- D'abord, Swissmedic décide de la conformité du médicament et vérifie pour cela son efficacité, sa sécurité et sa qualité. Des conditions-cadre allégées pour l'approbation des médicaments dits «orphelins», destinés à des maladies rares, sont en vigueur en Suisse depuis 2019.
- Après avoir examiné l'efficacité, l'adéquation et l'économicité du médicament, l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) décide de sa prise en charge éventuelle par l'assurance de base.

Dans l'intervalle, des obstacles à l'approbation des médicaments contre les maladies rares ont certes été levés. Mais comme les procédures d'admission n'ont pas été adaptées dans les catalogues des prestations de l'assurance de base, elles sont généralement appliquées plus tard qu'à l'étranger.

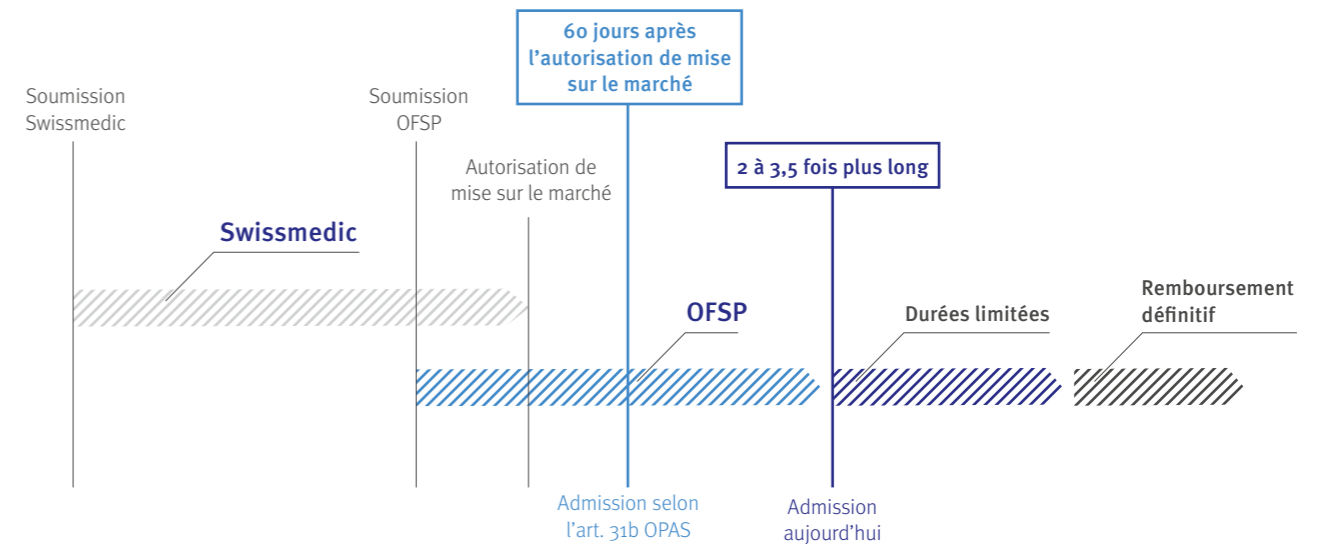
Les personnes touchées dépendent souvent d'une thérapie et de médicaments administrés à temps pour ralentir ou empêcher la progression de la maladie. Il n'est pas acceptable qu'un patient doive se rendre à l'étranger à ses propres frais pour recevoir plus rapidement un traitement adéquat.

En matière de disponibilité des médicaments orphelins, la Suisse est mal classée en comparaison européenne :

Pourcentage de médicaments orphelins utilisés en permanence (100 % = 67 médicaments contre les maladies rares)



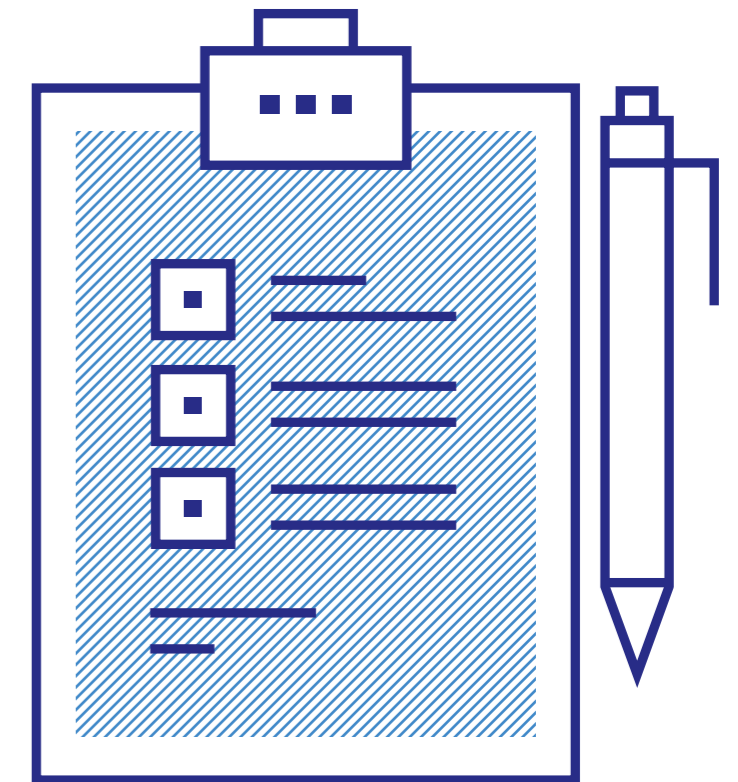
Admission et procédure de remboursement



Selon l'art. 31b OPAS, l'OFSP doit décider du remboursement dans les 60 jours suivant l'autorisation de mise sur le marché. En réalité, il faut deux à trois fois et demie plus de temps à l'OFSP pour prendre une décision – souvent pour une durée limitée.

140

médicaments pour 203 indications avec statut de médicament orphelin ont été autorisés en 2018.



Pour le remboursement rapide et uniforme des médicaments

En Suisse aujourd'hui, le remboursement des médicaments contre les maladies rares dépend encore trop souvent des appréciations individuelles des assureurs de base.

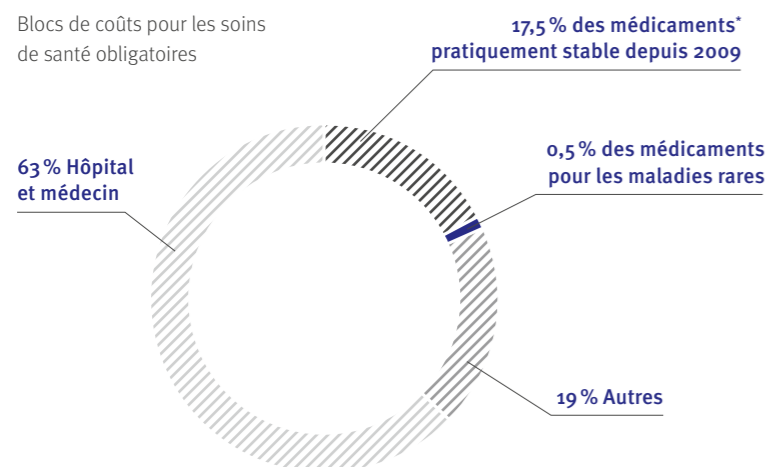
Si l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) tranche contre la prise en charge des frais par l'assurance de base, l'intéressé doit soit payer lui-même le médicament, soit déposer une demande de «remboursement au cas par cas» auprès de la caisse maladie par l'intermédiaire du médecin traitant. Actuellement, cette variabilité des appréciations signifie donc qu'un médicament peut être ou ne pas être remboursé par la caisse maladie.

En Suisse, la réglementation suivante s'applique :

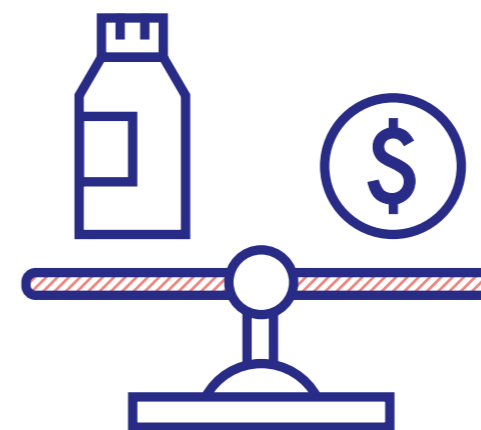
- Si un médicament ne figure pas dans la liste des spécialités, l'assurance de base ne couvre les frais qu'après consultation du médecin-conseil et le plus souvent avec l'aide financière du fabricant.
- Pour qu'un médicament soit remboursé, les coûts doivent être dans un rapport équilibré avec le bénéfice thérapeutique.
- Le motif le plus fréquent de refus de prise en charge est l'estimation par l'OFSP que ces coûts sont disproportionnés par rapport au bénéfice thérapeutique.

La part des coûts des médicaments pour les maladies rares est faible

Blocs de coûts pour les soins de santé obligatoires



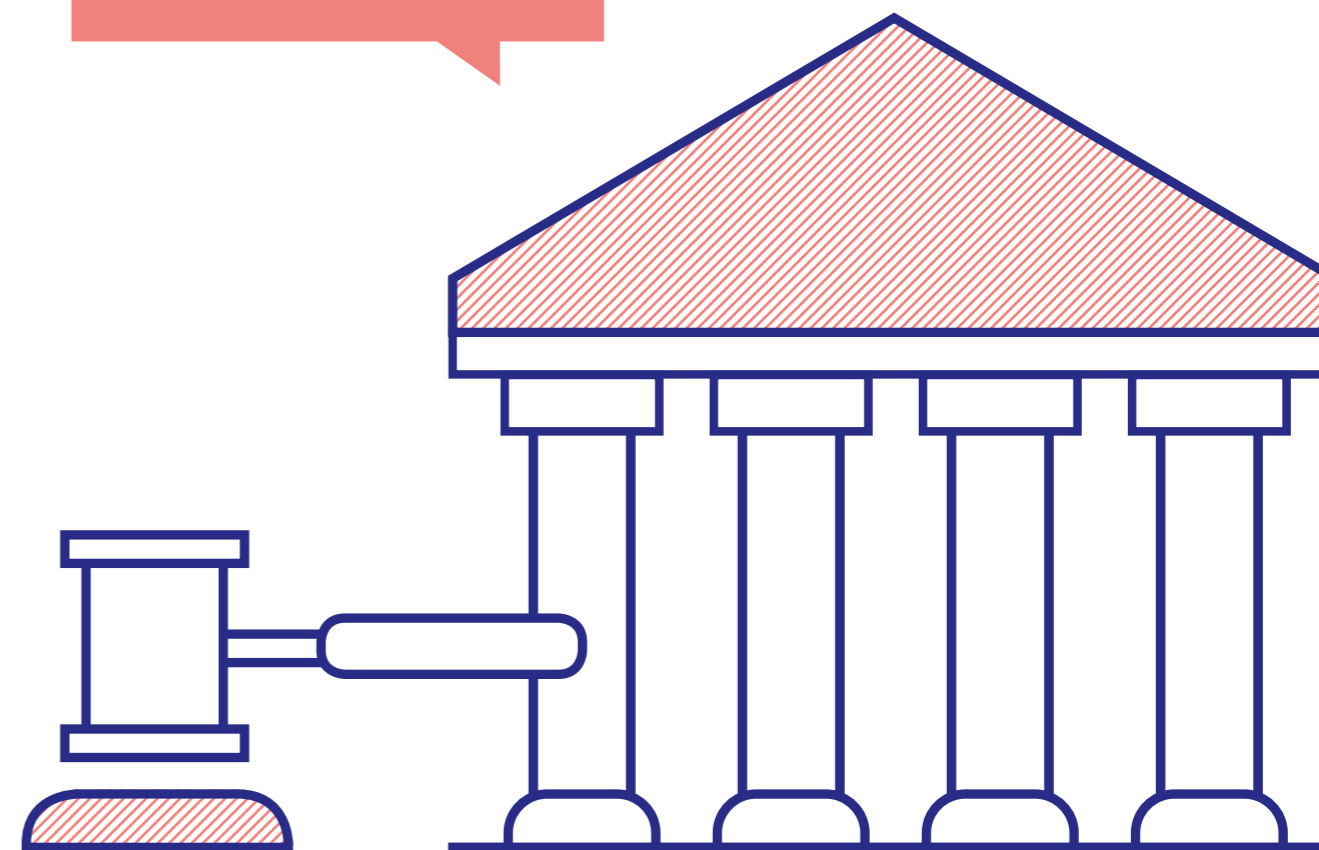
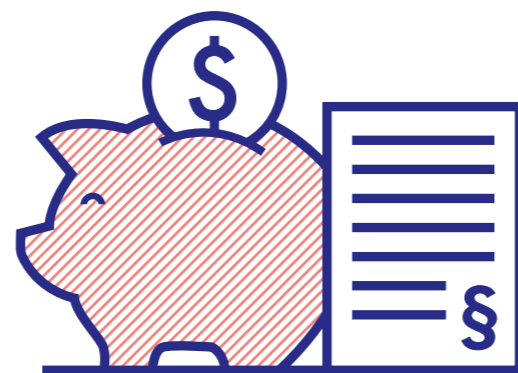
*sans médicaments pour les maladies rares (médecin et pharmacie)



L'égalité de traitement des personnes concernées – quel que soit leur lieu d'assurance ou leur canton de domicile – crée la sécurité : une thérapie remboursée par la caisse maladie, un médicament sûr et les connaissances nécessaires pour recevoir le meilleur traitement possible sont absolument nécessaires.

66%

de l'ensemble des Suisses pensent que pour les maladies rares, la question du coût est déplacée compte tenu de leur faible proportion du coût total.



Soutenir la recherche, le développement et la mise sur le marché de nouveaux médicaments

Dans des conditions de marché normales, le développement de nouveaux médicaments pour les maladies rares est financièrement très risqué à cause de la faiblesse de la demande et des débouchés.

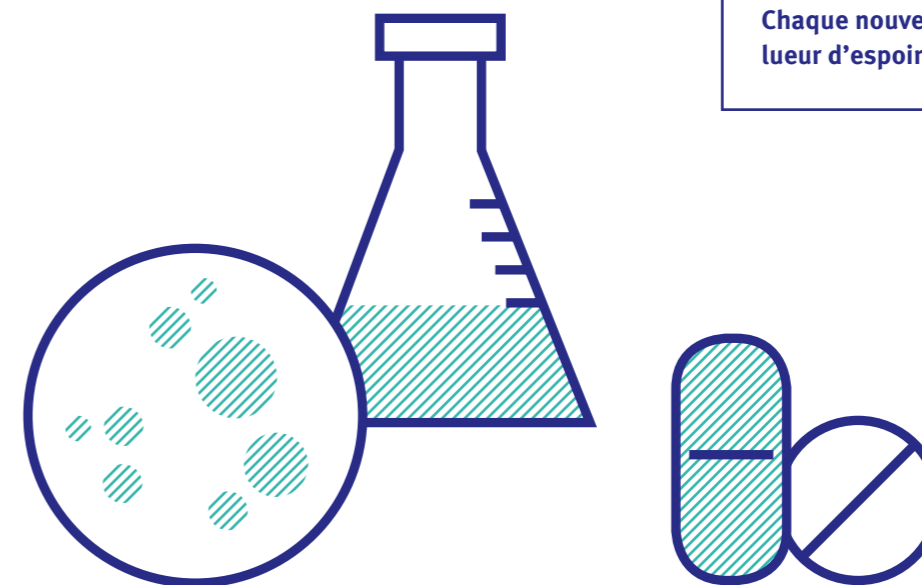
400

essais cliniques sur des substances actives contre les maladies rares sont en cours en Suisse.



350

maladies rares traitées efficacement grâce à de nouveaux médicaments.



En moyenne, le développement d'un nouveau médicament prend jusqu'à 13 ans et mobilise de grandes équipes de recherche internationales. Près des deux tiers des dépenses sont engagés dans la phase finale de développement. Comme seul un médicament sur dix arrive à maturité commerciale, les coûts de développement peuvent atteindre un milliard de francs par médicament.

Les premières mesures mises en œuvre en Suisse ces dernières années commencent à porter leurs fruits :

- En 2008, seulement 70 médicaments contre les maladies rares étaient autorisés en Suisse, mais leur nombre a plus que quadruplé depuis lors.
- Grâce à de nouveaux médicaments, plus de 300 maladies rares sont déjà traitées efficacement aujourd'hui.
- Avec ses nombreux hôpitaux universitaires de premier ordre et les grandes entreprises pharmaceutiques mondiale domiciliées chez elle, la Suisse est un important site de recherche et de développement. Plus de 400 études cliniques sont actuellement en cours en Suisse pour tester des principes actifs.

De nouvelles étapes en vue

Au-delà des premiers succès, d'autres mesures sont indispensables pour le développement ciblé de médicaments contre les maladies rares :

- Seuls quelques groupes de recherche dans le monde travaillent sur une maladie rare spécifique. Les échanges d'informations et transferts de connaissances sont donc limités. La création d'une plate-forme centrale devrait améliorer la situation.
- Les publications spécialisées et les fonds de recherche sur les maladies rares n'abondent pas. Une coopération étroite entre l'industrie et les autres institutions de recherche est absolument nécessaire.
- Le petit nombre de patients, dont la plupart vivent dans différents pays ou continents, rend difficile, voire impossible la réalisation d'études cliniques. La mise en place de registres et l'utilisation de «données du monde réel/évidence du monde réel» favorisent les échanges.
- L'introduction sur le marché est suivie de nombreuses études, financées par l'industrie. Les autorités doivent impérativement reconnaître et soutenir cet effort.
- L'effort nécessaire pour accompagner un médicament après sa mise sur le marché (notamment la formation des médecins, la formation complémentaire ou les études de suivi) est indépendant du nombre de patients. Il est pourtant absolument nécessaire et doit être pris en compte par les autorités.

Pour les patients, l'industrie pharmaceutique, avec son expertise, ses possibilités de développement et son expérience, offre le plus grand espoir de réussite. Chaque nouvelle thérapie est une petite lueur d'espoir à l'horizon.

Les chances et l'obligation d'une action commune

Les dépenses en produits pharmaceutiques sont un sujet de débat récurrent dans le grand public, comme pour les responsables des politiques de santé. Cependant, la prise en compte séparée des coûts de traitement ne rend pas justice aux personnes atteintes d'une maladie rare.

Les dépenses de l'assurance obligatoire des soins (AOS) s'élèvent à 3'840 francs par personne et par an. Les médicaments pour maladies rares entrent pour 0,5 % dans le coût total de l'AOS, soit 19 francs. Cette dépense est récompensée par les succès remportés dans la guérison ou le ralentissement de la progression de maladies graves, qui non seulement permettent aux intéressés de vivre de manière plus autonome, mais diminuent aussi les rechutes et les effets secondaires et réduisent les fortes dépenses consacrées en permanence au traitement des symptômes.

– Même si davantage de médicaments contre les maladies rares peuvent être couverts par l'assurance de base à l'avenir, la charge supplémentaire sur l'ensemble du système restera marginale.

Par conséquent, saisir les chances d'une action commune devient une obligation : il faut centrer l'effort sur l'amélioration des conditions-cadre si l'on veut pouvoir combattre les maladies rares plus efficacement encore que jusqu'ici.

La question du coût n'a qu'une importance relative

- Des conditions-cadre adaptées pourraient atténuer les coûts élevés de la recherche et les risques correspondants.
- Compte tenu du faible nombre de patients, les thérapies de plus en plus individualisées n'ont guère d'incidence sur l'évolution générale des coûts de la santé.



Sources

ProRaris – Alliance Maladies Rares Suisse
<https://www.proraris.ch/fr/homepage.html>

Interpharma Santé publique en Suisse 2019
Interpharma Le marché du médicament en Suisse 2019
Brochure Interpharma sur les maladies rares
<https://www.interpharma.ch/fr/thema/publications>

Global Genes
<https://globalgenes.org/>

Ada
<https://ada.com/de/rare-diseases/>

EURORDIS
<https://www.eurordis.org/fr/a-propos-d-eurordis>

KMSK – Gemeinnütziger Förderverein für Kinder mit Seltenen Krankheiten
<https://www.kmsk.ch/>

OFSP
<https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/krankheiten/krankheiten-im-ueberblick/viele-seltene-krankheiten.html>

OBSAN
<https://www.obsan.admin.ch/fr/indicateurs/couts-de-lassurance-obligatoire-des-soins-aos>

vips – Association des entreprises pharmaceutiques en Suisse
<https://vips.ch/fr/>

Graphiques

page 11
crédit Paul, S.M., et al.: Nature Reviews Drug Discovery 9, 203–214 (210)

page 16
Patient Access to Medicines for Rare Diseases in European Countries, Deticek et al., Value in Health, 2018, 553–560

page 18
<https://www.interpharma.ch/2365-gesundheitswesen-schweiz-2018>
<https://www.bag.admin.ch/bag/fr/home/das-bag/aktuell/medienmitteilungen.msg-id-63621.html>



ASSOCIATION DES ENTREPRISES
PHARMACEUTIQUES EN SUISSE

vips

Association des entreprises
pharmaceutiques en Suisse
Baarerstrasse 2
6300 Zoug
www.vips.ch