

**Document de positionnement
d'ALAN a.s.b.l. Maladies Rares Luxembourg
et de ses partenaires**

13 février 2023



Les maladies rares au Luxembourg

**Un enjeu de santé publique crucial et
un choix de Société pressant**

Les partenaires



Association
Luxembourgeoise
des Hémophiles a.s.b.l.



Préambule

Le 2 mars 2018, le Conseil de Gouvernement du Grand-Duché de Luxembourg a approuvé le **Plan National Maladies Rares 2018-2022 (PNMR)**. Ce PNMR fait suite aux préconisations du programme gouvernemental 2013 et se base sur les recommandations du Conseil de l'Union européenne de 2009. Il s'agit du premier PNMR pour le Luxembourg. En adoptant le PNMR, le Luxembourg fût un des derniers pays de l'Union européenne à adopter un tel plan. L'objectif principal de ce dernier est de créer plus d'équité pour les quelques 30 000 personnes concernées par rapport à l'accès au diagnostic, aux traitements médicaux, à la prise en charge psycho-sociale et aux droits socio-économiques et d'inclusion sociale des personnes touchées par une maladie rare au Luxembourg.

Après avoir été prolongé d'un an pour compenser les effets négatifs de la crise sanitaire du COVID-19, ce premier PNMR touchera à sa fin en 2023, plus ou moins au moment des élections législatives. En d'autres mots, nous approchons un moment charnière auquel il sera décidé de l'agenda politique pour les 5 ans à venir et de la place que vont occuper les maladies rares dans le programme politique du nouveau gouvernement.

A l'aide du présent document, ALAN – Maladies Rares Luxembourg, ensemble avec ses partenaires, lance un appel afin que les maladies rares soient identifiées comme une des priorités de santé publique au Luxembourg et que le deuxième PNMR pour notre pays puisse être adopté dès 2024.

Dans la suite de ce document, vous pourrez découvrir les arguments démontrant qu'il est capital de considérer le sujet des maladies rares comme une priorité de l'agenda politique 2024-2028 et d'implémenter un nouveau PNMR dans la suite immédiate du premier. Une politique forte et conséquente en la matière permettra de consolider les acquis du premier PNMR et de continuer d'améliorer le quotidien des personnes touchées par une maladie rare. De plus, un alignement des projets nationaux par rapport aux actions européennes actuelles et futures permettra de positionner avantageusement le Luxembourg dans le paysage international et de le faire bénéficier de nombreuses ressources précieuses pour relever les défis qui se présentent à notre pays dans ce domaine.

Nous vous remercions par avance pour votre considération et votre soutien.

Fait à Kockelscheuer, le 13 février 2023



Shirley Feider-Rohen
Présidente d'ALAN



Jos Even
Vice-président d'ALAN et
Président du Comité National Maladie
Rare du Luxembourg



Dan Theisen
Directeur d'ALAN

Résumé

Le présent document de positionnement est proposé par ALAN a.s.b.l. Maladies Rares Luxembourg et porté par 6 associations œuvrant pour des maladies rares spécifiques dans notre pays. Il dresse un bilan de la situation du Luxembourg en matière de maladies rares qui représentent un véritable enjeu de santé publique. Nous mettons en avant les propositions suivantes qui se veulent constructives :

1. Afin de favoriser l'accès au diagnostic, nous préconisons d'augmenter le nombre de maladies rares dépistées systématiquement à la naissance au Luxembourg, sur base du profil de risque-bénéfice réévalué en permanence. **Ce programme de dépistage néonatal** devra s'intégrer dans une approche holistique de prise en charge thérapeutique et d'accompagnement médical et psycho-social des patients concernés par une maladie rare ainsi que de leurs familles. La réduction de l'errance diagnostique passera aussi par une augmentation de notre capacité d'analyse génétique, une intégration plus solide des réseaux européens de référence (ERN) dans notre système de soins de santé et une meilleure utilisation des données de santé digitalisées.
2. Il est urgent de **pérenniser les projet-pilotes du PNMRI** en matière d'information, d'orientation, de coordination et d'optimisation du parcours de santé des personnes concernées par une maladie rare. Il est indispensable de définir davantage de filières de soins dédiées à des groupes de pathologies rares au Luxembourg. Ces objectifs peuvent être atteints en intégrant ces initiatives dans **un véritable programme national des maladies rares**.
3. Nous plaçons en faveur de l'**introduction d'un « statut d'affection de longue durée »** (statut ALD) au Luxembourg, accessible à des personnes concernées par certains syndromes et maladies dont la gravité ou le caractère chronique, évolutif et invalidant nécessitent un traitement prolongé (> 6 mois) et des thérapies particulièrement coûteuses. Ce statut vise avant tout une simplification administrative et devrait être accessible également dans le cas où le diagnostic final n'a pas encore pu être confirmé.
4. Il est essentiel que le Luxembourg mette en place **un registre national des maladies rares** et stimule l'utilisation du **système de classification ICD-11 et des codes Orpha**. Un tel registre permettra de mieux documenter l'évolution des patients, d'optimiser les parcours de soins, d'analyser l'impact des maladies rares sur le système de santé en termes de morbidité, de mortalité, de coût économique et de coût social. Les données médico-scientifiques et les spécimens biologiques permettront de contribuer au développement de la recherche au Luxembourg, à étudier l'évolution naturelle des maladies rares et à rechercher des solutions thérapeutiques innovantes.
5. Nous plaçons pour l'accélération du développement de l'**Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé** (ALMPS) pour garantir aux personnes concernées par les maladies rares l'accès aux traitements innovants existants et futurs. L'agence devra jouer un rôle central dans l'adoption par le Luxembourg de la réglementation européenne sur l'évaluation des technologies de la santé (ETS/HTA) et permettra de faire bénéficier pleinement les patients du Luxembourg de la stratégie pharmaceutique européenne. Nous préconisons à ce que la voix des patients se fasse entendre par le biais d'un conseil consultatif et qu'elle soit représentée au conseil d'administration de l'ALMPS.
6. Il est urgent de soutenir la mise en place de **programmes de formation des patients** concernés par une maladie rare afin qu'ils puissent jouer pleinement leur rôle de patient-partenaire dans toutes les décisions qui les concernent. Nous plaçons aussi pour la mise en place systématique d'une formation sur les maladies rares dans les curricula de **formation des médecins généralistes et d'autres acteurs des soins de santé** au Luxembourg.

7. Nous recommandons que le Luxembourg se dote d'un **cadre légal** pour garantir une vraie protection des droits des personnes vivant avec une maladie rare et pour encadrer légalement toutes les initiatives qui s'imposent dans la poursuite des objectifs dans le contexte des maladies rares.

Les défis incontournables qui se présentent à notre pays dans le domaine des maladies rares ne peuvent être relevés sans la planification et la mise en place rapide d'un Plan National Maladies Rares II, dans la foulée du premier, c'est-à-dire à partir du début 2024.

La poursuite des objectifs précités contribuera à améliorer le parcours de santé et la qualité de vie d'un grand nombre de personnes dans notre pays. Il est permis de croire qu'un investissement conséquent permettra au Luxembourg de réaliser à terme des économies. Par ailleurs, en se prévalant des dispositions européennes applicables en la matière, le Luxembourg et les Luxembourgeois pourront bénéficier pleinement des initiatives européennes actuelles et futures. Comme acteur, le Grand-Duché de Luxembourg peut à la fois contribuer à créer un cadre normatif approprié et à bénéficier de ce cadre et des mesures mises en place plutôt que de simplement les subir comme pays faisant preuve d'un rôle purement passif. **ALAN et ses partenaires se positionnent comme interlocuteurs experts fiables proposant au futur gouvernement de le soutenir dans la mise en place d'un nouveau plan national maladies rares couvrant la période de 2024-2028.**



Table des matières

Préambule.....	3
Résumé.....	4
Table des matières.....	7
A propos des maladies rares.....	8
A propos d’ALAN – Maladies Rares Luxembourg.....	8
A propos de nos partenaires.....	9
A propos des personnes concernées au Luxembourg.....	10
1. Les maladies rares dans leur contexte géopolitique	
1.1 Le contexte européen.....	11
1.2 La situation au Luxembourg.....	13
2. Notre vision pour le futur des maladies rares au Luxembourg	
2.1 Favoriser l’accès au diagnostic.....	14
2.2 Améliorer le parcours de santé.....	15
2.3 Définition d’un statut d’affection de longue durée.....	17
2.4 Création d’un registre des maladies rares au Luxembourg.....	18
2.5 Accélérer le développement de l’Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé (ALMPS).....	19
2.6 Renforcer la formation/information et la sensibilisation.....	20
2.7 Création d’une base légale pour les projets en maladies rares.....	21
3. Conclusion.....	22
4. Liste des références.....	23

À propos des maladies rares

En Europe, une maladie est définie comme «rare» si elle touche moins d'une personne sur 2'000. Alors que certaines maladies rares sont assez proches de ce seuil de prévalence, la plupart d'entre elles sont beaucoup plus rares, n'affectant qu'une personne sur 100'000, une personne sur un million ou même une personne sur un milliard. Plus de 6'000 maladies rares différentes ont été rapportées à ce jour. Chaque mois, environ 5 nouvelles maladies rares sont décrites dans la littérature scientifique internationale.

Environ 5% de la population mondiale est concernée par une maladie rare. Autrement dit, dans un groupe de 20 personnes, statistiquement, une personne est touchée par une maladie rare ou le sera au cours de sa vie. Au Luxembourg cela représente quelques 30'000 personnes, en Europe environ 30 millions. Ces chiffres illustrent ce qui pourrait être appelé le « paradoxe des maladies rares » : chaque maladie individuelle est rare, mais en raison de leur nombre élevé, le phénomène global n'est pas rare du tout. Au contraire, il représente un véritable enjeu de santé publique qui présente des ramifications multiples et une grande complexité.

Les maladies rares peuvent toucher de nombreuses fonctions : la motricité, le métabolisme, le système immunitaire, la fonction respiratoire, les organes sensoriels, la plupart des autres organes et systèmes ainsi que la santé mentale. Beaucoup de maladies rares sont chroniques et évolutives, ayant un impact significatif sur la qualité et l'espérance de vie. Trois quarts des maladies rares sont à début pédiatrique, 72% sont d'origine génétique. **Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif pour plus de 94% des maladies rares¹.** Même si les maladies rares varient considérablement dans leurs symptômes, leur traitement et leurs soins, elles ont un aspect fondamental en commun : les défis de la vie qu'elles entraînent. La fragmentation des informations, l'errance diagnostique, le manque et les erreurs de traitements, les problèmes d'accès aux droits sociaux et à l'inclusion sociale, l'isolement et le risque de problèmes de santé mentale ne sont que quelques-unes des complications auxquelles de nombreuses personnes et familles concernées sont confrontées.

À propos d'ALAN - Maladies Rares Luxembourg

ALAN – Maladies Rares Luxembourg est une association sans but lucratif (a.s.b.l.) fondée en 1998. L'association est reconnue d'utilité publique depuis 2000 et bénéficie d'un agrément du ministère de la Santé depuis 2009 (SANTE 2021/19 et 2020/02). La mission d'ALAN consiste à améliorer la qualité de vie des personnes touchées par une maladie rare².

Le service de consultation d'ALAN offre des conseils psychologiques, ainsi qu'un soutien administratif et social pour informer, guider et assister les personnes concernées. ALAN offre aussi une gamme d'activités récréatives et sportives adaptées afin de favoriser le bien-être, la confiance et l'estime de soi des participants. Outre ces services, ALAN mène des actions d'information et de sensibilisation auprès du grand public, des décideurs, des autorités et des institutions au sujet des maladies rares et s'engage activement dans la mise en œuvre de l'actuel Plan National Maladies Rares (2018-2023). Dans le cadre de ce dernier, ALAN a été investie de nouvelles missions: la gestion de l'*Infoline Nationale Maladies Rares*, la participation dans la *Cellule d'Orientation et de Coordination Nationale Maladies Rares*, ainsi que l'organisation et la gestion de l'*Alliance Nationale Maladies Rares*.

À propos de nos partenaires

L'association ALAN a été reconnue comme Alliance Nationale Maladies Rares par EURORDIS en 2005. Depuis 2021 elle a aussi été officiellement reconnue dans ce rôle par le ministère de la Santé et a été chargée d'organiser, entre autres, la collaboration et la coordination de projets et d'activités avec les autres associations du Luxembourg qui représentent les intérêts des personnes ou des groupes de personnes concernés par une maladie rare. Les associations suivantes rejoignent ALAN dans les propositions exprimées dans ce document :

EDS Lëtzebuerg a.s.b.l. a été fondée en 2021 avec le but d'informer et de sensibiliser le grand public sur le syndrome d'Ehlers-Danlos, de contribuer à la diffusion des informations concernant le dépistage et les méthodes de traitements et d'informer, conseiller et soutenir les personnes atteintes du syndrome d'Ehlers-Danlos et leurs proches.

Depuis plus de 30 ans, la **Fondatioun Kriibskrank Kanner** accompagne au quotidien les familles d'enfants atteints d'un cancer ou d'une maladie rare à danger vital. Son équipe pluri-disciplinaire propose un accompagnement individuel dès le diagnostic jusqu'à la rémission de l'enfant et offrant un service administratif et financier, du soutien psychologique et social et des activités pédagogiques et récréatives. De plus, la fondation entreprend des campagnes de sensibilisation et participe à l'amélioration de la condition de l'enfant malade. Finalement elle soutient activement la recherche onco-pédiatrique avec un seul but : traiter mieux et plus.

ALAEC – Association Luxembourgeoise d'Aide aux Enfants Cardiaques, en langue luxembourgeoise «Häerzkrank Kanner zu Lëtzebuerg », est une a.s.b.l., reconnue d'utilité publique et fondée en 2002. L'ALAEC offre des prestations de soutien aux personnes et familles concernées: information; organisation de rencontres et échanges; accompagnement social; soutien financier; organisation d'activités; etc.

L'objectif de **Wäertvoll Liewen** est de soutenir les personnes atteintes d'une Sclérose Latérale Amyotrophique ou d'une pathologie similaire et des handicaps durables et profonds qui en résultent, notamment en matière d'assistance et de soins intensifs à domicile, si tel est le souhait de la personne concernée. Notre volonté est de mettre progressivement en place au Luxembourg, l'infrastructure nécessaire pour les personnes dépendantes de technologies de maintien en vie, appelées « maladies chroniques à menace vitale permanente ». Il s'agit non seulement d'un réseau de soutien personnel, de soins intensifs ambulatoires et d'un environnement de vie approprié, mais aussi d'un centre de thérapie multiprofessionnel et de la possibilité de contrôles médicaux spécialisés pour les patients ventilés à domicile.

L'**Association Luxembourgeoise des Hémophiles asbl**, fondée en 1983, a pour objectif de rassembler des patients souffrant d'une anomalie héréditaire de la coagulation plasmatique (Hémophilie A et B, mais aussi la maladie de Willebrand) vivant au Luxembourg pour les informer, les guider et leur prêter assistance en toutes circonstances. Elle les assiste dans les démarches avec la Sécurité Sociale, les contacts avec les médecins spécialistes en matière de coagulation plasmatique, d'hématologie ou d'autres disciplines médicales en cas de besoin. Par ailleurs, l'ALH assure un lieu de rencontre et d'échange d'informations et d'expériences pour les patients et leurs familles.

L'association **Een Häerz fir kriibskrank Kanner** fondée en 2000, a pour objet de soutenir et d'accompagner les familles des enfants, adolescents et jeunes adultes atteints de cancer. Nous proposons une prise en charge individuelle, une aide psychosociale et administrative, un accompagnement palliatif et un soutien financier aux familles concernées.

À propos des personnes concernées au Luxembourg

Comme indiqué ci-avant, au Luxembourg environ 30.000 personnes sont concernées par une maladie rare. Souvent chroniques, évolutives, multi-systémiques et invalidantes, la plupart des maladies rares imposent un parcours de santé complexe et exigent une redéfinition complète du projet de vie. Une telle situation touche à tous les domaines du quotidien de la personne concernée et des membres de sa cellule familiale : la scolarité, le travail, la vie familiale, les relations interpersonnelles, les activités récréatives, etc. Les personnes concernées par une maladie rare passent en moyenne 2 heures par jour à réaliser des activités directement en lien avec leur maladie, cet investissement temporel pouvant monter jusqu'à 6 heures pour certains³. Sept personnes sur 10 concernées directement ou indirectement en tant qu'aidant sont obligées de réduire ou d'arrêter leur activité professionnelle⁴. Beaucoup de maladies rares sont graves et invalidantes et ont un effet négatif sur la situation économique de la personne concernée et de sa famille⁵. L'impact physique et émotionnel de la maladie, le manque cruel de thérapies curatives, la détresse psychologique et l'isolement social sont autant de facteurs qui augmentent considérablement le risque de problèmes de santé mentale des personnes concernées.

Derrière les arguments et les objectifs proposés dans la suite de ce document se trouvent des personnes qui aspirent à une vie meilleure et plus longue, à une égalité des chances et au bénéfice de l'innovation. L'appel à l'action des personnes concernées est illustré grâce à des extraits, tel que celui ci-dessous reprenant les citations de personnes du Luxembourg ayant répondu à la campagne *#30millionreasons for European action on rare diseases* lancée par EURORDIS en 2021⁶. Elles expriment leurs raisons personnelles pour justifier la nécessité de progresser dans le domaine des maladies rares.

"We, persons living with a rare disease, have been patient for a very long time. It's now or never to speed up the horrific diagnostic odyssey, to promote research, to obtain access to curative treatments and to ultimately have the chance to live a fulfilled life! We deserve a better future!"

S.

1. Les maladies rares dans leur contexte géopolitique

1.1 Le contexte européen

Depuis plus de vingt ans les maladies rares sont reconnues comme un enjeu de santé publique au niveau international. Avec la création d'EURORDIS en 1997, le sujet des maladies rares a été systématiquement promu en Europe. EURORDIS est une organisation sans but lucratif regroupant plus de 1'000 associations de patients de 74 pays qui fédèrent ainsi leurs actions pour renforcer la voix des personnes concernées par une maladie rare et orienter la recherche scientifique, les politiques et les services en faveur des patients.

C'est grâce au travail de sensibilisation d'EURORDIS que la Commission européenne a mis en place une nouvelle réglementation en 2000 pour stimuler la recherche, le développement et la mise sur le marché de médicaments pour les maladies rares, dits médicaments orphelins⁷. Plus tard, en 2008, la Commission a publié sa Communication⁸ intitulée « Les maladies rares : un défi pour l'Europe » visant à soutenir les Etats membres à améliorer la reconnaissance, la prévention, le diagnostic, le traitement, la prise en charge et la recherche en faveur des maladies rares. La recommandation du Conseil de l'UE de 2009⁹ a jeté les bases pour l'adoption, par les Etats membres, de stratégies intégrées pour les maladies rares. Ainsi, dès 2015, quasiment tous les pays avaient mis en place un plan national maladies rares, avec le Luxembourg et la Pologne suivant l'exemple en 2018 et en 2021, respectivement. En 2011, la directive relative à l'application des droits de patients en matière de soins de santé transfrontaliers¹⁰ était adoptée. Cette directive a constitué la première étape pour la mise en place des réseaux européens de référence (European Reference Networks - ERNs)¹¹ en 2017. Ces réseaux virtuels réunissent des prestataires de soins de santé de toute l'Europe et ont pour objectif de faciliter les échanges sur des maladies complexes ou rares nécessitant un traitement hautement spécialisé et une concentration des connaissances et des ressources.

Faisant suite à sa Communication de 2008, la Commission européenne a développé plusieurs initiatives autour des maladies rares, dont le registre Orphanet¹², portail des maladies rares et des médicaments orphelins, la création des ERN¹³ et le « European Joint Programme on Rare Diseases » (EJP RD)¹⁴. Par ailleurs, la Commission européenne a favorisé la création de plusieurs structures favorisant la collaboration d'experts des différents Etats membres, comme The Rare Disease Task Force (2004-2009), The European Union Committee of Experts on Rare Diseases (2010-2013) et The European Commission Expert Group on Rare Diseases (2013-2016)¹⁵.

Actuellement, une série d'initiatives de la Commission européenne sont en cours : (i) la révision du règlement sur les médicaments orphelins, visant à combler les lacunes mises en évidence dans le développement de médicaments destinés aux enfants et personnes atteintes de maladies rares¹⁶; (ii) l'intégration des ERN dans les systèmes de santé nationaux¹⁷; (iii) le développement d'un nouveau programme de recherche autour des maladies rares (EU Partnership on Rare Diseases)¹⁸; et (iv) le EU Health Data Space¹⁹. Cette dernière initiative vise la digitalisation systématique et sécurisée des données médicales pour conférer aux personnes physiques un plus grand contrôle sur leurs données de santé, ainsi que pour permettre une meilleure utilisation primaire et secondaire de ces données. Elle représente donc une évolution majeure pour l'Union européenne, ambitionnant d'améliorer les systèmes des soins de santé et de stimuler la recherche et l'innovation en Europe. Ce dernier aspect est particulièrement intéressant pour le contexte des maladies dont les données médico-scientifiques sont par définition rares et fragmentées.

Non seulement la Commission européenne, mais aussi les Etats membres et les organisations de patients ont pris de nombreuses initiatives concernant les maladies rares. EURORDIS, soutenu par de nombreux pays, dont le Luxembourg, plaide actuellement pour l'adoption d'une nouvelle stratégie politique commune autour des maladies rares en Europe, un « EU Action Plan on Rare Diseases »²⁰. Ce plan a comme ambition de coordonner

toutes les initiatives dans l'Union européenne afin d'améliorer l'accès au diagnostic (entre autres grâce à un dépistage néonatal structuré), d'assurer un système de santé adapté aux besoins des patients avec une maladie rare, de favoriser l'inclusion socio-économique des patients (y compris l'accès facilité au marché du travail et à la vie sociale), de stimuler la recherche sur les maladies rares, d'harmoniser la collecte et l'utilisation des données de santé et de garantir l'accès à des traitements abordables. En ce qui concerne la reconnaissance internationale des maladies rares, une étape importante a été franchie en 2021 par l'adoption d'une résolution de l'Organisation des Nations Unies sur les défis des personnes qui vivent avec une maladie rare²¹. Le Luxembourg a soutenu et ratifié cette résolution, démontrant ainsi son engagement et sa volonté pour améliorer la situation des personnes concernées par une maladie rare.

- 2000 EU regulation on orphan medicinal products
- 2004 Orphanet
- 2009 Council Recommendation on an action in the field of rare diseases
- 2011 Directive relative à l'application des droits de patients en matière de soins de santé transfrontaliers
- 2017 Réseaux européens de référence (European Reference Networks - ERNs)
- 2019 European Joint Programme on Rare Diseases
- 2021 Résolution de l'Organisation des Nations Unies sur les défis des personnes qui vivent avec une maladie rare
- Révision du règlement sur les médicaments orphelins
- en cours European Joint Programme on integrating ERNs into the national health care systems
- en cours EU Partnership on Rare Diseases
- EU Action Plan on rare diseases

"Wir brauchen ein Zentrum von Fachärzten, die sich wirklich mit seltenen Krankheiten auskennen und die dann auch zusammenarbeiten. Denn wir brauchen verschiedene Ärzte, und jedes Mal muss ich alles aufs Neue erklären. Und Medikamente sind ganz wichtig."

L.

1.2 La situation au Luxembourg

Nous rappelons que les maladies rares concernent environ 5% de la population en Europe, soit quelques 30'000 personnes au Luxembourg. Le nombre précis de personnes concernées n'est pas connu, vu que le Luxembourg ne dispose pas de registre sur les maladies rares, contrairement à la majorité des autres pays de l'Union européenne. Même à défaut de chiffre précis, il n'en reste pas moins qu'il s'agit d'une thématique complexe ayant un impact significatif en termes de santé publique.

Le premier Plan National Maladies Rares²² 2018-2022 (ci-après PNMRI) a été élaboré selon les préconisations du programme gouvernemental 2013 et sur la base des recommandations du Conseil de l'Union européenne de 2009. Ce PNMRI, approuvé au Conseil de Gouvernement en date du 2 mars 2018, a été prolongé jusqu'en 2023 à la suite de la crise sanitaire du COVID-19. L'objectif général du PNMRI est d'assurer aux personnes concernées par une maladie rare un accès équitable au diagnostic, une prise en charge médicale et psycho-sociale adaptée, une prise en charge par l'assurance maladie et l'assurance dépendance large et égalitaire et la possibilité de satisfaire les besoins et désirs d'épanouissement scolaires, professionnels et personnels des personnes concernées.

Après plus de 4 ans de travail, un certain nombre d'objectifs concrets ont été atteints, permettant de faciliter le parcours et d'améliorer le quotidien des personnes concernées par une maladie rare. Le **Guide d'orientation luxembourgeois pour les personnes vivant avec une maladie rare**²³ est un recueil d'informations par rapport aux différentes thématiques médicales, administratives et psycho-sociales permettant d'orienter plus efficacement les personnes concernées et les professionnels et responsables d'association qui les accompagnent. L'**Infoline Nationale Maladies Rares**²⁴ est une première ligne de support par téléphone et courrier électronique, disponible tous les jours ouvrables et assurée par ALAN a.s.b.l. – Maladies Rares Luxembourg, dont le but est de fournir des informations aux patients et aux professionnels. Le « **Hub National ERN** »²⁵, est un centre de référence national établi au Centre Hospitalier de Luxembourg (CHL) qui a pour rôle de faciliter les échanges d'informations et de bonnes pratiques entre les professionnels de santé impliqués dans les 23 réseaux européens de référence. La « **Cellule d'Orientation et de Coordination Nationale Maladies Rares** » est composée de professionnels du CHL et d'ALAN. Cette ligne de support s'organise à la suite d'un contact avec l'Infoline ou le secrétariat du Hub National ERN par des patients ou des professionnels de santé. Grâce à des réunions pluridisciplinaires régulières, elle permet d'orienter les personnes demanderesse vers des spécialistes ou des équipes spécialisées en maladies rares au Luxembourg et à l'étranger. En plus de ces outils et services précieux, le **dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves**²⁶ a été mis en place au Luxembourg en guise de projet pilote, ce qui porte désormais le nombre de maladies rares recherchées en périnatal à 6. Le travail de fédération et de sensibilisation autour des maladies rares a été renforcé avec la reconnaissance officielle de l'**Alliance Nationale**, mission assurée par ALAN, ainsi qu'avec l'organisation d'une journée « **Rencontres Maladies Rare Luxembourg 2022** »²⁷. Finalement, l'implémentation du PNMRI a permis de mobiliser et de fédérer un grand nombre d'acteurs du domaine des soins de santé, des administrations, des associations de patients et de personnes concernées, créant une dynamique nouvelle autour de cette thématique complexe et des objectifs à atteindre dans le cadre du PNMRI.

- 2018 Premier Plan National Maladies Rares
- 2019 Infoline Nationale Maladies Rares
- 2020 Hub National ERN
- 2020 Cellule d'Orientation et de Coordination Nationale Maladies Rares
- 2021 Guide d'orientation luxembourgeois pour les personnes vivant avec une maladie rare
- 2021 Dépistage néonatal des cardiopathies congénitales graves
- 2021 Alliance Nationale Maladies Rares

2. Notre vision pour le futur des maladies rares au Luxembourg

2.1 Favoriser l'accès au diagnostic

En moyenne, les personnes concernées par une maladie rare se retrouvent en errance diagnostique pendant 5 ans, dû à la complexité des situations et au manque d'informations et de connaissances. Récemment une enquête « Rare Barometer » menée par EURORDIS en 2022²⁸, basée sur 124 répondants du Luxembourg, a confirmé cette durée pour notre pays. 60% des patients du Luxembourg déclarent avoir consulté plus de 5 professionnels de santé avant d'avoir reçu leur diagnostic définitif, provoquant des retards de traitements adaptés pour deux tiers d'entre eux.

Actuellement au Luxembourg seulement 5 maladies rares sont dépistées systématiquement à la naissance (plus le dépistage des maladies cardiaques congénitales graves en guise de projet pilote – cf. paragraphe 1.2 ci-dessus), ce qui contraste par rapport à d'autres pays d'Europe²⁹. Par exemple, en Allemagne on dépiste 21 maladies rares à la naissance, alors que leur nombre est de 25 pour les Pays-Bas et de 48 pour l'Italie³⁰. Le faible nombre de maladies rares dépistées au Luxembourg est aussi en opposition avec les plus de 800 maladies rares recensées récemment³¹ dans le cadre du PNMRI. L'objectif du dépistage néonatal est de rechercher systématiquement toutes les maladies pour lesquelles un traitement ou une prise en charge adaptée et précoce entrainera une amélioration significative du pronostic³².

Nous préconisons d'augmenter sensiblement le nombre de maladies rares dépistées systématiquement à la naissance au Luxembourg. Face à l'évolution des connaissances, des thérapies disponibles et des tests de dépistage possibles, la liste des maladies candidates au dépistage néonatal doit être régulièrement réévaluée par un groupe d'experts sur base du profil de risque-bénéfice. Ce programme de dépistage devra s'intégrer dans une approche holistique de prise en charge thérapeutique et d'accompagnement médical et psycho-social des patients concernés par une maladie rare ainsi que de leurs familles³³.

Le temps d'accès au diagnostic reste élevé dans notre pays, en particulier pour les maladies ultra rares concernant moins d'une personne sur 10'000. La répétition inutile des examens médicaux et tests cliniques, les erreurs de diagnostic et les thérapies inadaptées vont de pair avec une dégradation significative de la qualité de vie des patients et génèrent des coûts financiers évitables pour le système de sécurité sociale et les personnes concernées³⁴. Par exemple, les délais d'attente pour accéder à une consultation de conseil génétique peuvent s'élever à plusieurs mois, ce qui décourage le recours à la voie officielle via le Laboratoire National de Santé et ouvre la porte aux envois en consultation vers l'étranger.

Le fait que 72% des maladies rares soient d'origine génétique souligne la nécessité d'augmenter notre capacité d'analyse génétique via le Luxembourg Centre of Genetics du Laboratoire National de Santé. De plus, une intégration plus solide des ERN dans notre système de soins de santé, entre autres via le HUB-ERN au CHL (cf. paragraphe 1.2 ci-dessus), sera indispensable pour faire appel à l'expertise internationale et réduire l'errance diagnostique.

"People with a rare disease should be diagnosed much earlier and get the specific treatment as quickly as possible! Too often too much time is wasted!"

M.

Une autre facette importante en rapport avec l'accès au diagnostic est la digitalisation des données de santé, en veillant à l'interopérabilité des plateformes informatiques. Une meilleure utilisation primaire et secondaire des données de santé au niveau national et international permettra d'accélérer le diagnostic d'une part, et de stimuler la recherche et l'innovation d'autre part.

Le projet du Dossier de Soins Partagé (DSP) doit être évalué en collaboration avec tous les utilisateurs, y compris les patients et les associations qui les représentent, pour encourager une utilisation active systématique des données de santé par les acteurs qualifiés et préparer le Luxembourg à son intégration au European Health Data Space (cf. paragraphe 1.1 et ci-dessus).

2.2 Améliorer le parcours de santé

Actuellement, le parcours de santé d'une personne concernée par une maladie rare est long et difficile du fait de la complexité, du manque d'informations et de la fragmentation de celle-ci, aussi bien dans les contextes des soins de santé que dans la sphère socio-administrative. Toujours selon l'enquête « Rare Barometer » d'EURORDIS en 2022³⁵, 60% des répondants du Luxembourg déclarent avoir consulté plus de 5 professionnels de santé pour recevoir un diagnostic. D'autre part, 47% disent manquer de support psychologique, 64% manquent de coordination de leur parcours de diagnostic, et 2 sur 3 déclarent avoir subi un retard d'accès aux soins ou traitements les plus adaptés.

Grâce aux agréments Santé du ministère de la Santé, ALAN est en mesure d'offrir un service de consultation psycho-social gratuit aux personnes concernées par une maladie rare ainsi qu'à leur famille. ALAN est à ce jour la seule association au Luxembourg à disposer d'un tel agrément et observe depuis plus de 10 ans une forte croissance du nombre de demandes qui lui sont adressées (cf. Figure 1 ci-dessous). Le service de consultation psycho-social d'ALAN est d'autant plus important qu'il n'existe actuellement pas de traitement curatif pour 94% des maladies rares, ce qui génère une véritable détresse auprès de beaucoup de personnes concernées. Actuellement, à cause de ses ressources limitées, ALAN est obligé de mettre les demandes les moins urgentes sur une liste d'attente de plusieurs mois.

L'Infoline Nationale Maladies Rares (ALAN), le Hub National ERN (CHL) et la Cellule d'Orientation et de Coordination Nationale Maladies Rares (cf. paragraphe 1.2. ci-dessus) représentent une première étape importante pour raccourcir les délais jusqu'au diagnostic et faciliter l'accès à des prises en charge médicales et psycho-sociales appropriées et coordonnées. Cependant, ces initiatives fonctionnent actuellement sous la forme de projets pilotes dans le cadre du PNMRI qui, pour rappel, viendra à échéance fin 2023. Le financement futur de ces projets n'est donc pas garanti à l'heure actuelle.

Il est urgent de pérenniser les projet-pilotes du PNMRI en matière d'information, d'orientation, de coordination et d'optimisation du parcours de santé des personnes concernées par une maladie rare. Spécifiquement, il s'agit des concepts de l'Infoline Nationale Maladies Rares, du Hub National ERN et de la Cellule d'Orientation et de Coordination Nationale Maladies Rares qui ont largement fait leurs

"Living with a rare disease is an everyday challenge, and we all need more cooperation for the research and treatment within all countries of the world. Information is a crucial point for successful fighting rare diseases."

G.

preuves. Il est indispensable de libérer les moyens financiers nécessaires pour intégrer ces initiatives du PNMRI dans un véritable programme national des maladies rares.

Il n'existe actuellement pas de filières de soins dédiées aux maladies rares au Luxembourg. Les premiers projets sont en cours d'élaboration dans le cadre du PNMRI et ne rencontrent que très insuffisamment les besoins du terrain, si on se réfère au nombre de demandes de soutien adressées à ALAN en 2022, soit 698 au total (cf. Figure 1 ci-dessus).

"Ma fille est décédée à l'âge de 15 ans après un combat et une souffrance de 12 années..."

M.

Il est indispensable de définir davantage de filières de soins dédiées à des groupes de pathologies rares au Luxembourg. De plus, il est nécessaire d'implémenter et de pérenniser des réunions de concertation pluridisciplinaires pour une optimisation de la coordination du parcours de soin. Vu l'expertise limitée dans notre pays, ces initiatives passeront obligatoirement par une plus forte intégration des réseaux européens de référence (ERN) dans notre système de soins de santé national. La participation active du Luxembourg dans la future « Joint Action on ERN integration into national health systems » jouera un rôle déterminant dans ce contexte.

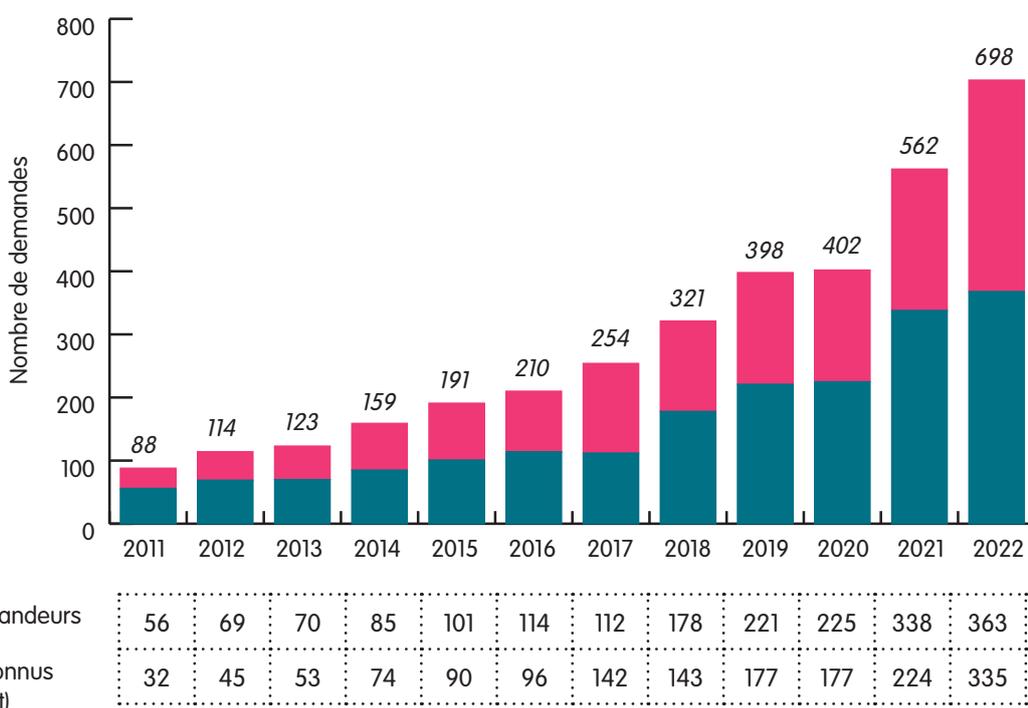


Figure 1 : Evolution des demandes adressées au service de consultation psycho-social d'ALAN.

2.3 Définition d'un statut d'affection de longue durée

Il est souvent très difficile pour les personnes concernées par une maladie rare d'identifier et d'accomplir les démarches administratives nécessaires pour accéder aux droits socio-administratifs disponibles au Luxembourg. Cela concerne en particulier la prise en charge des prestations de soins de santé à l'étranger et le remboursement de certains examens médicaux ou traitements, aides techniques et autres prestations. Il ne faut pas oublier que pour une personne atteinte de maladie rare au Luxembourg, l'accès à une prise en charge spécialisée dans les pays avoisinants, y compris la participation à des essais cliniques, est souvent la seule option thérapeutique possible. Une proportion importante de personnes concernées par une maladie rare n'arrive pas à bénéficier de la couverture nécessaire, à cause du manque d'informations médico-scientifiques et de connaissances par les médecins et les administrations qui gèrent les demandes. La situation est particulièrement difficile si le diagnostic définitif n'a pas encore été établi.

La charge administrative, déjà fastidieuse au départ, est souvent exacerbée par des refus de prise en charge insuffisamment motivés, les itérations et délais supplémentaires qui s'ensuivent (jusqu'à plusieurs mois selon les situations), la nécessité de renouveler certaines demandes même en cas de maladie chronique incurable (prise en charge à l'étranger, utilisation « off-label » de médicaments), la multiplication des démarches pour accéder à certaines prestations et la récurrence des informations à fournir. La perte économique pour les patients, leurs aidants et les médecins, ainsi que la détresse psychologique et les difficultés financières pour le patient sont élevées, de sorte qu'il est urgent de trouver une simplification administrative pour ces situations.

Nous plaillons en faveur de l'introduction d'un « statut d'affection de longue durée » (statut ALD) au Luxembourg. Le principe de solidarité voudrait que ce statut soit accessible tant par des patients concernés par certaines maladies rares que par d'autres non rares, à l'instar du modèle en France. Ainsi, certains syndromes et maladies dont la gravité ou le caractère chronique, évolutif et invalidant nécessitent un traitement prolongé (> 6 mois) et des thérapies particulièrement coûteuses seraient éligibles pour accéder facilement à une série de simplifications administratives.

De nombreuses démarches pourraient faire l'objet de simplifications administratives et faciliter la gestion des demandes, par exemple via un formulaire unique et non-récurrent. Les prestations sociales suivantes pourraient être visées : la prise en charge à 100% des soins et traitements directement liés à la maladie, le paiement complémentaire, l'accès au système du tiers payant social, l'accès facilité aux soins à l'étranger ou à l'assurance dépendance, l'accès aux filières de soins dédiées au niveau national et international (via le HUB ERN du CHL – cf. ci-dessus), l'accès facilité au transport spécialisé pour les personnes à mobilité réduite et les transports médicalisés, le bénéfice de l'allocation spéciale supplémentaire, l'ajustement du congé pour raisons familiales, l'accès au congé d'aidant, les mesures socio-professionnelles en faveur de l'emploi des personnes à besoins spécifiques, l'accès à un meilleur système de garde, la prise en charge extrahospitalière adaptée aux besoins du patient, y compris l'hospitalisation à domicile.

Le statut ALD vise avant tout une simplification administrative considérable, tant pour les patients et leurs médecins ou aidants que pour les administrations, pour accéder aux prestations médico-sociales dues et raccourcir les délais de réponse de prise en charge. Il devrait être accessible également dans le cas où le diagnostic final n'a pas encore pu être confirmé ou en cas de suspicion de maladie rare donnant lieu à un syndrome tel que décrit plus haut.

"Weil ich selbst betroffen bin von 3 seltenen Krankheiten, und es eine Tortur ist Hilfe, Therapie zu bekommen. Die Luxemburger Krankenkasse verweigert Auslandsbesuche, Therapien, Operationen, aber hier kennt keiner meine Krankheiten."
?

2.4 Création d'un registre des maladies rares au Luxembourg

Hormis un recensement réalisé dans le cadre du PNMRI auprès des hôpitaux, institutions et associations³⁶, le Luxembourg ne dispose pas de données de prévalence, de prise en charge ou d'évolution des maladies rares.

Le Luxembourg est un des seuls pays en Europe qui n'a pas de registre national sur des maladies rares³⁷ (abstraction faite du Centre Luxembourgeois de Mucoviscidose et des Maladies Apparentées du Centre Hospitalier de Luxembourg, ainsi que du registre Susana, système de surveillance de la santé périnatale³⁸). Cependant, il est crucial de disposer de données sur les maladies rares afin de mieux définir les besoins des personnes concernées au Luxembourg et de développer des structures de soin, des traitements et des services de soutien pertinents.

Il est indispensable que le Luxembourg mette en place un registre national des maladies rares. En effet, les plus de 6'000 maladies rares représentent collectivement une part importante des maladies chroniques et invalidantes et les informations les concernant sont fragmentées. Une banque de données nationale sur les maladies rares permettra de mieux documenter l'évolution des patients et de leurs maladies et d'optimiser les parcours de soins (cf. paragraphe 2.3 ci-dessus)³⁹.

D'autre part, les données épidémiologiques sont indispensables pour analyser l'impact des maladies rares sur le système de santé en termes de morbidité, de mortalité, de coût économique et de coût social^{40,41}. Finalement, les données médico-scientifiques et les spécimens biologiques permettront de contribuer au développement de la recherche au Luxembourg, à étudier l'évolution naturelle des maladies rares et à rechercher des solutions thérapeutiques innovantes⁴².

La Commission européenne promeut l'importance des registres depuis 2008 auprès des pays membres (cf. paragraphe 1.1 ci-dessus)⁴³. Depuis sa communication, elle a soutenu le développement des registres dans des pays de l'Union européenne avec plusieurs initiatives, y compris la création du « European Platform on Rare Disease Registration »⁴⁴. Dans toutes ces initiatives la Commission européenne a souligné l'importance de l'interopérabilité des registres afin de faciliter l'échange des données entre les états membres. Ainsi, elle a stimulé le développement et l'utilisation de la nomenclature internationale d'ICD-11⁴⁵ et des codes Orpha⁴⁶ dans les registres et systèmes de santé⁴⁷. Par ailleurs, la Commission travaille actuellement sur une directive concernant l'infrastructure digitale pour les données de santé en Europe, le « EU Health Data Space » (cf. paragraphe 1.1 ci-dessus)⁴⁸. Ce dossier est d'une importance capitale pour les maladies rares pour lesquelles l'information est rare (par définition) et fractionnée.

Nous recommandons que le Luxembourg suive l'exemple d'autres pays par la création d'un registre national des maladies rares, idéalement basé sur le système de classification ICD-11 et les codes Orpha. Ce registre pourrait être exploité par l'Observatoire national de santé⁴⁹ récemment créé et ayant pour mission de guider les décisions et les politiques de santé par la mise en réseaux des données. D'autre part, le Luxembourg devrait rendre obligatoire l'utilisation de la classification ICD-11 et des codes Orpha dans son système de santé afin de permettre de générer des données médico-économiques sur les maladies rares.

"Die Ärztespezialisten sollten eine gemeinsame Information- und Datenbank betreffend die Krankheiten, deren Symptome, Ursachen usw. haben, was ggfs die Erfassung einer Diagnose erleichtern könnte, und die Überweisung an einen anderen Spezialisten im wohnortnahen Bereich erleichtern könnte."

J.P.

2.5 Accélérer le développement de l'Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé (ALMPS)

Le projet de loi 7523 portant création de l'établissement public « Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé (ALMPS) » a été déposé à la Chambre des Députés le 6 février 2020⁵⁰. Depuis lors il est resté au statut de projet en cours⁵¹. Cela fait du Luxembourg un des seuls pays européens à ne pas disposer d'une telle agence nationale.

L'ALMPS a pour but de regrouper les compétences en matière de médicaments et de produits de santé pour gérer leurs risques et garantir un niveau de sécurité sanitaire élevé tout au long de leur cycle de vie. L'intérêt d'une telle agence nationale a récemment encore été démontré par la confusion autour de ventilateurs de la marque Philips dont le rappel mondial n'a pas été correctement relayé auprès des patients utilisant le modèle potentiellement dangereux au Luxembourg⁵².

Une autre mission de l'ALMPS est de veiller à éviter la pénurie de médicaments et de garantir l'accès des patients à des médicaments et traitements à la fois innovants et abordables^{53,54}. Cet aspect est particulièrement important dans le contexte des maladies rares et des médicaments orphelins, soumis à des règles spécifiques d'autorisation de mise sur le marché, de mode de prescription et de mise à disposition, y compris les négociations des prix et des remboursements. Actuellement, le Luxembourg valide une reconnaissance effectuée en Belgique dans le cadre d'une procédure décentralisée. Ceci a pour conséquence que depuis 2021 il y a un ralentissement de l'accès au marché luxembourgeois de plusieurs médicaments innovants⁵⁵.

Au-delà de notre situation nationale, il existe d'autres arguments en faveur de la mise en place rapide de l'ALMPS. En janvier 2022 la nouvelle réglementation européenne sur l'évaluation des technologies de santé, ETS (HTA - Health Technology Assessment), a été lancée. Le but de cette réglementation est de stimuler la coopération entre les Etats membres de l'Union européenne autour de l'évaluation des produits de santé et d'harmoniser les processus au niveau européen⁵⁶. Le Luxembourg a jusqu'en 2025 pour transposer cette réglementation au niveau national. Il faut créer une capacité d'ETS grâce à une équipe d'experts dédiée au sein de l'ALMPS.

Enfin, en 2023 la Commission européenne présentera sa nouvelle stratégie pharmaceutique européenne⁵⁷, y compris la révision de la réglementation sur les médicaments orphelins (cf. paragraphe 1.1 ci-dessus). Une agence nationale des médicaments sera essentielle afin d'assurer les avantages de cette réglementation au Luxembourg.

Nous plaidons pour l'accélération du développement de l'Agence luxembourgeoise des médicaments et produits de santé (ALMPS) pour garantir aux personnes concernées par les maladies rares l'accès aux traitements innovants existants et futurs. L'agence devra jouer un rôle central dans l'adoption par le Luxembourg de la réglementation européenne sur l'évaluation des technologies de la santé (ETS/HTA) et permettra de faire bénéficier pleinement les patients du Luxembourg de la stratégie pharmaceutique européenne. Nous préconisons à ce que la voix des patients se fasse entendre par le biais d'un conseil consultatif et soit représentée au conseil d'administration de l'ALMPS.

"Je suis atteinte d'une maladie neuromusculaire rare et incurable ... Il faut absolument lutter tous ensemble, l'Europe unie, contre les maladies rares. Il nous faut un plan maladies rares."
N.

2.6 Renforcer la formation/information et la sensibilisation

Les personnes concernées ont la qualité d'être elles-mêmes les meilleurs experts de leur maladie, des « patients-experts » qui doivent être renforcés dans leur rôle de patient-partenaire^{58,59}. Le monde médico-scientifique a beaucoup à apprendre d'elles en ce qui concerne l'évolution naturelle des maladies rares et l'effectivité des traitements et médicaments dans le cadre d'études sur la « real world evidence », un sujet qui intéresse de plus en plus les entreprises pharmaceutiques. Sans la contribution active des principaux concernés, à savoir les patients eux-mêmes, les objectifs cités plus haut concernant le dépistage néonatal de maladies rares, la conception et l'accès à des thérapies innovantes (p. ex. des thérapies géniques), la participation à des essais cliniques, la gestion des données de santé digitalisées, etc. ne peuvent être pleinement atteints ni trouver leur acceptation auprès du grand public. Pour optimiser la contribution des personnes concernées, il est nécessaire de promouvoir une littératie en santé à la hauteur des défis à relever.

Il est urgent de soutenir la mise en place de programmes de formation des patients concernés par une maladie rare. Il est indispensable de leur fournir les clés pour jouer pleinement leur rôle de patient-partenaire dans leur propre prise en charge⁶⁰. Par ailleurs, ils doivent pouvoir exprimer leur opinion dans des sujets complexes comme le dépistage néonatal de maladies rares, les thérapies innovantes et la gestion de l'accès à leurs données de santé. Finalement, ils doivent avoir l'occasion de devenir des véritables ambassadeurs pour informer et sensibiliser le public et les décideurs au sujet des maladies rares pour lutter contre les préjugés discriminatoires⁶¹.

Un autre défi auquel le Luxembourg n'est pas seul à faire face est le manque de connaissances sur les maladies rares parmi les professionnels de santé. Peu d'entre eux sont véritablement spécialisés en maladies rares, ce qui est d'ailleurs presque une contradiction en soi, vu le nombre élevé de maladies rares décrites à ce jour et le manque d'informations les concernant⁶². Cependant, le Luxembourg a une opportunité immense à saisir dans le cadre des filières de formation des médecins généralistes et du personnel soignant et paramédical.

Nous plaillons pour la mise en place systématique d'une formation sur les maladies rares dans les curricula de formation des médecins généralistes et d'autres acteurs des soins de santé au Luxembourg. Par ailleurs, il est nécessaire de soutenir et de promouvoir la formation continue du personnel soignant autour de cette thématique. La contribution des associations de patients sera indispensable. Elle devra trouver le soutien nécessaire pour leur permettre d'assumer cette responsabilité.

"Because people living with a rare disease are too often isolated. Because everybody needs to know how difficult it is to live with a rare disease, visible or not. The more we know, the more we can help. The more we are aware of it, the earlier we can diagnose a rare disease. The more we understand it, the better we can adapt life and work conditions for people living with a rare disease."

D.

2.7 Création d'une base légale pour les projets en maladies rares

En dehors des références sur le Plan National Maladies Rares 2018-2022, le Journal officiel du Grand-Duché de Luxembourg ne contient aucune mention sur les maladies rares. Or, notre pays affiche une volonté politique forte pour améliorer les conditions des personnes concernées qui représentent un groupe particulièrement vulnérable. En témoignent notamment la mise en place du PNMRI et la ratification récente par le Luxembourg d'une résolution de l'Organisation des Nations Unies concernant les défis des personnes vivant avec une maladie rare⁶³.

Il est cependant remarquable que le Luxembourg ne dispose pas de loi de bioéthique fondée sur la bienfaisance, l'autonomie de la personne et la justice⁶⁴. Le Luxembourg a bel et bien signé le 4 avril 1997 la « Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine: Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine (STE n° 164) », dite « Convention d'Oviedo ». Cependant, il n'a pas encore ratifié cette convention⁶⁵. Une loi de bioéthique permettrait notamment d'encadrer l'émergence et l'application de nouvelles pratiques médicales⁶⁶, un aspect particulièrement important pour le contexte des maladies rares où des sujets comme le dépistage néonatal et génétique, le partage des données de santé ou l'accès à des essais cliniques ou des thérapies innovantes sont à l'avant-plan.

Il est aussi indispensable de créer une base légale pour régler les conditions, critères et processus de décision pour la mise en place de projets comme le dépistage néonatal, le conseil génétique, le partage de données de santé, les filières de soins, l'intégration des ERN dans le système de soins de santé luxembourgeois, le statut d'affection de longue durée, le registre national des maladies rares, la stratégie pharmaceutique nationale et la formation en maladies rares.

Il est urgent que le Luxembourg se dote d'un cadre légal pour garantir une vraie protection des droits des personnes vivant avec une maladie rare, particulièrement vulnérables. Par ailleurs, il faut encadrer légalement toutes les initiatives qui s'imposent dans la poursuite des objectifs énoncés ci-dessus et assurer la transparence et la durabilité des processus et programmes mis en place. Il sera indispensable d'analyser l'environnement légal au Luxembourg et de faire une étude comparative avec d'autres pays précurseurs en la matière pour former un plan légal complet pour les années à venir. Il sera nécessaire de créer un comité de bioéthique national qui pourra faire des recommandations concernant les dispositions légales à prendre et dans lequel la voix des patients devra être représentée.

"Everyone should have the right to the best care possible even people with rare diseases. Continue to work to reduce diagnosis time, increase quality of life and keep investing in finding treatments. So much more can still be done!!!"

J.

3. Conclusion

L'analyse précédente suggère que le Luxembourg accuse un retard dans la considération, la prise en charge et le suivi des maladies rares. La mise en place du PNMRI a permis à notre pays de suivre le chemin que la plupart des autres pays d'Europe ont pris depuis longtemps. Malgré le succès des premiers objectifs atteints, le travail qu'il reste à faire est énorme et complexe. **Les défis incontournables qui se présentent à notre pays dans le domaine des maladies rares ne peuvent être relevés sans la planification et la mise en place rapide d'un Plan National Maladies Rares II, dans la foulée du premier, c'est-à-dire à partir du début 2024.**

Le présent document de positionnement est proposé par ALAN a.s.b.l. Maladies Rares Luxembourg et porté par 6 associations œuvrant pour des maladies rares spécifiques dans notre pays. Il dresse un bilan de la situation du Luxembourg en matière de maladies rares qui représentent un véritable enjeu de santé publique. Les propositions mises en avant dans ce document se veulent constructives pour tous les acteurs mais en particulier pour les politiques qui formeront le gouvernement à la suite des élections législatives de 2023.

La poursuite des objectifs précités contribuera à améliorer le parcours de santé et la qualité de vie d'un grand nombre de personnes dans notre pays. Il est permis de croire qu'un investissement conséquent permettra au Luxembourg de réaliser à terme des économies. Par ailleurs, en se prévalant des dispositions européennes applicables en la matière, le Luxembourg et les Luxembourgeois pourront bénéficier pleinement des initiatives européennes actuelles et futures. Comme acteur, le Grand-Duché de Luxembourg peut à la fois contribuer à créer un cadre normatif approprié et à bénéficier de ce cadre et des mesures mises en place plutôt que de simplement les subir comme pays faisant preuve d'un rôle purement passif. **ALAN et ses partenaires se positionnent comme interlocuteurs experts fiables proposant au futur gouvernement de le soutenir dans la mise en place d'un nouveau plan national maladies rares couvrant la période de 2024-2028.**

4. Liste des références

1. <https://www.eurordis.org/revision-of-the-eu-pharmaceutical-framework-to-ensure-equitable-access-to-rare-disease-therapies/>
2. www.alan.lu
3. http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf
4. http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/rbv/2017_05_09_Social%20survey%20leaflet%20final.pdf
5. https://download2.eurordis.org/positionpapers/Position_Paper_Holistic_Care_for_Rare_Diseases_French.pdf
6. <https://reasons.eurordis.org/>
7. https://health.ec.europa.eu/medicinal-products/orphan-medicinal-products_en
8. https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf
9. <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
10. <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/FR/TXT/PDF/?uri=CELEX:32011L0024&from=EN>
11. https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks_fr
12. <https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=FR>
13. https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_en
14. <https://www.ejprarediseases.org/>
15. http://www.rd-action.eu/eucerd/RDACTION_EUCERDARCHIVE.html
16. https://ec.europa.eu/info/law/better-regulation/have-your-say/initiatives/12767-Medicaments-a-usage-pediatric-et-pour-le-traitement-des-maladies-rares-regles-actualisees_fr
17. <https://eurogen-ern.eu/joint-action-integration-into-healthcare-systems/>
18. https://ec.europa.eu/info/sites/default/files/research_and_innovation/funding/documents/ec_rtd_he_partnerships_rare_diseases.pdf
19. https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_en
20. <https://www.rare2030.eu/further-deliverables/>
21. <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022/01/Final-UN-Text-UN-Resolution-on-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf>
22. <https://sante.public.lu/fr/espace-professionnel/plans-nationaux/maladies-rares.html>
23. <https://sante.public.lu/fr/publications/g/guide-pratique-maladies-rares.html#:~:text=Elabor%C3%A9%20dans%20le%20cadre%20de,%C3%A0%20la%20prise%20en%20charge.>
24. <https://alan.lu/fr/lancement-du-service-infline-maladies-rares-luxembourg/>
25. <https://www.chl.lu/fr/actualites/le-chl-rejoint-les-reseaux-europeens-de-reference-ern-en-vue-dune-meilleure-prise-en>
26. <https://sante.public.lu/fr/publications/p/programme-depistage-cardiopathies-congenitales-concept-general.html>
27. <https://alan.lu/fr/events/rencontres-maladies-rares-luxembourg-2022/>
28. <https://www.eurordis.org/press-release-new-global-rare-barometer-survey-journey-diagnosis-people-living-rare-disease/>
29. MEDINLUX/N26/2022/P.32-36
30. <https://media.crai.com/wp-content/uploads/2021/11/19130322/CRA-LS-Insights-NBS-Policy.pdf>
31. <https://sante.public.lu/dam-assets/fr/politique-sante/plans-action/maladies-rares/resume-recensement-maladies-rares.pdf>
32. <https://www.mdpi.com/2409-515X/8/2/31>
33. https://download2.eurordis.org/documents/pdf/eurordis_nbs_position_paper.pdf
34. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3786645/>
35. <https://www.eurordis.org/press-release-new-global-rare-barometer-survey-journey-diagnosis-people-living-rare-disease/>
36. <https://sante.public.lu/dam-assets/fr/politique-sante/plans-action/maladies-rares/resume-recensement-maladies-rares.pdf>
37. <https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>
38. <https://susana.lu/web/Default.aspx>
39. <https://www.bndmr.fr/>
40. <https://www.analesdepediatria.org/en-pdf-S2341287920301794>
41. <https://www.inserm.fr/rapport/registres-maladies-rares-et-collections-de-donnees-sur-les-maladies-rares-en-france-mars-2022/>

42. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7286934/#:~:text=The%20wide%20use%20of%20these,knowledge%2C%20management%2C%20and%20treatments.>
43. https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf
44. <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en#:~:text=The%20EU%20Rare%20Disease%20Platform,and%20treatment%20of%20rare%20diseases.>
45. <https://www.who.int/standards/classifications/frequently-asked-questions/rare-diseases>
46. <http://www.rd-code.eu/introduction/>
47. <https://www.orphadata.com/orphanet-nomenclature-for-coding/>
48. https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_en
49. <https://ods.gouvernement.lu/fr.html>
50. SEMPER/no153/Janvier 2023
51. <https://legilux.public.lu/eli/etat/projet/pl/20170210>
52. <https://5minutes.rtl.lu/actu/luxembourg/a/1991749.html>
53. <https://www.luxclin.lu/Articles/Details/?c=ART2522SFW>
54. <https://www.apl-pharma.lu/docs/2ql4ww/text/20-02-25-semper.pdf>
55. <https://paperjam.lu/article/crise-luxembourgeoise-medicame>
56. https://health.ec.europa.eu/system/files/2018-01/2018_factsheet_en_0.pdf
57. https://health.ec.europa.eu/medicinal-products/pharmaceutical-strategy-europe_fr
58. <https://favamulti.fr/patients-partenaires/>
59. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0168851012000644>
60. <https://annali.iss.it/index.php/anna/article/view/950>
61. <https://alan.lu/fr/schwaetzmair/>
62. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8141079/>
63. <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2022/01/Final-UN-Text-UN-Resolution-on-Persons-Living-with-a-Rare-Disease-and-their-Families.pdf>
64. <https://solidarites-sante.gouv.fr/grands-dossiers/bioethique/article/5-questions-sur-la-bioethique>
65. <https://www.coe.int/fr/web/conventions/full-list?module=signatures-by-treaty&treatynum=164>
66. <https://solidarites-sante.gouv.fr/grands-dossiers/bioethique/article/5-questions-sur-la-bioethique>

Reconnue d'utilité publique par arrêté grand-ducal du 29 avril 2000

Registre de commerce : F 22 42

Agréments : SANTE 2021/19 et 2020/02

Site Sud (administration et consultations) : Parc Luxite, 13, rue de l'Innovation, L-1896 Kockelscheuer

Site Nord (consultations) : 128, Porte des Ardennes, L-9145 Erpeldange/Sûre

Siège social : 12, rue Londres, L-8223 Mamer

(+352) 266 112 - 1

info@alan.lu

www.alan.lu

-  ALANMaladiesRaresLuxembourg
-  ALANMaladiesRaresLuxembourg
-  ALANMaladiesRaresLuxembourg
-  ALAN - Maladies Rares Luxembourg