



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

Département fédéral de l'intérieur DFI

Office fédéral de la santé publique OFSP

Unité de direction Assurance maladie et accidents
Division Prestations de l'assurance maladie

**Commentaire des modifications du 17 juin 2024 de l'annexe 3 de
l'OPAS pour le 1^{er} juillet 2024
([RO 2024 303 du 24 juin 2024](#))**

Table des matières

1.	Introduction	3
2.	Modifications du contenu de l'annexe 3 OPAS	3
2.1	Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : admission définitive des immunodéficiences congénitales sévères.	3
2.2	Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : ajout des atrophies musculaires spinales	3
2.3	Position 1649.00 « Réticulocytes, méthode automatisée » : élargissement aux laboratoires de cabinets médicaux dans le domaine de l'hématologie et de l'oncologie médicale.....	4
2.4	Positions 6241.55, 6241.56, 6241.60 « Syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire, gènes BRCA1 et BRCA2 » : élargissement aux traitements ciblés	4
3.	Demandes rejetées	5
3.1	Détermination de la ferritine dans le laboratoire de cabinet médical des soins de base	5
3.2	Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : réévaluation du tarif	6
4.	Modifications rédactionnelles	6
4.1	Positions 6700.90 et 6701.90 « Test du premier trimestre en tant qu'évaluation prénatale du risque de trisomie 21, 18 et 13 » : reformulation de la technique d'analyse dans la version allemande.....	6

1. Introduction

L'ordonnance sur les prestations de l'assurance des soins (OPAS ; RS 832.112.31) et ses annexes désignent les prestations prises en charge par l'assurance obligatoire des soins (AOS). Le Département fédéral de l'intérieur (DFI) est compétent pour adapter l'OPAS et ses annexes aux nouvelles circonstances. Pour ce faire, il tient compte des évaluations et des recommandations des commissions fédérales consultatives compétentes, à savoir la commission fédérale des prestations générales et des principes (CFPP), la commission fédérale des analyses, moyens et appareils (CFAMA) avec sa sous-commission des moyens et appareils (CFAMA-LiMA) et sa sous-commission des analyses (CFAMA-LA), ainsi que la commission fédérale des médicaments (CFM).

Ce document contient des explications sur les modifications mentionnées dans le titre.

2. Modifications du contenu de l'annexe 3 OPAS

2.1 Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : admission définitive des immunodéficiences congénitales sévères

Les déficits immunitaires combinés sévères (SCID) sont des immunodéficiences graves d'origine génétique. En l'absence de traitement, presque tous les enfants touchés meurent dans leurs premières années de vie des suites d'une infection ou d'une maladie auto-immune grave.

Grâce à un processus de dépistage clairement défini, le dépistage néonatal des SCID permet un diagnostic précoce et fiable des immunodéficiences congénitales sévères. Le nombre de faux positifs est maintenu à un bas niveau, les tests de confirmation sont effectués rapidement et les personnes touchées comme leur famille sont accompagnées de près. Le diagnostic précoce permet de mettre en œuvre plus rapidement des mesures préventives et des traitements. Depuis la mise en place du dépistage néonatal des SCID, la mortalité et la morbidité liées à ces immunodéficiences ont diminué, ce qui a amélioré le pronostic des patients concernés.

Jusqu'à présent, la prise en charge par l'AOS de ce dépistage était limitée temporellement jusqu'au 31 décembre 2024, dans le cadre d'une étude pilote d'une durée de cinq ans. Compte tenu des résultats positifs de la phase pilote, cette limitation temporelle est supprimée.

À compter du 1^{er} juillet 2024, le diagnostic néonatal des SCID figure à la position 1368.00 sans limitation temporelle.

2.2 Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : ajout des atrophies musculaires spinales

L'atrophie musculaire spinale (SMA) est une maladie neuromusculaire rare et évolutive, qui se caractérise par une perte de contrôle des muscles et une déperdition musculaire progressive. Elle se manifeste par un spectre progressif de handicaps moteurs et fonctionnels, comme des difficultés à respirer, à déglutir, à s'asseoir, à marcher et à parler. Dans ses formes les plus graves, elle entraîne la mort par insuffisance respiratoire dès les premiers mois de vie.

Ces dernières années, l'apparition des premiers traitements spécifiques a produit un changement de paradigme concernant le traitement et la prise en charge des personnes touchées. Ces médicaments qui modifient la maladie sont pris en charge par l'AOS. Surtout en cas d'identification très précoce de

la maladie et d'administration présymptomatique, ils permettent d'améliorer nettement les résultats en termes de développement et permettent une plus grande indépendance fonctionnelle.

Actuellement, la majeure partie des nouveau-nés et des nourrissons touchés sont identifiés grâce à des signes cliniques tels qu'une faiblesse musculaire progressive et une régression motrice. Le dépistage néonatal de la SMA permet d'identifier précocement la maladie et d'entamer tôt un traitement médicamenteux présymptomatique, qui améliore nettement les résultats en termes de développement et permet une plus grande indépendance fonctionnelle.

L'ajout de la SMA à la position 1368.00 entre en vigueur le 1^{er} juillet 2024.

2.3 Position 1649.00 « Réticulocytes, méthode automatisée » : élargissement aux laboratoires de cabinets médicaux dans le domaine de l'hématologie et de l'oncologie médicale

Les réticulocytes sont des globules rouges fraîchement formés. Leur quantification dans le sang indique si des formes jeunes de globules rouges sont produits. Elle permet de se faire une idée quant à la cause d'une anémie.

La numération des réticulocytes peut être automatique (position 1649.00 « Réticulocytes, méthode automatisée ») ou manuelle (1648.00 « Réticulocytes, méthode manuelle »). Les deux méthodes sont des procédures reconnues et bien établies, qui figurent depuis des années dans la liste des analyses. La méthode automatisée a tendance à remplacer la méthode manuelle, mais cette dernière reste nécessaire lorsque les résultats de la première ne sont pas suffisamment clairs.

La prise en charge par l'AOS est élargie aux numérations automatisées des réticulocytes dans les laboratoires de cabinet des médecins disposant d'un titre postgrade en hématologie et oncologie médicale. En effet, ces médecins sont nombreux à disposer déjà de cette méthode reconnue et établie pour le laboratoire de leur cabinet. Cet élargissement entraînera une légère économie pour l'AOS, la méthode automatisée étant moins chère que la manuelle.

Cette modification entre en vigueur le 1^{er} juillet 2024.

2.4 Positions 6241.55, 6241.56, 6241.60 « Syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire, gènes BRCA1 et BRCA2 » : élargissement aux traitements ciblés

Le syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire est la maladie héréditaire la plus fréquemment associée à ces types de cancer. Il accroît le risque de cancer du sein et de l'ovaire chez la femme et celui de cancer du sein et de la prostate chez l'homme. En outre, quel que soit le sexe, on observe une plus forte incidence des cancers du pancréas et des mélanomes.

Ce syndrome résulte généralement de la modification de deux gènes associés au cancer du sein, BRCA1 et BRCA2 (BReast CAncer). Lorsque ces gènes fonctionnent normalement, ils peuvent empêcher l'apparition de cancers. Lorsqu'ils sont perturbés par une mutation, le risque de cancer s'accroît.

Disponibles depuis quelques années, les inhibiteurs de la poly(ADP-ribose) polymérase (PARP) entraînent à la mort des cellules cancéreuses. Ils agissent particulièrement bien en cas de mutation d'un gène BRCA. C'est pourquoi, pour certains cancers, la mise en évidence d'une telle mutation dans la lignée germinale ou dans la tumeur constitue une condition préalable à l'utilisation efficace de ces médicaments. En Suisse, l'AOS rembourse deux inhibiteurs de la PARP.

Dans la liste des analyses, les positions 6241.55, 6241.56 et 6241.60 « Syndrome héréditaire du cancer du sein et de l'ovaire, gènes BRCA1 et BRCA2 » concernent la détection des mutations germinales en cas de suspicion de prédisposition familiale à un cancer chez les patients et leurs parents au premier degré. La prise en charge des analyses par l'AOS est élargie aux cas où l'analyse est effectuée dans le but d'administrer un traitement médicamenteux ciblé, en présence d'une mutation germinale des gènes BRCA, pour autant que le médicament soit lui aussi remboursé par l'AOS.

Ces modifications entrent en vigueur le 1^{er} juillet 2024.

3. Demandes rejetées

3.1 Détermination de la ferritine dans le laboratoire de cabinet médical des soins de base

La fatigue est un motif fréquent de consultation au cabinet médical. Elle peut notamment provenir d'un manque de fer. Le bilan laboratoire minimal en cas de fatigue comprend généralement une formule sanguine pour rechercher une anémie, la ferritine pour chercher un manque de fer et la protéine C-réactive (CRP) pour s'assurer que la ferritine puisse être interprétée. Ce bilan englobe plus d'analyses, si la situation clinique le requiert.

Une valeur de ferritine basse pose le diagnostic de manque de fer. La ferritine est aussi mesurée pour évaluer la réponse au traitement. Il faut plusieurs jours, voire semaines de traitement de fer pour voir un effet sur les symptômes de carence en fer.

La détermination de la ferritine au laboratoire de cabinet médical permet au médecin de décider, pendant que le patient ou la patiente est dans le cabinet médical, de la suite des investigations et/ou du traitement. Mais en contrepartie, il ou elle doit attendre que les résultats des analyses soient disponibles et que le médecin trouve un moment pour lui en parler.

Lorsque les analyses sont envoyées au laboratoire médical mandaté, le médecin doit transmettre les résultats au patient ou à la patiente ultérieurement (courriel, appel téléphonique, courrier, voire seconde consultation), ce qui peut constituer un surplus de charge de travail pour le cabinet médical (rouvrir le dossier, étudier le cas, écrire un courrier ou téléphoner). Dans ce cas, le patient ou la patiente n'a pas besoin d'attendre au cabinet médical que les résultats soient disponibles et que le médecin ait le temps de le ou la voir pour lui en parler.

La demande de pouvoir déterminer la ferritine dans les laboratoires de cabinets médicaux des soins de base à charge de l'AOS a été rejetée, car les critères d'efficacité, d'adéquation et d'économicité ne sont actuellement pas remplis, compte tenu de l'ensemble des éléments suivants :

- Les résultats de la ferritine dépendent de la méthode utilisée et ne peuvent pas être comparés entre méthodes, de sorte que pour le suivi, la ferritine doit toujours être mesurée avec la même méthode. Certaines méthodes de mesure de la ferritine pour laboratoires de cabinets médicaux ne permettent pas de mesurer la ferritine aux valeurs diagnostiques de carence martiale recommandées par l'Organisation mondiale de la santé (OMS). Pour un même échantillon, certaines méthodes donneront un résultat de ferritine abaissé, alors que d'autres donneront un résultat de ferritine encore dans la norme. Ce problème concerne aussi des méthodes de mesure de la ferritine pour laboratoire de cabinet médicaux. La conséquence de cela est un risque de surdiagnostic et de prise en charge inadéquate.
- Il n'existe pas d'études comparant les méthodes pour le laboratoire de cabinet médical aux méthodes utilisées couramment dans les laboratoires mandatés, qui démontrent qu'elles sont aussi performantes et cliniquement utiles.
- Plusieurs méthodes pour laboratoire de cabinet médical manquent de précision et d'exactitude aux valeurs basses de ferritine, avec comme conséquence un risque d'erreur diagnostique et de prise en charge inadéquate. Le test d'un seul fabricant est acceptable de ce point de vue. La limitation à un seul fabricant reviendrait à octroyer un monopole à une organisation privée et engendrerait une restriction considérable de la liberté économique des autres fabricants de dispositifs médicaux de diagnostic in vitro. La neutralité de l'Etat en matière de concurrence exigerait dans un tel cas l'existence d'un intérêt public prépondérant. En l'état actuel des connaissances techniques et scientifiques, cela ne peut pas être démontré. La limitation de l'exécution de l'analyse à l'automate d'un seul fabricant n'est dès lors pas admissible. Pour pallier à cela, il faut des critères précis de performance et de qualité que doivent remplir tous les appareils de mesure de la ferritine pour les laboratoires de cabinets médicaux. Ces critères manquent à l'heure actuelle.
- Sauf en cas de suivi, les situations cliniques nécessitent un bilan laboratoire de diagnostic plus ou moins complexe, dont la ferritine représente un paramètre parmi d'autres. La communication des

résultats par le médecin ne se limite pas à la ferritine, mais varie en complexité et en durée selon le bilan réalisé. Ainsi, il est nécessaire de prendre en compte non seulement la ferritine, mais l'ensemble de ce processus diagnostique en termes de temps et de charge administrative.

- Les modèles actuellement à disposition concernant les possibles conséquences financières de la détermination de la ferritine au laboratoire de cabinet médical sont entachées de trop d'incertitudes. La fourchette des conséquences financières possibles est trop large pour pouvoir conclure quant à l'économicité de la prestation.

3.2 Position 1368.00 « Dépistage néonatal pour la phénylcétonurie, la galactosémie, le déficit en biotinidase, le syndrome adrénogénital, l'hypothyroïdie congénitale, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), la mucoviscidose, la maladie du sirop d'érable (MSUD), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1) et les immunodéficiences congénitales sévères » : réévaluation du tarif

Depuis plus de 50 ans existe en Suisse le dépistage néonatal de diverses maladies congénitales. Ce dépistage permet de diagnostiquer ces maladies peu de temps après la naissance et d'engager précocement des mesures thérapeutiques, réduisant nettement la charge de morbidité et la mortalité. Les coûts de la santé s'en trouvent ainsi potentiellement diminués.

En Suisse, le dépistage néonatal est effectué dans le laboratoire dédié à cet effet de l'Hôpital pédiatrique universitaire de Zurich. Une réévaluation du tarif figurant à la position 1368.00 a été demandée au motif que les coûts du dépistage néonatal ne seraient plus couverts depuis la réduction linéaire de 10 % des tarifs de la liste des analyses, entrée en vigueur le 1^{er} août 2022. Cette réévaluation a été refusée, car les tarifs de l'ensemble des positions, y compris de celle-ci, seront révisés dans le cadre du projet transAL-2.

4. Modifications rédactionnelles

4.1 Positions 6700.90 et 6701.90 « Test du premier trimestre en tant qu'évaluation prénatale du risque de trisomie 21, 18 et 13 » : reformulation de la technique d'analyse dans la version allemande

La terminologie allemande « Biochemische Dosierung » de la technique analytique des positions 6700.90 et 6701.90 n'est pas usuelle. En conséquence, elle est remplacée par « Biochemische Bestimmung ».

Cette modification entre en vigueur le 1^{er} juillet 2024.