



Appel pour un 3ème Plan National Maladies Rares

La co-construction, c'est maintenant !

En août 2004, en réponse à la mobilisation collective des associations de malades, de chercheurs et de cliniciens, **la loi a inscrit les maladies rares comme une priorité de santé publique**. Longtemps restées invisibles et oubliées des politiques de santé et de recherche, ces maladies étaient enfin reconnues. Pour les trois millions de personnes concernées en France, cette loi était **la promesse d'une amélioration de leurs difficiles et chaotiques parcours de diagnostic, de soins et de citoyenneté. Elle renforçait également l'espoir de traitements pouvant soigner et guérir, même les maladies les plus rares**. Le premier Plan National Maladies Rares en 2004, puis le second en 2011, ont permis la mise en œuvre cette volonté du législateur.

Cette mobilisation nationale autour d'un enjeu de santé était aussi inédite qu'exemplaire. En 2009, elle sera d'ailleurs l'inspiratrice de la recommandation du Conseil de l'Union Européenne incitant chaque Etat membre à mettre en œuvre des plans maladies rares.

La réussite de la dynamique française s'est appuyée sur quatre principes incontournables :

- **une mobilisation forte** -et ancienne pour certaines d'entre elles- des associations de malades ;
- **une impulsion politique majeure** du Parlement en 2004 et du Président de la République en 2011 ;
- **une approche globale** de la lutte contre les maladies rares, attaquant simultanément et de manière coordonnée tous les sujets, indépendamment des cloisonnements institutionnels ;
- **une co-construction forte** de la politique publique avec tous les acteurs, y compris associatifs, à travers de nombreuses concertations et groupes de travail.

La construction collaborative des deux premiers Plans nationaux a nécessité du temps. **Fin 2016, après avoir été prolongé de deux ans, le deuxième Plan National Maladies Rares va se terminer. Il est grand temps de tirer un bilan et de construire le futur**. Le Haut Conseil de Santé Publique et le Haut Conseil d'Evaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur viennent de terminer leur évaluation du deuxième Plan National Maladies Rares. **Il est urgent de lancer dès maintenant l'indispensable processus de co-construction pour ouvrir de nouvelles perspectives**.

Après deux Plans Nationaux et dix ans de politiques publiques dans le domaine des maladies rares, le bilan en demi-teinte ne saurait occulter les avancées réelles qui ont été réalisées. Certes, elles nécessitent d'être améliorées ou consolidées, mais elles ont le grand mérite d'exister.

- **La recherche dans le domaine des maladies rares place la France dans le peloton de tête de la recherche mondiale. Elle reste cependant insuffisamment coordonnée et sa performance doit être relativisée.** Son classement international, mesuré en nombre de publications de qualité, est meilleur dans le domaine des maladies rares que dans la globalité des sciences de la vie. Pour autant, si dans le domaine des maladies rares, la France arrive en quatrième position, c'est derrière les Pays-Bas, le Royaume-Uni et les États-Unis, pays bien plus performants. En outre, malgré les priorités affichées par les deux plans nationaux, le développement de bases de données et de registres performants et pérennes démarre à peine. Très fragile, il nécessite d'être soutenu.
- **La labellisation des expertises des centres de référence maladies rares** et l'identification de centres de compétences ont profondément amélioré l'organisation hospitalière au service des malades. **Cependant, la nécessaire adaptation de la tarification à l'activité pour les consultations expertes et complexes des centres de référence n'est toujours pas réalisée.** C'était pourtant une promesse des deux plans nationaux. La mise en synergie, au sein des filières de santé maladies rares, de ces acteurs avec ceux de la recherche, du diagnostic, du développement des thérapeutiques et de l'accompagnement des malades est récente. Elle est encore fragile mais sera majeure, si elle est correctement accompagnée, pour accélérer la lutte globale contre les maladies rares.
- **La production de connaissances et le développement de services d'information**, tant pour les malades que pour l'ensemble des professionnels et acteurs de la lutte contre les maladies rares, se sont accélérés. Pour les 3 millions de personnes qui, en France, sont concernées par l'une des 6 à 8000 maladies rares, l'accès à l'information et l'identification des lieux de réelle expertise sur chaque maladie se sont considérablement améliorés. **Cependant, les principaux acteurs de cette information sont financièrement très fragiles et la pérennité de leurs financements fortement menacée. Les parcours de santé restent le plus souvent des parcours du combattant.** La lutte contre les inégalités sociales et territoriales de santé est la priorité de la nouvelle Loi de santé. La rareté des maladies et leur méconnaissance par l'immense majorité des acteurs de santé et de l'accompagnement demeurent aujourd'hui un puissant facteur d'aggravation de ces inégalités. L'information, la sensibilisation et la formation des professionnels de santé, médico-sociaux et sociaux, aux maladies rares et aux dispositifs qui leur sont dédiés restent limitées. Il s'agit pourtant d'un levier majeur pour améliorer l'accès au diagnostic et aux soins mais aussi l'accompagnement des personnes en situation de handicap concernées par des maladies rares.
- **L'errance diagnostique reste à des niveaux inacceptables.** Les progrès réalisés ces dernières années sont indéniables mais ne doivent cependant pas minimiser **la profonde injustice et les souffrances générées par les longues années d'errance qui pourraient être évitées si notre système de santé était plus efficace.** A cette errance évitable, s'ajoutent les situations d'impasse diagnostique où, malgré l'accès aux meilleures expertises, un diagnostic ne peut être posé. Pour faire face à cette problématique, de nouvelles technologies de séquençage à très haut débit d'exomes ou de génomes complets existent. Elles permettraient d'apporter enfin une réponse à des dizaines de milliers de malades. **Notre pays tarde pour décider la création d'une plateforme nationale de séquençage très haut débit, spécialisée dans les maladies rares et accompagnée des compétences et infrastructures adaptées.** Ce temps perdu, c'est une

perte de chance pour les malades, c'est une souffrance inutile, ce sont des projets de vie suspendus, ce sont des retards pour l'accès à la recherche.

Le dépistage pré ou post-natal pourrait contribuer à limiter certaines errances diagnostiques mais aussi et surtout permettre de traiter précocement des malades et d'orienter des projets parentaux. Pourtant, malgré l'évolution des techniques et les pratiques développées dans d'autres pays comparables, la France n'a, dans le domaine des maladies rares, pas fait évoluer ses pratiques depuis près de 15 ans. **Le droit au diagnostic pour tous et le dépistage dans toutes les situations pertinentes, quelle que soit la rareté de la maladie, doivent devenir une réalité.**

- **Du côté des traitements**, grâce au règlement européen sur les médicaments orphelins de 1999, plus de 100 médicaments nouveaux ont pu, en 15 ans, bénéficier d'une Autorisation de Mise sur le Marché. Pour les malades concernés, les progrès ont parfois été majeurs. **Mais ces nouveaux traitements ne représentent qu'une goutte d'eau face aux 6 à 8000 maladies encore aujourd'hui orphelines de traitements adaptés.** Dans de nombreuses maladies rares, le recours à des utilisations hors Autorisation de mise sur le marché (AMM) permet de soulager certains symptômes ou d'apporter de réels progrès thérapeutiques. Plus de 300 médicaments sont couramment utilisés hors AMM, hors de tout cadre légal. Ces utilisations -dont certaines sont parfois très anciennes- sont le plus souvent essentielles pour les malades concernés. Mais parce qu'elles ne concernent que peu de malades, ou que les molécules ne sont plus protégées, aucun industriel n'est incité à investir sur leur développement dans ces indications. Ni la sécurité de ces utilisations, ni la pérennité de l'accès à ces molécules sans alternatives pour les patients, ne sont garanties. **Le droit à des médicaments adaptés et sécurisés pour tous, quelle que soit la rareté des maladies, est encore loin d'être une réalité.**

- **Le dynamisme de la recherche française a permis de multiplier les pistes thérapeutiques**, les essais cliniques et le nombre de maladies aux portes du médicament. Les partenariats public-privé qui seraient nécessaires pour développer des traitements pour des maladies très rares qui ne concernent chacune que très peu de patients ne font l'objet d'aucune politique spécifique. **Les enjeux industriels ont été écartés des deux premiers Plans Nationaux Maladies Rares.** Dans un contexte général d'inflation des prix de l'innovation, ceux très élevés de certains médicaments orphelins peuvent sembler injustifiés. **Pour autant, aucune politique publique pérenne et transparente n'est mise en œuvre pour garantir l'accès de tous les patients à des médicaments innovants, à des prix justes et maîtrisés.** Aucune stratégie n'existe pour éviter que des découvertes académiques françaises ne se traduisent par des développements industriels à l'étranger et que ces médicaments soient finalement vendus en France à des prix très élevés. Les immenses besoins de traitements nécessitent de nouveaux outils de financement et de rémunération du développement de ces médicaments. Les prix devraient évoluer au fur et à mesure de l'obtention des preuves de valeur thérapeutique, d'une meilleure prise en compte des coûts réels et d'une rémunération du risque pris par l'industriel. La France initiatrice du règlement sur les médicaments orphelins doit être à la pointe des actions européennes et internationales pouvant garantir l'accès à l'innovation pour des besoins de santé non satisfaits.

- **Le domaine des maladies rares a des vraies spécificités, liées à leur... rareté !** Rareté des malades concernés par chacune des très nombreuses maladies, rareté des expertises liées à la très grande spécificité de chacune d'entre elles. Si de nombreux dispositifs de droit commun existent pour faire face aux différents défis de la santé, ils sont inadaptés aux situations trop rares. **Pour les maladies rares, le territoire pertinent n'est pas infrarégional. Il est parfois plurirégional mais le plus souvent national ou européen.**

Nous, acteurs de la Plateforme Maladies Rares, unis dans un même objectif, avons été initiateurs et moteurs de la lutte contre les maladies rares en France et en Europe.

Forts de la légitimité que nous donnent nos actions et au nom des millions de malades concernés :

Nous affirmons que si la lutte contre les maladies rares a fait de réels progrès durant ces quinze dernières années, les avancées restent fragiles et les défis à relever sont encore nombreux.

En France, des centaines de milliers de personnes concernées par des maladies rares n'ont un accès équitable ni au diagnostic de leur maladie, ni à une prise en charge harmonisée sur l'ensemble du territoire. Elles n'ont, pour l'immense majorité, accès à aucun traitement spécifique pour leur maladie. Pourtant les possibilités d'améliorations organisationnelles sont nombreuses. Les avancées technologiques dans le domaine du séquençage ou des systèmes d'information, sont prometteuses si les opportunités sont saisies. Des perspectives de multiplications de traitements pour ces maladies longtemps oubliées existent. Elles sont insuffisamment stimulées faute de politiques s'appuyant sur des collaborations européennes et internationales innovantes.

Nous affirmons que les dispositifs publics existants dans le domaine de la santé, notamment les outils régionaux des politiques de santé, ne sont pas compatibles avec les spécificités des maladies rares. Seule l'élaboration d'une stratégie nationale interministérielle prenant en compte l'ensemble des enjeux et permettant de développer les nécessaires interactions internationales, peut consolider les premiers acquis et apporter de nouvelles réponses au bénéfice des malades. **Un nouveau plan national maladies rares pluriannuel n'est pas simplement souhaitable, c'est une impérieuse nécessité.**

Nous demandons qu'un engagement public soit pris, dès aujourd'hui, pour un troisième Plan National Maladies Rares, doté d'un véritable pilotage interministériel et disposant de réels moyens d'impulsion, de suivi et d'injonction. Ce pilotage, afin de ne pas renouer avec les écueils des deux précédents plans, ne devra pas être administrativement rattaché à un seul ministère. Son efficacité passe nécessairement par un positionnement dégagé des enjeux d'un seul ministère.

Nous demandons qu'une mission ad-hoc spécifique soit constituée dès maintenant afin de mobiliser l'ensemble des acteurs - institutionnels, associations de malades, chercheurs, professionnels de santé, industriels du médicament - dans la co-construction du troisième Plan. Cette mission doit avoir un mandat interministériel couvrant les champs de la santé, de la recherche, des affaires sociales, de l'économie et de l'industrie.

Nous demandons enfin que, parallèlement à la construction du troisième Plan National, les moyens humains nécessaires soient dégagés afin que les objectifs du deuxième Plan prévus pour 2016 puissent être atteints avant la fin de l'année.

En tant qu'acteurs majeurs de la lutte contre les maladies rares, **nous nous engageons à mobiliser toutes nos énergies pour que le modèle de co-construction de l'action publique qui, pour le premier Plan, avait montré sa grande efficacité, puisse de nouveau être une réalité.**

**AFM-Téléthon - Alliance Maladies Rares – EURORDIS -
Fondation maladies rares - Maladies Rares Info Services - Orphanet**