

Analyse de la consommation et des dépenses de soins des personnes atteintes de maladies rares

Clara Noirhomme - Service d'études

Résumé

Cet article présente une analyse de la consommation et des dépenses de soins des patients atteints de maladies rares dans les régions belges de l'Euregio Meuse-Rhin (EMR), c'est-à-dire les provinces de Limbourg et de Liège. Cette analyse a été menée par la Mutualité chrétienne, Solidaris et les Mutualités Libres dans cadre du projet INTERREG EMRaDi – « Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases » ou « maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin » afin de parvenir à une meilleure évaluation de l'offre et la demande dans le domaine des maladies rares dans l'EMR. Les données démontrent que la consommation moyenne des patients atteints de maladies rares est largement supérieure à celle des membres MC habitant dans la région. De même, les dépenses de soins – tant à charge des patients que de l'assurance maladie – sont très importantes. Ces constatations mènent les partenaires du projet EMRaDi à plaider pour un véritable statut « maladie rare » qui donnerait droit à des avantages spécifiques, tels qu'un meilleur accès aux soins et un remboursement des soins médicaux, psychologiques, paramédicaux et sociaux plus élevé.

Mots clés : Maladies rares, dépenses, consommation de soins, Limbourg, Liège

1. Introduction

Le projet INTERREG EMRaDi – « Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases » ou « maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin » - a été mené entre octobre 2016 et mars 2020. Ce projet de coopération transfrontalière a fédéré des organismes assureurs, des hôpitaux universitaires, des associations de patients et une université de l'Euregio Meuse-Rhin (EMR). Plusieurs rapports et réalisations¹ ont été menés dans le cadre de ce projet avec l'objectif, sur le long terme, d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies rares.

Afin de satisfaire à cet objectif, il était nécessaire d'augmenter la transparence en matière de besoins et de disponibilité des services dans le domaine des maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin (EMR). Pour identifier concrètement les besoins des patients atteints de maladies rares dans l'EMR et parvenir à une compréhension globale de leur trajet actuel, une vaste étude qualitative, basée sur les témoignages de 104 patients, proches et prestataires a été menée par le service d'études de la MC et Solidaris, avec la collaboration de l'Université

de Maastricht. La présentation des résultats de cette étude fait l'objet d'un article dans le numéro de septembre 2020 de MC-Informations².

Simultanément, l'Université de Maastricht était chargée de réaliser un rapport pour permettre d'évaluer l'offre et la demande dans le domaine des maladies rares dans l'EMR et de déterminer le nombre de patients atteints de maladies rares dans l'EMR³. L'objectif principal de ce rapport était d'estimer la prévalence des maladies rares, les coûts et la consommation de soins des patients atteints de maladies rares dans l'EMR. En effet, les estimations de la prévalence constituent un élément essentiel à la planification des soins médicaux et des services d'aide sociale, ainsi qu'aux améliorations à apporter aux procédures de remboursement.

La Commission européenne définit les maladies comme étant rares si elles touchent moins de 1 personne sur 2.000. Or, on estime qu'entre 6.000 et 8.000 maladies répondent à ce cri-

1. Le rapport final du projet EMRaDi est disponible en ligne : report.emradi.eu/rapport-final.

2. Noirhomme C. (2020), Le manque de soutien des familles affectées par les maladies rares : analyse de la complexité des trajets des patients atteints de maladies rares dans l'Euregio Meuse-Rhin, MC-Informations n°281, pp. 23-46, disponible en ligne : https://www.mc.be/media/O-CM-info%20281-11705-FR_tcm49-67219.pdf.

3. Université de Maastricht (2020), Evaluation du nombre de patients atteints de maladies rares, Projet EMRaDi, disponible en ligne : www.emradi.eu/fr/project-activites.

rière. Étant donné qu'étudier toutes ces maladies n'aurait pas pu être envisageable dans un seul projet de recherche, les partenaires du projet EMRaDi ont dressé une liste exhaustive de maladies sur lesquelles se concentrer. Cette liste contient 60 maladies rares permettant d'avoir un aperçu de la diversité des maladies rares (différents groupes de maladies, symptômes variés, prévalence élevée à faible, etc.).

En raison du nombre très large de maladies rares existantes, de la difficulté de coder les maladies rares dans les systèmes d'information de la santé, de l'absence de registres et de l'estimation de la forte prévalence des maladies rares non diagnostiquées, l'estimation de la prévalence des maladies rares reste extrêmement difficile. Le taux de prévalence estimé des maladies rares le plus souvent cité va de 6 à 8% de la population, soit un total de 240.000 à 320.000 patients dans l'EMR.

Afin de réaliser ces analyses, l'Université de Maastricht s'est basée sur des informations fournies par les hôpitaux universitaires de Maastricht, d'Aix-la-Chapelle et de Liège et sur des données délivrées par les organismes assureurs belges. Le présent article a pour objectif de présenter la méthodologie développée par les organismes assureurs belges afin de rassembler les données et d'exposer les grands résultats de l'analyse des données extraites en termes de dépenses et de consommation de soins. Une analyse plus poussée peut en effet être réalisée à l'échelle des régions belges de l'EMR, car les chiffres extraits par les organismes assureurs correspondent non seulement aux dépenses hospitalières, mais couvrent également toutes les autres dépenses remboursées par l'assurance maladie obligatoire, données qui n'étaient pas disponibles pour la région d'Aix-la-Chapelle et de Maastricht.

2. Méthode

La méthode généralement utilisée pour analyser les dépenses et la consommation des soins par les organismes assureurs consiste à utiliser des données présentes dans les fichiers de facturation, c'est-à-dire ceux qui servent au remboursement des soins prodigués aux affiliés. Dans le cadre de leurs missions d'évaluation de l'accessibilité du système de santé, les services d'études et de statistiques des organismes assureurs analysent les données de l'assurance obligatoire afin d'évaluer les politiques menées en matière de santé.

Étant donné qu'il n'existe pas de donnée « diagnostic » dans les données de facturation, celle qui est généralement utilisée pour identifier un diagnostic est la prescription de médicaments directement délivrés pour le traitement de la maladie rare avec accord du médecin-conseil de la mutualité. Toutefois, cette méthode ne permet d'identifier qu'un nombre limité de maladies. Dans le cas de nombreuses maladies rares, il n'existe en effet pas de traitement médicamenteux spécifique. Parmi l'échantillon de 60 maladies choisies dans le cadre du

Tableau 1 : Nombre de patients atteints de maladies rares identifiés par an

Nom de la maladie	2013	2014	2015	2016	Moyenne
Ataxie de Friedreich	5	5	5	5	5
Maladie de Huntington	43	41	39	33	39
Paraplégie spastique familiale	30	29	28	26	28
Sclérose latérale amyotrophique	35	32	18	12	24
Paralysie supranucléaire progressive	9	9	7	7	8
Syndrome de West	9	10	13	14	12
Neurofibromatose Type 1	28	31	33	31	31
Dystrophie musculaire de Duchenne	15	15	15	14	15
Dystrophie myotonique de Steinert	37	38	34	30	35
Maladie de Charcot-Marie-Tooth	10	9	10	9	10
Myasthénie grave	80	83	80	75	80
Démence fronto-temporelle	54	51	50	46	50
Leucémie myéloïde chronique (LMC)	188	187	186	176	184
Polycythémie vraie (PV)	23	25	23	28	25
Thrombocytémie essentielle (TE)	86	87	85	79	84
Myélofibrose primitive	37	34	31	25	32
Anémie aplastique (AA)	49	43	38	34	41
Hémoglobinurie paroxystique nocturne (HPN)	7	6	7	7	7
Syndrome myéloдисplastique	113	102	86	68	92
Anémie des petites cellules, Drépanocytose	67	76	89	94	82
Hémophilie	17	20	20	19	19
Syndrome de Rett	8	8	7	7	8
Syndrome de délétion 22q11.2	11	11	13	13	12
Syndrome de Prader-Willi			5		5
Syndrome de Turner	6	6	6	6	6
Syndrome de Noonan		5	6	6	6
Phénylcétonurie	7	7	7	8	7
Maladie de Fabry		5	6	5	5
Maladie de Wilson	7	7	7	8	7
Syndrome de Marfan	10	10	10	8	10
Fibrose pulmonaire idiopathique (FPI)	65	63	65	60	63
Ostéogénèse imparfaite (OI)	13	14	16	15	15
Sclérodermie systémique	35	34	31	29	32
Spina bifida	26	30	32	31	30
Mucoviscidose	112	115	115	120	116
Total	1.242	1.248	1.223	1.148	1.222

projet EMRaDi pour représenter les 6.000 à 8.000 maladies rares existantes, ce n'est le cas que pour huit maladies, surlignées en vert dans le tableau 1.

Afin d'identifier davantage de patients, cette première méthode a été utilisée de façon complémentaire à une méthode permettant d'identifier les patients atteints de maladies rares grâce à des informations se trouvant dans les champs de fin d'hospitalisation (administration médicale).

Pour permettre d'avoir une base de données la plus complète possible, cette extraction a été faite conjointement par les services d'études de la Mutualité chrétienne, de Solidaris et des Mutualités Libres⁴. Les données ont ensuite été agrégées par le service d'études de la MC. Après l'agrégation des données des différents organismes assureurs, les maladies pour lesquelles moins de cinq observations ont pu être identifiées n'ont pas été retenues pour éviter les *small cells*⁵ et garantir l'anonymat des patients. Après avoir effectué l'agrégation, 35 maladies ont donc pu être conservées, reprises dans le tableau 1.

Afin d'identifier spécifiquement les patients résidant dans l'Euregio Meuse-Rhin, comme prévu dans le cadre du projet EMRaDi, seules les données concernant les patients vivant dans les provinces de Liège et du Limbourg ont été extraites, et ce pour la période 2013-2016.

Etant donné que l'identification de ces personnes est indépendante du moment de pose du diagnostic, il a été décidé que chaque personne identifiée comme porteuse d'une maladie – soit à l'aide de la consommation de médicaments soit de l'hospitalisation – à un moment donné de la période 2013-2016 serait comptabilisée pour chaque année de la période, comme l'illustre le tableau 1.

Par année et par maladie, chaque organisme assureur (OA) a donc comptabilisé le nombre de personnes atteintes de maladies rares, à condition qu'elles rencontrent deux conditions. Premièrement, elles devaient, au cours de l'année en cause, résider dans une des deux provinces (Liège et Limbourg). Deuxièmement, elles n'étaient comptabilisées que si elles étaient membres de l'OA au cours de l'année en cause et en vie. Ainsi, si une personne était membre de la Mutualité chrétienne en 2014 et 2016, elle était comptabilisée pour ces deux années et pas en 2015. Cette méthode a permis d'éviter qu'une même personne soit prise en compte plusieurs fois pour une même année par différents organismes assureurs.

Afin de permettre d'évaluer les besoins des patients atteints de maladies rares, les données suivantes ont été extraites :

- Consommation de soins
 - Nombre d'hospitalisations classiques
 - Nombre d'hospitalisations de jour
 - Nombre d'hospitalisations chirurgicales de jour
 - Nombre de contacts avec des généralistes
 - Nombre de contacts avec des spécialistes
- Dépenses de soins
 - Dépenses ambulatoires :
 - Honoraires des médecins – Dépenses à charge de l'assurance obligatoire (AO) et dépenses à charge des patients (ou parts personnelles (PP), comprenant tant les tickets modérateurs et les suppléments d'honoraires)
 - Prestations pharmaceutiques – AO et PP
 - Honoraires des praticiens de l'art infirmier – AO et PP
 - Autres dépenses ambulatoires – AO et PP
 - Toutes les dépenses hospitalières – AO et PP

Le service d'étude de la MC a également réalisé ces mêmes extractions pour l'ensemble des membres MC des provinces de Liège et du Limbourg sur l'année 2016 pour permettre d'avoir un point de comparaison avec la consommation et les dépenses moyennes de soins.

3. Prévalence et limites de la méthode d'identification utilisée

Mis à part pour les patients identifiés via les médicaments, les patients ont été identifiés par le biais d'une hospitalisation au cours de la période 2013-2016⁶. Tous les patients qui ne bénéficient pas d'un traitement médicamenteux et n'ont pas été hospitalisés lors de la période n'ont pas été identifiés. Le nombre final de patients ne correspond donc pas à la prévalence de la maladie. Cette analyse ne permet en conséquence pas de calculer le nombre exact de patients atteints par les maladies rares sélectionnées, mais permet toutefois d'analyser la consommation et les dépenses de soins des patients identifiés.

Etant donné que les informations présentes dans les messages de fin d'hospitalisation transmis aux organismes assureurs sont introduites en texte libre par le médecin, nous avons réalisé les extractions sur base de mots clés sélec-

4. Le service d'étude des Mutualités Libres a toutefois fait l'extraction uniquement sur base des médicaments et non des messages d'hospitalisation.

5. Les *small cells* sont les cellules qui contiennent un nombre d'observations insuffisant et pour lesquels il serait possible d'identifier les patients concernés. Pour protéger les informations personnelles sensibles, les chercheurs occultent donc les valeurs inférieures à cinq observations.

6. La consommation et les dépenses de soins des patients ont été analysées sur la période 2013-2016, indépendamment de l'année de l'hospitalisation permettant de les identifier. A titre d'exemple, si un patient est identifié en 2016 (et donc hospitalisé à ce moment), on analyse sa consommation/ses dépenses également en 2013, 2014 et 2015. Or, il se peut qu'il n'était pas encore diagnostiqué/malade les années précédant l'hospitalisation. L'état de santé lié à l'hospitalisation peut également entraîner une consommation de soins plus importante.

tionnés après plusieurs tests pour éviter les faux positifs. Il se peut toutefois que la sélection de ces mots clés ne nous permette pas d'identifier tous les patients.

Lorsque le nombre de patients identifié est très petit, il est possible d'avoir des *outliers* (données aberrantes). Même si ces *outliers* représentent la consommation/les dépenses des patients identifiés, il est possible que ces données ne soient pas généralisables à l'ensemble des patients atteint par la maladie concernée. Cela est également dû à l'impossibilité de calculer les médianes de la consommation/des dépenses induite par la méthode d'agrégation des données extraites par les différents organismes assureurs. Puisque les données sont extraites de façon anonyme par chaque organisme assureur et divisées selon les outputs susmentionnés dans le tableau 2, la consommation et les dépenses des patients individuels ne peuvent être établis, limitant les statistiques à des moyennes.

4. Observations générales

Les tableaux 2 et 3 présentent la consommation et les dépenses de soins moyennes par an et par personne sur la période 2013-2016⁷. Alors que le tableau 2 reprend ces informations pour les patients identifiés comme étant atteints de maladies rares (toutes maladies confondues), le tableau 3 les reprend pour l'ensemble des membres MC des provinces de Liège et du Limbourg.

A la lecture de ces tableaux, on peut voir que les patients atteints de maladies rares (patients MR) consomment plus de soins que la moyenne des membres MC des provinces du Limbourg et de Liège (les outputs mesurés pour calculer cette consommation sont le nombre d'hospitalisations classiques, d'hospitalisations de jour, d'hospitalisations chirurgicales de jour, de contacts avec des généralistes et de contacts avec des spécialistes). Cela ne veut toutefois pas nécessairement dire qu'ils consomment plus de soins que les patients atteints de maladies « communes » telles que certains cancers ou maladies chroniques car ces maladies peuvent aussi engendrer une consommation de soins élevée.

Tableau 2 : Consommation et coûts des soins - Moyenne par an par patient atteint de maladie rare (patient MR) identifié (moyenne sur la période 2013-2016)

2013-2016: consommation et coûts/patient MR identifié/an (moyenne sur la période)				
Nombre de patients identifiés	1.222			
Consommation de soins de santé				
Nombre d'hospitalisations classiques	1,04			
Nombre d'hospitalisations de jour (non chirurgicales)	2,22			
Nombre d'hospitalisations chirurgicales de jour	0,07			
Nombre de contacts avec des médecins généralistes	7,91			
Nombre de contacts avec des médecins spécialistes	7,28			
Dépenses de soins de santé	À charge de l'assurance obligatoire	À charge du patient	Total	Répartition des dépenses
Honoraires de médecins	€ 1.451,66	€ 181,54	€ 1.633,20	5,62%
Prestations pharmaceutiques	€ 14.625,84	€ 124,04	€ 14.749,89	50,74%
Honoraires des praticiens de l'art infirmier	€ 1.405,36	€ 4,51	€ 1.409,86	4,85%
Autres prestations ambulatoires	€ 3.307,02	€ 326,04	€ 3.633,07	12,50%
Prestations hospitalières	€ 7.173,64	€ 471,86	€ 7.645,49	26,30%
Somme des dépenses	€ 27.963,52	€ 1.107,99	€ 29.071,51	100,00%

7. Ces moyennes ont été calculées de la façon suivante. Tout d'abord, la consommation et les dépenses moyennes par patient ont été calculées pour chaque année de la période analysée et ce pour chaque maladie (2013, 2014, 2015 et 2016). Ensuite, la consommation et les dépenses moyennes sur la période ont été calculées, et ce à nouveau pour chaque maladie. Enfin, afin de présenter ces chiffres pour l'ensemble des patients atteints de maladies rares, nous avons fait la moyenne des chiffres obtenus pour les différentes maladies.

Tableau 3 : Consommation et coûts des soins - Moyenne par membre MC (chiffres 2016)

2016: consommation et coûts/membre MC Liège et Limbourg/an				
Nombre de membres MC (Liège et Limbourg)	740.010			
Consommation de soins de santé				
Nombre d'hospitalisations classiques	0,16			
Nombre d'hospitalisations de jour (non chirurgicales)	0,19			
Nombre d'hospitalisations chirurgicales de jour	0,06			
Nombre de contacts avec des médecins généralistes	4,60			
Nombre de contacts avec des médecins spécialistes	2,61			
Dépenses de soins de santé	À charge de l'assurance obligatoire	À charge du patient	Total	Répartition des dépenses
Honoraires de médecins	€ 497,70	€ 87,50	€ 585,20	21,62%
Prestations pharmaceutiques	€ 400,23	€ 52,35	€ 452,59	16,72%
Honoraires des praticiens de l'art infirmier	€ 178,84	€ 1,28	€ 180,12	6,65%
Autres prestations ambulatoires	€ 659,13	€ 122,52	€ 781,66	28,87%
Prestations hospitalières	€ 610,75	€ 96,87	€ 707,62	26,14%
Somme des dépenses	€ 2.346,65	€ 360,53	€ 2.707,18	100,00%

Dans le tableau 2, on peut observer plusieurs données pour lesquelles la différence est particulièrement élevée par rapport à la moyenne des membres habitant dans les provinces de Liège et Limbourg, présentée dans le tableau 3. Premièrement, alors que les patients MR sont hospitalisés en moyenne 1,04 fois par an, l'ensemble des membres ne l'est qu'une fois tous les six ans (ou 0,16 fois par an). Il faut toutefois comparer ces chiffres avec prudence car la majorité des patients MR identifiés l'ont été grâce au fait qu'ils aient été hospitalisés au moins une fois au cours de la période 2013-2016. Les patients qui n'ont pas été hospitalisés – à moins d'être atteints d'une des maladies pour lesquelles un médicament spécifique existe – n'ont donc pas été comptabilisés, ce qui peut donner lieu à une surévaluation de la fréquence des hospitalisations. Les hospitalisations en hôpital de jour, quant à elles, sont encore davantage plus élevées pour les patients MR avec une moyenne de 2,22 fois par an contre 0,19 fois pour l'ensemble des membres MC des provinces de Liège et du Limbourg. Cela signifie qu'en moyenne, les membres de Liège et du Limbourg ont un risque d'être hospitalisés en hôpital de jour approximativement tous les cinq ans alors que les patients MR identifiés le sont en moyenne plus de deux fois par an, soit un risque presque 12 fois plus élevé.

Deuxièmement, on peut voir que les contacts avec les médecins sont beaucoup plus fréquents pour les patients MR. En

moyenne, un patient MR a 7,9 consultations avec un médecin généraliste par an, contre 4,6 pour l'ensemble des membres de la région. Les contacts avec les spécialistes (tous types confondus) sont également beaucoup plus courants, avec 7,3 contacts par patient par an contre 2,6 contacts pour l'ensemble des membres MC de Liège et du Limbourg.

En termes de coûts, on observe que les dépenses de soins des patients MR sont plus de dix fois plus élevées que la moyenne, ce qui constitue une différence notable (29.072 euros contre 2.707 euros). Il faut toutefois distinguer la partie à charge du patient de celle à charge de l'assurance obligatoire (AO). Faire le ratio de ces deux montants permet de les comparer. En effet, 96% des dépenses de soins de santé des malades rares sont à charge de la sécurité sociale et ils ne doivent dès lors financer « que » 4% de leurs soins, alors qu'en moyenne, les membres MC de Liège et du Limbourg financent leurs soins de santé à hauteur de 13%. Il reste qu'en moyenne, les patients MR identifiés déboursent 1.108€/an pour leurs soins⁸. Or, cette somme ne comprend pas toujours les éventuels suppléments et toutes les autres dépenses de soins qui ne sont pas couvertes par l'AO. Il est également nécessaire de préciser que notre étude ne prend pas en compte les éventuelles interventions de l'assurance complémentaire et/ou les contrats d'assurance facultative (hospitalisations).

8. La part personnelle comprend les ticket modérateurs bruts (avant la correction des interventions du MAF ou maximum à facturer) ainsi que les éventuels suppléments d'honoraires. Il se peut donc que ces derniers soient réduits suite à l'atteinte du seuil du MAF.

De manière générale, ce sont les prestations pharmaceutiques qui représentent le plus grand poste de dépenses avec 50,74% des dépenses totales de soins de santé attribuables aux patients MR identifiés. En comparaison, ce poste ne représente que 17% des dépenses de l'ensemble des membres MC de Liège et du Limbourg. Ces prestations sont également les frais à charge de l'AO les plus importants (14.626 euros soit 52% des frais totaux).

Les frais d'hospitalisation, quant à eux, représentent le deuxième poste le plus important avec 26% des dépenses totales de soins de santé attribuables aux patients MR identifiés. Ce sont ces frais qui sont les plus importants pour les patients puisqu'ils s'élèvent à 472 euros en moyenne par patient MR identifié, soit 43% des frais à leur charge (avec la limite de la méthode d'identification des patients qui veut que la majeure partie d'entre eux aient été hospitalisés au moins une fois sur la période et que les éventuelles assurances hospitalisations ne soient pas prises en compte).

Nous observons donc non seulement davantage de dépenses dans tous les postes pour les patients MR identifiés par rapport à la moyenne, mais également une répartition des coûts différente, avec une part beaucoup plus importante dédiée aux médicaments.

5. Hétérogénéité des besoins des patients atteints de maladies rares

Il est important de faire une distinction entre les différentes maladies rares et de mettre en avant les besoins très hétérogènes des patients en fonction de la maladie dont ils sont atteints. Certaines maladies sont en effet beaucoup plus complexes et invalidantes que d'autres, certaines se « soignent » via un traitement médicamenteux, etc. Toutefois, étant donné qu'il serait difficile de comparer les 35 maladies retenues, nous prenons le parti d'en retenir cinq et de mener une analyse plus approfondie sur ces dernières.

Ces maladies sont sélectionnées parce qu'elles ont été retenues dans le cadre du projet EMRaDi et font notamment l'objet de l'analyse qualitative présentée dans l'article MC-Informations de septembre 2020⁹. Faisant partie de quatre groupes de maladies différentes (maladies neurologiques, hématologiques, syndromiques et métaboliques), ce choix permet de balayer un vaste spectre de symptômes et de situations. Il s'agit de la maladie de Huntington, de la leucémie myéloïde chronique (LMC), du syndrome de Rett et de la phénylcétonurie (PCU). Puisqu'elles ont fait l'objet d'une analyse poussée, les manifestations et difficultés provoquées par cette maladie nous sont mieux connues, ce qui permettra de mettre en exergue les rai-

sons de l'hétérogénéité constatée en termes de consommation et de dépenses de soins. Pour une plus grande représentativité en termes de patients identifiés, nous avons choisi d'y ajouter la mucoviscidose, maladie métabolique connue du public pour laquelle un plus grand nombre de patients a été identifié.

Maladies sélectionnées¹⁰

Maladie neurologique

- **Maladie de Huntington** : maladie neurodégénérative rare du système nerveux central caractérisée par des mouvements involontaires choréiques, des troubles comportementaux, des troubles psychiatriques et une démence. La maladie se manifeste vers l'âge de 30 à 50 ans. Le signe classique est la chorée s'étendant progressivement à tous les muscles. La dysarthrie et la dysphagie deviennent majeures dans l'évolution ; l'articulation et la déglutition sont de plus en plus difficiles avec risque à tout moment d'inhalation dans certains cas. Tous les patients développent une rigidité et hypokinésie entraînant bradykinésie et akinésie sévères. Les fonctions psychomotrices évoluent vers la détérioration sévère. Il existe un déclin cognitif. Les symptômes psychiatriques sont très fréquents au début de la maladie et précèdent souvent les symptômes moteurs.

Maladie hématologique

- **Leucémie myéloïde chronique (LMC)** : syndrome myéloprolifératif le plus fréquent, représentant 15 à 20% de tous les cas de leucémie. La majorité des patients est diagnostiquée durant la phase chronique et peut être soit asymptomatique (le diagnostic étant fait suite à une numération sanguine de routine) soit présenter une fatigue, une anémie, une perte de poids, des sueurs nocturnes ou une splénomégalie. Bien qu'une greffe allogénique de moelle osseuse soit considérée comme le seul traitement curatif disponible, le pronostic s'est considérablement amélioré grâce au développement ciblé de l'imatinib mésylate.

Maladie syndromique

- **Syndrome de Rett** : syndrome caractérisé, chez les filles, par un trouble grave et global du développement du système nerveux central. Après un développement quasi normal lors de la 1ère année, on note une régression rapide survenant entre 1-3 ans, accompagnée d'une perte de l'utilisation volontaire des mains associée à un retrait social. Le langage est absent ou rudimentaire et la marche est très instable ou n'est parfois jamais acquise. Les fillettes évoluent ensuite dans un tableau de polyhandicap souvent compliqué d'épilepsie puis de l'apparition d'une scoliose.

9. Noirhomme C. (2020), *op.cit.*

10. La description des maladies est celle reprise sur Orpha.net, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins.

Maladies métaboliques

- **Phénylcétonurie (PCU)** : plus commune des anomalies innées du métabolisme, elle est caractérisée par un déficit mental léger à sévère chez les patients non traités. En l'absence de diagnostic néonatal, les symptômes se développent en quelques mois et peuvent être de très légers à sévères. Ils incluent retard de développement graduel, retard de croissance, microcéphalie, convulsions, tremblements, eczéma, vomissements et odeur de moisi. Les patients non traités développent un déficit intellectuel, des troubles du comportement (hyperactivité) et de la motricité. La base du traitement est un régime pauvre en phénylalanine et un mélange d'acides-aminés pour les formes nécessitant un traitement.
- **Mucoviscidose** : maladie chronique, habituellement progressive, qui s'exprime souvent tôt dans l'enfance, ou parfois dès la naissance (iléus méconial). N'importe quel organe interne peut être affecté, mais les principales manifestations concernent l'appareil respiratoire (bronchite chronique), le pancréas (insuffisance pancréatique exocrine, diabète à partir de l'adolescence, et parfois une pancréatite), et plus rarement l'intestin (obstruction stercorale) ou le foie (cirrhose).

5.1. Nombre de patients identifiés et prévalence

Comme on peut le voir dans le tableau 4, sur la période 2013-2016, 353,5 patients atteints par une des cinq maladies rares retenues ont été identifiés en moyenne. Dans le cas de la leucémie myéloïde chronique et de la mucoviscidose, davantage de patients ont été identifiés (respectivement 184,25 et 115,5). Cela ne doit toutefois pas être assimilé à une prévalence plus élevée pour ces maladies car à l'exception de la PCU qui a une prévalence de 1-5/10.000¹¹ – ce qui en fait la plus courante des maladies sélectionnées, les autres maladies ont toutes une prévalence de 1-9/100.000.

Si davantage de personnes atteintes de la LCM et de la mucoviscidose ont été identifiées, c'est parce qu'un traitement médicamenteux est disponible pour ces maladies. Or, l'agrégation des données des organismes assureurs permet de couvrir 88% des assurés des provinces de Liège et du Limbourg¹² et donc d'identifier la grande majorité des personnes qui consomment ces médicaments. Le nombre de patients identifiés peut donc être assimilé à la prévalence de la maladie dans la région, soit 11/100.000 dans le cas de la LCM et 7/100.000 dans le cas de la mucoviscidose¹³.

5.2. Consommation de soins

Comme on le voit dans le tableau 4, en termes d'hospitalisations classiques, c'est chez les patients atteints de la mucoviscidose qu'on observe la plus grande fréquence (1,26 hospitalisation/an). A contrario, les maladies pour lesquelles les hospitalisations sont les moins fréquentes sont la LMC et PCU, qui sont des maladies qui ont des manifestations moins sévères. Lorsque le traitement approprié est suivi, les patients atteints de ces deux maladies peuvent en effet mener une vie sans trop de limitations, alors que ce n'est certainement pas le cas pour les maladies dégénératives ou poly-handicapantes comme Huntington et Rett.

Il est difficile d'expliquer avec certitude les causes des variations qu'on observe en fonction des maladies dans les données d'hospitalisation de jour, de contacts avec les généralistes et de contacts avec les spécialistes. La fréquence d'hospitalisation de jour est plus élevée pour les patients LMC et pourrait être liée à la mise en place du traitement. On observe également que les patients atteints de la maladie de Huntington consultent particulièrement souvent leur généraliste, mais relativement peu de spécialistes, ce qui pourrait être expliqué par le fait que le médecin spécialiste référent est le neurologue et que peu d'autres spécialités sont consultées. Les patients atteints de la LCM et de la mucoviscidose, quant à eux, consultent davantage/plus fréquemment de spécialistes.

Globalement, comme c'est le cas pour l'ensemble des 35 maladies rares identifiées, on peut retenir que les patients atteints de maladies rares ont plus de contacts avec les médecins (surtout avec les spécialistes) que la moyenne des membres du Limbourg et de Liège. Ces maladies demandent en effet un suivi du traitement important (lorsqu'il existe), des ajustements constants pour permettre aux patients de vivre avec la maladie (encore plus lorsqu'il n'existe pas de traitement) et nécessitent également un accompagnement plus intense en raison de leur pénibilité.

5.3. Dépenses de soins

En termes de dépenses moyennes, la leucémie myéloïde chronique est la maladie la plus coûteuse parmi les maladies retenues (37.325,05 euros/an/patient). Ces coûts sont principalement liés aux coûts des médicaments (16.845,52 euros/an/patient), mais également aux soins infirmiers et aux dépenses hospitalières. Les médicaments orphelins, comme ceux administrés dans le cas de la LMC, sont en effet des médicaments très coûteux dont la délivrance et le remboursement sont régis par des principes stricts.

11. Pour être considérée comme rare, une maladie doit avoir une prévalence inférieure à 1/2000.

12. Chiffres INAMI au 31 décembre 2015.

13. Prévalences calculées sur base du nombre de membres des différents organismes assureurs au 31 décembre 2015, chiffres INAMI.

Tableau 4 : Consommation de soins par patient atteint de maladie rare identifié par an (moyenne sur la période 2013-2016)

	Moyenne période	Consommation moyenne de soins par patient par an (2013-2016)				
	Nombre de patients identifiés	Nombre d'hospitalisations classiques	Nombre d'hospitalisations de jour	Nombre d'hospitalisations chirurgicales de jour	Nombre de contacts avec des généralistes	Nombre de contacts avec des spécialistes
Huntington	39	0,86	0,30	0,01	8,44	2,22
LMC	184	0,59	1,21	0,06	6,71	8,27
Rett	8	0,93	0,27	0,07	4,88	6,37
PKU	7	0,63	0,07	0,07	4,44	5,20
Mucoviscidose	116	1,26	0,75	0,05	4,31	9,07
5 MR sélectionnées	354	0,86	0,52	0,05	5,76	6,22
35 MR identifiées	1.222	1,04	2,22	0,07	7,91	7,28
Membres Limburg + Liège (données 2016)	740.010	0,16	0,19	0,06	4,60	2,61

Dans le cas des maladies pour lesquelles il n'existe pas de traitement et qui sont dégénératives telles que Huntington et Rett, les plus gros postes sont les dépenses en soins infirmiers, les autres dépenses ambulatoires (qui englobent notamment des dépenses de kinésithérapie et de logopédie, essentielles dans le cadre des soins apportés à ces patients) et les dépenses hospitalières. Si les dépenses hospitalières sont particulièrement élevées dans le cas de la maladie de Huntington, c'est

parce qu'il s'agit d'une maladie dégénérative. Or, si un patient est hospitalisé au moins une fois au cours de la période, il y a de fortes chances que son état de santé nécessite des soins hospitaliers fréquents.

Il est également important de mentionner que ces dépenses sont scindées entre la part à charge de l'assurance maladie obligatoire et celle qui est à charge du patient. Comme nous

Tableau 5 : Dépenses de soins totales par patient atteint de maladie rare identifié par an (moyenne sur la période 2013-2016)

	Moyenne période	Moyenne des dépenses (AO et PP) par patient par an (2013-2016)					
	Nombre de patients identifiés	Honoraires des médecins	Prestations pharmaceutiques	Honoraires des praticiens de l'art infirmier	Autres dépenses ambulatoires	Toutes les dépenses hospitalières	Somme de toutes les dépenses
Huntington	39	€ 719,94	€ 1.363,52	€ 2.212,32	€ 8.143,60	€ 12.886,39	€ 25.325,76
LMC	184	€ 1.969,07	€ 16.930,82	€ 8.997,93	€ 1.556,75	€ 8.997,93	€ 38.452,51
Rett	8	€ 1.125,47	€ 581,79	€ 3.621,88	€ 5.920,77	€ 3.621,88	€ 14.871,78
PKU	7	€ 1.492,75	€ 5.490,50	€ 1.687,15	€ 762,83	€ 1.687,15	€ 11.120,39
Mucoviscidose	116	€ 1.635,74	€ 9.474,21	€ 8.010,27	€ 6.827,37	€ 8.010,27	€ 33.957,86
5 MR sélectionnées	1.222	€ 1.633,20	€ 14.749,89	€ 1.409,86	€ 3.633,07	€ 7.645,49	€ 24.745,66
35 MR identifiées	406	€ 1.388,59	€ 6.768,17	€ 4.905,91	€ 4.642,26	€ 7.040,72	€ 29.071,51
Membres Limburg + Liège (données 2016)	740.010	€ 585,20	€ 452,59	€ 180,12	€ 781,66	€ 707,62	€ 2.707,18

Tableau 6 : Dépenses de soins à charge de l'assurance obligatoire et du patient, par patient atteint de maladie rare identifié par an (moyenne sur la période 2013-2016)

	Moyenne période	Moyenne par patient par an (2013-2016)		
	Nombre de patients identifiés	Dépenses à charge de l'AO	Dépenses à charge du patient	Dépenses totales
Huntington	39	€ 24.230,25	€ 1.095,51	€ 25.325,76
LMC	184	€ 37.325,05	€ 1.127,46	€ 38.452,51
Rett	8	€ 13.781,07	€ 1.090,71	€ 14.871,78
PKU	7	€ 10.384,96	€ 735,43	€ 11.120,39
Mucoviscidose	116	€ 32.403,75	€ 1.554,11	€ 33.957,86
5 MR sélectionnées	1.222	€ 23.625,02	€ 1.120,64	€ 24.745,66
35 MR identifiées	406	€ 27.963,52	€ 1.107,99	€ 29.071,51
Membres Limburg + Liège (données 2016)	740.010	€ 2.346,65	€ 360,53	€ 2.707,18

l'avons vu précédemment, la partie personnelle reste en moyenne très élevée pour les patients atteints de maladies rares. Dans le tableau 6, on observe ainsi que si la LMC est globalement la maladie la plus couteuse pour l'assurance maladie, c'est la mucoviscidose qui est la plus couteuse pour les patients avec une moyenne de 1.554 euros/patient/an. La PCU, quant à elle, est la maladie la moins couteuse – tant pour l'assurance maladie que pour les patients. Cela peut notamment être expliqué par le fait qu'une fois le traitement mis en place, un suivi reste nécessaire mais engendre moins de coûts que certaines maladies aux manifestations plus complexes. Il est toutefois nécessaire d'interpréter ces chiffres avec prudence car ils ne concernent que 7,25 patients identifiés en moyenne sur la période. Ayant été hospitalisés une fois au cours de la période, il est possible que ces patients manifestent d'un traitement non stabilisé ou de davantage de problèmes de santé que la moyenne des patients atteints de la PCU.

6. Conclusion

Comme démontré dans cet article, les maladies rares engendrent une consommation de soins et des dépenses de soins moyennes plus élevées que pour la moyenne des habitants des provinces du Limbourg et de Liège. Dans le cadre du projet EMRaDi, les mêmes constatations ont également été réalisées pour les autres régions de l'Euregio Meuse-Rhin¹⁴.

En outre, les données présentées dans le présent article se limitent aux soins de santé couverts par l'assurance maladie obligatoire. Or, il existe de nombreux soins qui ne sont, à l'heure actuelle, pas ou insuffisamment couverts par l'assurance maladie obligatoire, tels que les soins paramédicaux et les soins psychologiques. Dans de nombreuses situations, les remboursements sont insuffisants et les dépenses supplémentaires à charge des patients sont considérables. L'étude qualitative menée dans le cadre du projet EMRaDi met notamment en avant le fait que les prestataires belges participant à l'étude de terrain demandent une harmonisation du remboursement des soins psychologiques entre les mutualités afin d'éviter que des patients n'activent pas leurs droits¹⁵.

14. Université de Maastricht (2020), Evaluation du nombre de patients atteints de maladies rares, Projet EMRaDi, disponible en ligne : www.emradi.eu/fr/project-activities.

15. Joyce Loridan et Clara Noirhomme (2020), Analyse de terrain des trajets existants des patients atteints de maladies rares dans l'EMR, disponible en ligne : <https://www.emradi.eu/fr/project-activities>.

Les partenaires du projet EMRaDi recommandent ainsi qu'un véritable statut « maladie rare » pour les patients atteints de MR soit défini dans tous les pays et au niveau européen. Ce statut devrait être automatiquement accordé pendant une période illimitée sur base de critères clairs et prédéfinis. Il devrait donner droit à des avantages spécifiques, tels qu'un meilleur accès et un meilleur remboursement des soins médicaux, psychologiques, paramédicaux et sociaux. La mise en place

d'un meilleur remboursement pour les patients atteints de MR peut empêcher qu'ils ne reportent les soins, ce qui peut avoir d'énormes conséquences sur leur vie future et entraîner dès lors des frais plus élevés pour la société. Un tel statut pour les MR devrait également permettre aux acteurs impliqués dans le trajet du patient d'identifier plus facilement les patients atteints de MR et leurs proches, et de leur fournir une approche plus holistique, ainsi qu'une meilleure coordination des soins¹⁶.

16. Le rapport final du projet EMRaDi, dans lequel est repris l'ensemble des recommandations, est disponible en ligne : report.emradi.eu/rapport-final.