



RÉPUBLIQUE FRANÇAISE  
Cabinet de Philippe Douste-Blazy  
Ministre de la Santé et de la  
Protection Sociale

Hôpital Necker - Faculté de médecine,  
20 novembre 2004

## CONFERENCE DE PRESSE :

### Présentation du plan « Maladies rares »

Madame la Directrice générale,  
Monsieur le Doyen,  
Mesdames et Messieurs les Présidents et Directeurs,  
Mesdames et Messieurs,

C'est un réel plaisir d'être avec vous aujourd'hui, entouré de François d'Aubert, Ministre de la Recherche, et de Marie-Anne Montchamp, Secrétaire d'Etat aux Personnes handicapées, dans le groupe hospitalo-universitaire de Necker-Enfants-Malades, lieu symbolique de l'excellence de la médecine, de l'enseignement et de la recherche française.

Quand je dis symbolique, c'est en pensant au premier « bébé bulle » qui a été pris en charge dans cette maison il y a 30 ans, en me rappelant l'extraordinaire aventure médicale et humaine de la greffe lancée par Jean Hamburger il y a un demi-siècle, et en évoquant avec émotion, plus particulièrement aujourd'hui les maladies rares.

C'est dans cet établissement, par l'alliance du soin et de la recherche, grâce à ses unités INSERM, que la découverte de plusieurs anomalies génétiques a vu le jour. Il suffit d'évoquer le dynamisme et l'engagement particulier des équipes d'Arnold Munich, d'Alain Fischer, de Corinne Antignac, de Jean-Marie Saudubray et de bien d'autres encore...

On peut maintenant faire le diagnostic génétique de nombreuses maladies comme les maladies mitochondriales, les maladies métaboliques, certains retards mentaux ou les maladies rénales d'origine génétique.

Mais, mieux encore, on peut désormais en traiter. Ainsi, il est devenu possible d'injecter au malade une enzyme de substitution comme dans la maladie de Fabry avec le Fabrazyme ou le Replagal, ou encore d'introduire le gène normal dans les cellules souches pour corriger de façon durable un défaut génétique. C'est ce qu'a réussi à faire l'équipe du Pr Alain Fischer - dont je salue la présence - qui a été à l'origine du premier succès de thérapie génique chez de très jeunes enfants atteints d'un déficit immunitaire combiné sévère.

Mais toutes ces avancées ont bénéficié de l'élan formidable que l'association française contre les myopathies (AFM) a su donner très tôt pour la cause des maladies rares, que ce soit en recherche fondamentale ou pour le développement des thérapeutiques. L'AFM a été à l'initiative d'une véritable prise de conscience collective de l'importance des maladies rares ; elle est devenue un acteur et un partenaire incontournable des professionnels de santé, des chercheurs et des pouvoirs publics. Elle a investi près de 180 millions d'euros au cours de ces cinq dernières années.

Je tiens à les en féliciter et à les remercier, et par là même, à remercier tous les Français qui chaque année participent généreusement au Téléthon par leurs dons ou leur investissement personnel. Je souhaite que le prochain Téléthon qui se déroulera les 2 et 3 décembre 2004 connaisse un succès encore plus grand que celui des années précédentes.

Mais qu'est-ce qu'une maladie rare ? Qu'est-ce qu'une maladie orpheline ? On les confond trop souvent. Une maladie rare, c'est une affection qui touche moins d'une personne sur 2000 selon le seuil admis en Europe. Les maladies rares concernent 3 à 4 millions de personnes en France. Chacune d'elles concerne moins de 30 000 patients. Mais certaines maladies rares en métropole, comme la drépanocytose, sont relativement fréquentes dans les départements et territoires d'Outre Mer.

On connaît environ 7 000 maladies rares, dont 80 % sont d'origine génétique. Une cinquantaine de maladies rares touche chacune quelques milliers de personnes en France, alors que 500 autres n'en atteignent que quelques centaines, et des milliers d'autres ne touchent que quelques dizaines de personnes.

Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient d'aucune thérapie.

C'est à partir de 1995 que la France s'est véritablement engagée dans la lutte contre les maladies rares. Il y a exactement dix ans, lorsque j'étais ministre délégué de la santé auprès de Simone Veil, nous avons alors créé au sein du Ministère de la santé une mission des médicaments orphelins, afin de contribuer à promouvoir une politique européenne en faveur de ces médicaments. Le travail d'Annie Wolf, responsable de cette mission, a permis l'adoption en janvier 2000 du règlement européen sur les médicaments orphelins.

Mais la majorité des maladies rares sont insuffisamment connues des professionnels de santé. La rareté des maladies et leur grand nombre a pour conséquence que de nombreux malades errent de médecin en médecin avant qu'on ne sache ce qu'ils ont ou restent sans soins parce que les médecins ne savent pas comment les traiter. Ce n'est pas acceptable.

Il est indispensable d'améliorer l'accès de ces malades au diagnostic et aux soins, de les accompagner dans leur parcours médical et de dynamiser la recherche. Nous avons donc voulu, avec Jean-François Mattei, inscrire un plan national Maladies rares dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004.

Le plan que nous avons le plaisir de vous présenter aujourd'hui s'est donné comme objectif d'assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge des personnes qui souffrent d'une maladie rare. Il est issu d'un long travail de concertation et je remercie tous les professionnels de santé et les associations qui ont travaillé en groupes pendant près de deux ans, auprès d'Alexandra Fourcade.

Il s'agit d'un plan ambitieux dont les mesures s'étaleront sur 4 ans et mobiliseront 100 millions d'euros, dont 80 millions d'euros pour le Ministère de la Santé et de la Protection sociale et 20 millions d'euros pour la Ministère de la Recherche.

#### **I. Une des mesures phare de ce plan est la création des centres de références Maladies rares.**

Les malades comme les médecins doivent savoir où s'adresser. La majorité des maladies rares sont insuffisamment connues des professionnels de santé. Cette méconnaissance est à l'origine d'une errance de diagnostic, source de souffrance pour les malades et leur famille, d'un retard dans leur prise en charge et aussi, il faut le dire, source de désarroi pour les médecins.

Pour lutter contre ces errances, nous allons désigner et labelliser des centres de référence ce qui facilitera une prise en charge multidisciplinaire et coordonnée. Incontestablement, le regroupement de moyens humains et matériels ainsi que l'expérience des soins des personnes atteintes d'une maladie rare permet d'obtenir la meilleure prise en charge possible des personnes malades.

Le centre de référence est un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières, organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Il a un rôle d'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Il assure également un rôle de recours, qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction au-delà du bassin de santé de son site d'implantation, qui peut être interrégionale, nationale, voire internationale.

Les centres de référence ont pour missions de :

- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge ;
- définir et diffuser des protocoles de prise en charge thérapeutique ;
- coordonner les travaux de recherche, notamment épidémiologiques ;
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles ;
- animer et coordonner les réseaux sanitaires et médico-sociaux ;
- être, enfin, des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

D'ici 2008, une centaine de centres de référence seront labellisés selon une typologie de maladies rares. Ils le seront en raison de l'excellence de leur organisation médicale et de leur expertise scientifique. Un budget de 40 millions d'euros permettra d'accompagner leur mise en place, et facilitera le recrutement de personnels.

J'ai signé hier un arrêté donnant la liste des 34 premiers centres qui viennent d'être labellisés après avoir répondu à l'appel à projets de mai 2004. Je voudrais rassurer ceux qui n'ont pas été labellisés cette fois-ci, un nouvel appel à projets aura lieu dès le premier trimestre 2005. Je remercie le Pr. Marc Brodin qui a accepté de présider le Comité national consultatif de labellisation et tous les experts qui ont accepté d'étudier près de 230 dossiers dans un délai particulièrement court.

Vous trouverez cette première liste dans le dossier de presse ainsi que la cartographie de ces centres. Mais surtout, chaque malade et chaque médecin pourra connaître la liste des centres de référence, tout simplement en téléphonant à Maladies Rares Info Services ou en se connectant sur Orphanet ou sur le site du ministère de la Santé.

#### **II. Le plan vise à améliorer le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques des maladies rares et au conseil génétique**

Plus tôt une maladie est diagnostiquée, plus tôt le malade est pris en charge, soigné, et plus le malade a des chances de guérir. Donc, il faut d'abord améliorer le diagnostic et le rendre plus précoce.

Les malades et leur famille sont pendant de nombreux mois, voire des années, dans une quête diagnostique et vont de spécialiste en spécialiste. Ces retards au diagnostic peuvent avoir des conséquences graves sur l'état de santé des patients, à l'origine parfois de handicaps lourds irrémédiables.

Il faut encadrer le dépistage des maladies rares en améliorant l'organisation des programmes de dépistage en population générale, et des dépistages individuels, destinés à identifier un risque de santé pour une personne et sa famille. Pour cela, il est nécessaire de valider l'indication des tests sur prescription médicale et valider scientifiquement les autotests disponibles sur Internet. Ce travail se fera en lien avec la Haute Autorité de Santé.

Il est nécessaire d'améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique, en facilitant la disponibilité des tests diagnostiques de certaines maladies rares en lançant un appel d'offres destiné aux laboratoires de biologie moléculaire. Cette mesure se fera en lien avec le Comité national de génétique clinique et les sociétés savantes concernées. 20 millions d'euros seront consacrés à cet effet.

L'exonération du ticket modérateur facilitera l'accessibilité des actes d'assistance médicale à la procréation, dans le cadre du diagnostic pré-implantatoire.

Enfin, il est nécessaire d'organiser une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares en élaborant des recommandations européennes. J'en profite pour saluer et remercier Ségolène Aymé pour le travail qu'elle effectue dans ce sens en représentant la France à Bruxelles.

#### **III. L'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public doit être développée.**

Pour cela, il faut enrichir l'information disponible sur Internet en langue française, en faisant de la base de données « Orphanet » le portail de référence des maladies rares permettant d'accéder à l'ensemble des informations sur les maladies rares.

Il est nécessaire également d'améliorer l'information donnée par téléphone. Ceci ne peut se faire qu'en étroite collaboration avec les associations de malades, en lien avec l'Institut national de prévention et d'éducation pour la santé, par la labellisation de services d'information téléphonique.

Pour la première fois, le ministère de la santé va soutenir les associations qui assurent la charge de la quasi-totalité de la téléphonie, en accordant un budget de 200 000 euros par an à cette mission.

J'ai chargé également l'INPES de développer une information spécifique sur les maladies rares adaptée aux besoins des enseignants et des travailleurs sociaux et de développer des outils d'information et d'éducation thérapeutique.

Un financement de 2,8 millions d'euros est prévu pour l'information des malades et des professionnels pour la durée du plan.

#### **IV. Les professionnels doivent être formés à mieux identifier les maladies rares**

Les associations de malades soulignent à quel point la façon d'informer autant que le contenu de l'information compte pour les aider à supporter la maladie : l'annonce du diagnostic, l'accueil dans les situations d'urgence, le suivi tout au long de la pathologie favorisant une insertion sociale adaptée, les situations d'aggravation ou de fin de vie, nécessitent un accompagnement de qualité de la part des professionnels de santé.

Le programme des études médicales ne fait pas mention spécifiquement des maladies rares. La circulation des informations médicales concernant le malade à travers le système de soins est parfois difficile, notamment en situation d'urgence.

Les médecins doivent donc être mieux informés et formés sur les maladies rares qu'ils connaissent peu ou mal pour la plupart d'entre elles. Il n'est en effet pas possible d'envisager de les enseigner toutes.

Il faut donc adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux, reconnaître de nouveaux métiers susceptibles d'améliorer la prise en charge des malades et de leur famille et améliorer la circulation des informations médicales.

Le thème des maladies rares sera introduit dans le programme de l'examen classant national de fin d'études de médecine, ainsi que dans les programmes de formation de spécialistes. Des séminaires de sensibilisation sur les maladies rares au cours des études médicales, et un module de formation spécifique « maladies rares » sera créé dans le cadre de l'université médicale virtuelle

Le portail Orphanet leur permet d'avoir immédiatement accès à l'ensemble des informations sur les maladies rares. Ils peuvent y trouver des outils d'aide aux diagnostics, d'aide à l'orientation du malade et aux conduites à tenir en situation d'urgence.

#### **V. Je souhaite que les actions développées par les associations soient mieux reconnues et renforcées.**

La plate-forme des maladies rares qui regroupe autour de l'Institut des Maladies Rares quatre structures, dont :

- L'Alliance maladies rares, collectif national qui regroupe 135 associations de malades et familles concernées par les maladies rares ;
- Orphanet, serveur d'informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins accessibles sur Internet ;
- Maladies Rares Info Service, service d'information sur les maladies génétiques, accessible par téléphone ;
- et Eurordis qui représente le réseau européen d'associations et collectifs nationaux de maladies rares.

Je tiens, aussi, à saluer l'effort de complémentarité de ces quatre organismes qui s'associent sur un même site, un site prestigieux au sein de l'ancien hôpital Broussais. Pour les malades et les professionnels de santé, la constitution de cette plate-forme a été une étape importante pour la lutte contre les maladies rares. Je souhaite aussi souligner le rôle majeur qu'ont eu l'Association Française contre les Myopathies (l'AFM) et Téléthon dans la constitution de cette plate-forme.

Je sais que la plate-forme Maladies Rares doit quitter Broussais en 2005. Je remercie l'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris qui l'héberge depuis sa création. Je sais pouvoir encore compter sur elle pour que nous trouvions ensemble les moyens de la pérenniser, en lui donnant un nouveau local.

#### **VI. Les maladies rares sont des maladies le plus souvent graves, chroniques et invalidantes qui peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés.**

De plus, elles génèrent souvent des handicaps de tout type, parfois très sévères. L'impact sur les familles est souvent majeur et ce sont elles qui se sont mobilisées pour faire reconnaître l'importance de ces maladies longtemps ignorées. Là encore, la méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux peut provoquer des retards dans le recours aux dispositifs d'aides. C'est pourquoi les mesures d'application de la loi pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées intégreront la spécificité des maladies rares. Marie-Anne Montchamp vous en parlera plus en détails.

#### **VII. Enfin, nous nous devons d'amplifier la recherche génétique, clinique et thérapeutique sur les maladies rares**

Des progrès doivent être réalisés en matière de développement et de mise sur le marché de nouveaux médicaments, dans une dimension nécessairement européenne et internationale, quel qu'en soit le prix. Il est exclu de priver un malade de traitement lorsque celui-ci existe. Une politique prenant en compte les produits innovants s'impose. Celle-ci vient fonder la politique du médicament que je veux mener. Une société juste, solidaire ne peut se baser sur le seul critère de rentabilité en la matière.

L'industrie pharmaceutique constitue aussi une des sources majeures d'innovation avec la mise sur le marché de nouveaux médicaments. La politique des médicaments orphelins doit quant à elle être poursuivie et encouragée.

Nous souhaitons, avec François d'Aubert, établir un ambitieux programme de recherche. Tout d'abord, le Programme hospitalier de recherche clinique, piloté par mon ministère, aura pour mission prioritaire les maladies rares pendant toute la durée du plan. Un budget de plus de 22 millions d'euros sera consacré à la recherche clinique.

Ce plan est ambitieux mais il reste insuffisant quand on sait que, chaque semaine, 5 nouvelles maladies sont découvertes dans le monde. C'est pourquoi les actions comme le Téléthon, avec l'indispensable solidarité de tous, sont nécessaires et complémentaires, pour que les personnes atteintes de maladies rares soient de mieux en mieux soignées et puissent un jour guérir.

Nous sommes à votre disposition pour vous apporter les informations complémentaires que vous pourriez souhaiter.

Je vous remercie.

## DISCOURS DU MINISTRE

[20/11/2004] (Conférence de presse - Paris - Hôpital Necker)  
**Intervention de François d'Aubert lors de la présentation du Plan National Maladies Rares**

Mesdames et Messieurs les Professeurs,  
Mesdames et Messieurs le Directeurs,  
Mesdames et Messieurs les journalistes,

Les maladies rares sont un défi majeur pour notre système de soin, comme vient de le souligner Philippe Douste-Blazy, mais il s'adresse tout autant à notre système de recherche, pour au moins deux raisons.

C'est un défi en matière de financement, parce que, par nature, le marché et les industries pharmaceutiques ne sont pas incités à effectuer de la Recherche sur les maladies rares en raison de leur faible prévalence.

Mais le défi des maladies rares est aussi un défi en matière d'organisation de la Recherche. Il s'agit d'élaborer des stratégies efficaces, qui permettent d'arriver à des avancées concrètes sur le plus grand nombre des 7000 maladies recensées.

Je crois intimement que nous avons à relever ces défis pour trois raisons.

- D'abord parce que la grandeur d'une société se juge à l'aune de la place qu'elle accorde aux plus faibles et aux plus isolés. La solidarité est une composante intrinsèque de la démocratie, et elle doit se manifester en matière de santé, dans la Science et dans la Recherche, plus encore que dans d'autres secteurs. La Recherche doit en effet mener à un monde meilleur et plus juste et le Gouvernement tient à cet objectif tout particulièrement.
- Ensuite, alors que l'Europe et particulièrement la France, sous l'impulsion réaffirmée encore récemment du Président de la République, exigent de la communauté internationale un élan de solidarité, il fallait que, dans la mesure des moyens de chacun de nos ministères, nous nous y engagions.
- Enfin, un plan volontaire comme celui que nous vous présentons aujourd'hui a toutes les chances d'être un franc succès. En capitalisant, sur les mesures déjà prises au niveau européen pour la recherche pharmaceutique sur les maladies rares, mais aussi sur les avancées et les découvertes issues des plans américains et japonais, nous pouvons raisonnablement espérer des résultats vraiment convaincants. Il est trop tôt pour tirer les premières conclusions statistiques des mesures européennes adoptées entre 1998 et 2000, mais, à titre d'exemple, je souhaite vous faire-part des résultats du plan américain. Trois comparaisons simplement :
  - entre 1973 et 1982, les Etats-Unis mettaient sur le marché en moyenne 1 médicament par an concernant les maladies orphelines, après leur plan de 1982, la moyenne était de 12.
  - En 1980, 200 000 personnes mourraient par an d'une maladie orpheline aux Etats-Unis. Ils n'étaient plus que 165 000 en 1995.
  - En 1980, la mortalité due à des maladies orphelines représentait 11,6% de la mortalité totale américaine. En 1995, elle ne représentait plus que 7,8%.Nous avons l'ambition avec notre plan de faire mieux encore.

Pour cela, nous avons donc souhaité, avec Philippe Douste-Blazy, faire réellement front commun et articuler étroitement recherche et soins dans le plan d'action prévu par la loi relative à la politique de santé publique.

Nous ne partons pas de rien. Plusieurs acteurs de la recherche française sont déjà très présents, depuis des années, dans le domaine des maladies rares :

- l'[INSERM](#) notamment, en partenariat avec les centres hospitaliers universitaires ;
- le [CNRS](#) et certaines équipes universitaires à un moindre degré ;
- certains laboratoire directement financé par le ministère, tel le [Centre national de génotypage](#) à Evry ;
- et enfin, "last but not least", les associations au premier rang desquelles l'[Association Française contre les Myopathies](#).

Je me suis rendu il y a tout juste deux semaines au Généthon à l'occasion de la parution du remarquable travail expérimental de l'équipe d'Olivier DANOS sur la myopathie de Duchenne. Et j'ai pu apprécier une nouvelle fois le dynamisme de ce partenaire de premier plan à qui nous devons une bonne part de la mobilisation en faveur des maladies rares.

Tous ces acteurs publics ou privés représentent déjà un potentiel de recherche remarquable. Mais, malgré la mise en place du Groupement d'intérêt scientifique "[Institut des maladies rares](#)", début 2002, l'activité de recherche dans ce

domaine est restée encore aujourd'hui trop peu coordonnée et sans stratégie globale au niveau national. Et il faut bien avouer que les moyens injectés directement par le ministère chargé de la recherche pour aider à cette coordination sont restés jusqu'en 2004 relativement modestes, de l'ordre de 1 million d'euros par an.

Je tiens cependant à rendre ici hommage aux partenaires qui se sont mobilisés depuis trois ans déjà dans ce premier effort de coordination. Cette réunion des ministères [recherche, santé, industrie], des établissements de recherche [INSERM, CNRS] et des associations [AFM, [Alliances Maladies Rares](#)] les plus concernés par la recherche sur les maladies rares a déjà permis de lancer quelques actions remarquables. Et elle a aussi permis de structurer une réflexion stratégique de qualité et de mobiliser les pouvoirs publics pour les convaincre de faire plus et de faire mieux. Et c'est d'ailleurs naturellement vers le Directeur du GIS, le Pr. Alain Fischer, et vers les acteurs qui avaient été identifiés grâce à l'activité de l'Institut que nous nous sommes tournés pour élaborer l'axe recherche du "Plan national maladies rares". Je voudrais remercier chaleureusement le Pr. Fischer et chacun des membres du groupe de travail qu'il a présidé pour l'excellent travail réalisé. Les choix stratégiques et l'évaluation des moyens à mettre en œuvre nous sont apparus tout à fait pertinents ! Ils ont d'ailleurs été traduits dans le plan d'action sans grand bouleversement ! Nous avons donc décidé de lancer dès 2005 un programme de recherche ambitieux consacré aux maladies rares.

L'effort sur la recherche clinique, au travers du PHRC, a déjà été évoqué par Philippe Douste-Blazy. En synergie avec cette action, un nouveau programme de recherche sur les maladies rares, doté de 20 millions d'euros sur 4 ans, sera financé par l'Agence nationale de la recherche, dont j'ai déjà annoncé la mise en place pour début 2005. Comme vous le savez cette Agence aura pour principale mission de financer de nouveaux programmes de recherches selon une logique de projets évalués de manière compétitive.

Nous souhaitons développer avec l'Agence de nouveaux modes d'interaction entre les partenaires impliqués dans un même domaine de recherche. Le programme de recherche sur les maladies rares sera donc adossé à l'INSERM, qui est le partenaire public le plus légitime et bénéficie d'une co-tutelle des ministères chargés de la recherche et de la santé. Mais ce programme sera piloté en étroite interaction les autres partenaires concernés, au premier rang desquels l'AFM, en essayant aussi d'élargir le cercle vers les industriels.

Vous trouverez l'énumération des différentes orientations stratégiques du programme dans le [document qui vous a été remis](#). Pour en brosser rapidement les grandes lignes, ce programme de recherche couvrira les 6 domaines-clefs identifiés par le groupe d'experts qui a travaillé ces derniers mois.

- Tout d'abord la recherche en épidémiologie, qui doit être sérieusement renforcée dans notre pays, pour les maladies rares comme pour d'autres pathologies.
- Deuxièmement, la recherche sur la caractérisation génétique et moléculaire des maladies rares. Cet axe stratégique me paraît majeur. 80 % environ des maladies rares sont d'origine génétique et c'est en capitalisant sur cette base commune que nous pourrions avancer le plus rapidement, à la fois pour le diagnostic et pour les approches thérapeutiques.
- Troisième domaine, la physiopathologie. Nous devons pouvoir mieux faire le lien entre la cause, génétique ou autre, d'une maladie et les symptômes observés.
- Quatrièmement, la recherche sur le diagnostic. C'est aussi un domaine essentiel sur lequel j'insiste un instant. En effet l'errance diagnostique est un problème majeur pour les patients et leurs familles et nous devons nous efforcer d'apporter des solutions innovantes pour améliorer la fiabilité et l'accessibilité des outils de diagnostic.
- Cinquième orientation stratégique, la recherche thérapeutique. C'est peut-être ici que le défi est le plus grand, car nous connaissons tous la difficulté du développement d'un médicament pour une population réduite de malades. Mais c'est aussi ici que les espoirs réels de la thérapie génique et des thérapies cellulaires ouvrent les perspectives les plus grisantes.
- Le dernier domaine-clef correspond aux recherches, essentiellement en sciences humaines et sociales, qui abordent, d'une part, l'évaluation des systèmes de soins et des modes de prises en charges et, d'autre part, l'évaluation des conséquences psychosociales des maladies rares.

Voici donc nos axes stratégiques de travail pour les quatre prochaines années. Je crois profondément que l'intervention conjointe du ministère de la santé, au travers du PHRC, et du ministère de la recherche, au travers de l'Agence nationale de la recherche, va réellement permettre un changement d'échelle dans l'effort public en faveur des maladies rares. Et je souhaite vivement que ce nouvel élan permette de redynamiser le partenariat avec les associations caritatives et avec les industriels, car dans ce domaine plus que dans tout autre, nous avons besoin de travailler tous ensemble.

Je vous remercie pour votre attention.



## **Plan National Maladies Rares 2005-2008**

***« Assurer l'équité pour l'accès  
au diagnostic, au traitement et à la prise en charge »***

20 novembre 2004

### PRÉFACE

### LES MALADIES RARES, EN QUELQUES CHIFFRES

### MALADIES RARES : UN PLAN NATIONAL ARTICULÉ AUTOUR DE DIX AXES STRATÉGIQUES

**Axe n° 1 : Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares**

**Axe n° 2 : Reconnaître la spécificité des maladies rares**

**Axe n° 3 : Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares**

**Axe n° 4 : Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares**

**Axe n° 5 : Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques**

**Axe n° 6 : Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge**

**Axe n° 7 : Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins**

**Axe n° 8 : Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares**

**Axe n° 9 : Promouvoir la recherche sur les maladies rares**

**Axe n° 10 : Développer des partenariats nationaux et européens**

### SUIVI DU PLAN

## Préface

La définition de la « rareté » d'une maladie - moins d'une personne atteinte sur 2 000 se seuil retenu en Europe - ne doit pas masquer l'importance des enjeux de santé publique représentés par les maladies rares. Chacune de ces affections concerne moins de 3 patients en France. Certaines maladies rares en métropole, comme la drépanocytose, sont relativement fréquentes dans les départements et territoires d'Outre Mer. Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites « orphelines » parce que les populations concernées ne bénéficient d'aucune réponse thérapeutique.

La majorité des maladies rares sont insuffisamment connues des professionnels de santé. Cette méconnaissance est à l'origine d'une errance diagnostique, source de souffrance pour les malades et leur famille et d'un retard dans leur prise en charge, parfois préjudiciable.

Leur diagnostic précoce et leur suivi nécessitent le recours à des équipes pluridisciplinaires associant à la fois une expertise scientifique et une compétence médicale, permettant de faire bénéficier au plus vite les malades des progrès de la recherche. Ces équipes spécialisées, en nombre limité, doivent être reconnues et clairement identifiées pour les personnes malades et les professionnels de santé.

Ces maladies posent un problème médical nouveau : il faut en effet apprendre à découvrir, reconnaître l'exception, à progresser dans la connaissance de la maladie, à partager l'information et l'expérience, à organiser des réseaux appuyés sur des centres de référence.

Face aux 7 000 maladies rares déjà connues, un sentiment d'impuissance peut nous envahir. En termes de coût et d'efficacité, les efforts réalisés par la recherche médicale pour découvrir et vaincre ces maladies peuvent paraître peu valorisants : à quoi bon, pour ce qui concerne une ou deux fois sur dix, consacrer autant de temps et d'énergie à une pathologie rencontrée une ou deux fois en dix ans ?

Les maladies rares soulèvent un problème politique, au sens noble du terme, celui de la prise en compte des besoins des plus faibles et des moins nombreux. Si nous voulons garantir l'égal accès aux soins, si nous recherchons la meilleure qualité de prise en charge et d'accompagnement, nous comprenons aisément que l'ensemble de notre système de santé et médico-social soit concerné.

Les maladies rares sont des maladies le plus souvent graves, chroniques et invalidantes. Elles peuvent nécessiter des soins spécialisés, lourds et prolongés. De plus, elles génèrent souvent des handicaps de tout type, parfois très sévères. L'impact sur les familles est souvent majeur et ce sont elles qui se sont mobilisées pour faire reconnaître l'importance de ces maladies longtemps ignorées. Là encore, la méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs sociaux et médico-sociaux peut provoquer des retards dans le recours aux dispositifs d'aides. C'est pourquoi les mesures d'application de la loi relative à l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées intégreront la spécificité des maladies rares.

Si les connaissances sur l'origine de ces maladies ont significativement progressé, notamment par l'identification des gènes qui permet déjà de diagnostiquer formellement de 800 maladies, des progrès restent encore à faire en recherche. L'industrie pharmaceutique constitue aussi une des sources majeures d'innovation avec la mise sur le marché de nouveaux médicaments, qui ont bénéficié des incitations créées par la réglementation européenne sur les médicaments orphelins en décembre 1999.

Une politique volontariste dans ce domaine impliquant l'ensemble des partenaires, notamment industriels et associatifs, doit permettre de poursuivre les efforts engagés, et un renforcement des moyens dédiés à la recherche sur les maladies rares, tant en matière de diagnostic que de traitement.

Enfin, les associations de personnes atteintes de maladie rare, et en particulier l'association française contre les myopathies (AFM), jouent un rôle déterminant dans ce domaine et doivent être soutenues. L'AFM a été à l'initiative d'une véritable prise de conscience collective ; elle est devenue un acteur et un partenaire incontournable des professionnels de santé, des chercheurs et des pouvoirs publics.

Compte tenu de ces enjeux, les maladies rares ont été retenues comme une des grandes priorités de la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004. Traduisant cet engagement politique fort, le Plan National Maladies Rares propose une série de mesures concrètes, cohérentes et structurantes pour l'organisation de notre système de soins. Elles devraient permettre de répondre aux attentes des malades et de leur entourage.

Ce plan résulte d'un processus de concertation très large associant des experts des maladies rares, cliniciens et chercheurs, et des représentants des malades, de l'assurance maladie, des ministères de la santé et de la recherche.

Philippe DOUSTE-BLAZY

Marie -Anne MONCHAMP

François d'AUBE

## Les maladies rares, en quelques chiffres

Une maladie est dite rare si moins d'**une personne sur 2 000 en est atteinte**, soit en France moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée.

On dénombre **près de 7 000 maladies** rares identifiées, plus ou moins invalidantes. Cinq nouvelles pathologies sont décrites chaque semaine dans le monde, dont 80 % d'origine génétique.

6 à 8 % de la population mondiale seraient concernés, de près ou de loin, par ces maladies, soit plus de **3 millions de Français**, 27 millions d'Européens et 27 millions d'Amérique du Nord.

Une cinquantaine de maladies rares touchent chacune quelques milliers de personnes en France, alors que 500 autres n'en atteignent que quelques centaines, et des milliers d'autres ne touchent que quelques dizaines de personnes.

A titre d'exemples, on dénombre en France :

- 15 000 malades atteints de **drépanocytose** ;
- 8 000 malades atteints de **sclérose latérale amyotrophique** ;
- 5 000 à 6 000 malades atteints de **mucoviscidose** ;
- 5 000 malades atteints de **myopathie de Duchenne** ;
- 400 à 500 malades atteints de **leucodystrophie** ;
- quelques cas de **progéria** ou vieillissement précoce (moins de 100 cas dans le monde).

65 % des maladies rares sont graves et invalidantes. Elles sont caractérisées par :

- un **début précoce dans la vie**, deux fois sur trois, avant l'âge de 2 ans ;
- des **douleurs chroniques** chez un malade sur cinq ;
- la survenue d'un **déficit moteur, sensoriel ou intellectuel** dans la moitié des cas, à l'origine d'une incapacité réduisant l'autonomie dans un cas sur trois ;
- la mise en jeu du **pronostic vital** dans presque la moitié des cas, les maladies expliquant 35 % des décès avant l'âge de 1 an, 10 % entre 1 et 5 ans et 12 % entre 5 et 15 ans.

## Maladies rares : un plan national articulé autour de dix axes stratégiques

L'amélioration de la prise en charge des maladies rares constitue un enjeu majeur de politique publique du fait des données épidémiologiques, des conséquences de ces pathologies sur la qualité de vie des patients et de leur famille et des enjeux de recherche en matière de diagnostic et de traitement.

La France a pris depuis quelques années de nombreuses initiatives dans ce domaine en collaboration avec les associations de malades, grâce en particulier à l'Association Française contre les Myopathies : création d'une mission des « médicaments orphelins » (1995) ; financement d'une ligne d'assistance téléphonique pour les malades (1995) et d'un serveur d'information « Orphanet » (1997) ; financement de la recherche clinique sur les maladies rares dans le cadre d'un programme de recherche clinique hospitalier (depuis 2001) ; mise à disposition de la liste des essais cliniques par l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (2004) ; création d'un groupement d'intérêt scientifique intitulé « Institut des Maladies Rares » (2004). La politique volontariste française dans le domaine des maladies rares a permis l'adoption en janvier 2000 du règlement européen sur les médicaments orphelins.

Le Plan National Maladies Rares 2004-2008, inscrit dans la loi relative à la politique de santé publique du 9 août 2004, vient développer, renforcer et donner une cohérence à différentes initiatives.

Il fixe comme priorité d'« assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et la prise en charge » des personnes souffrant d'une maladie rare, au travers de la déclinaison de dix axes stratégiques :

- f Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares ;
- f Reconnaître la spécificité des maladies rares ;
- f Développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares ;
- f Former les professionnels à mieux les identifier ;
- f Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques,
- f Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades ;
- f Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins ;
- f Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le soutien aux associations de malades ;
- f Promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, notamment pour les traitements ;
- f Développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares.

## Axe n° 1 : Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares

### ~~Contexte~~

Actuellement, il n'existe pas de surveillance épidémiologique organisée pour les maladies rares en France. La mise en place d'une telle surveillance nécessite de prendre en compte leurs spécificités. Leur diversité ne permet pas un suivi exhaustif de l'ensemble des pathologies.

La nomenclature est peu adaptée au suivi épidémiologique de ces maladies. La pluralité du lieu et du type de prise en charge de la maladie rare (centres spécialisés, mais aussi centres non spécialisés, praticiens spécialistes de ville...) rend difficile le repérage des malades.

Les besoins en matière de surveillance épidémiologique diffèrent selon les pathologies : pronostic, la nature de la prise en charge, l'émergence de thérapeutiques innovantes, la nature qu'il soit économique ou social.

Certaines sources de données sur les maladies rares existent mais n'ont pas fait l'objet d'une exploitation épidémiologique. Elles nécessitent pour être opérationnelles un travail de réflexion sur leurs modes d'utilisation possibles et des études de faisabilité.

L'objectif est de mettre en place sur 5 ans une politique cohérente de surveillance épidémiologique d'ensemble et une surveillance spécifique de certaines maladies rares en termes d'incidence, de prévalence, de retentissement sur la mortalité, la morbidité, la qualité de la vie et les circuits de prise en charge des patients.

### ~~Objectif~~

- ? Connaître les maladies rares par une surveillance épidémiologique, qui permet de mieux appréhender l'histoire naturelle de ces maladies, d'évaluer les besoins et les parcours des malades au sein du système de soins et de suivre l'évolution de indicateurs relatifs à la qualité de vie des patients.

### ~~Mesures~~

- ? **L'Institut de veille sanitaire (InVS) est chargé de mettre en place et de coordonner la surveillance épidémiologique des maladies rares**, en lien avec l'ensemble des partenaires concernés. Cette mission sera inscrite dans le programme de travail de l'InVS à partir de 2005, par l'intermédiaire du contrat d'objectifs et de moyens (COM). Les missions, dans ce domaine, sont de :
- développer une nomenclature et une classification adaptée aux maladies rares en collaboration avec les instances internationales : l'Organisation Mondiale de la Santé et les instances européennes, notamment avec la « Rare Disease Task Force » qui rassemble des experts européens sur les maladies rares ;
  - mettre en place une concertation avec les différents partenaires (instances internationales, professionnels de santé, notamment les centres de référence pour les maladies rares et les associations de malades) afin :

- ¾ d'établir un ordre de priorité des maladies à suivre en termes d'incidence prévalence, de gravité, de morbidité, de handicap et de mortalité ;
  - ¾ de définir des outils de surveillance épidémiologique adaptés ;
  - élaborer, avec les professionnels concernés et les associations de malades, un cas des charges épidémiologique des centres de référence ;
  - apporter une expertise méthodologique aux centres de référence pour leur permettre de remplir leur mission de surveillance épidémiologique par :
    - ¾ un soutien pour la mise en place d'un recueil de données homogènes pertinentes, de bases de données, de méthodes statistiques adaptées, à la collaboration des services de santé publique des centres hospitaliers ;
    - ¾ une organisation adaptée de la remontée d'informations ;
    - ¾ une aide logistique pour l'analyse et la synthèse des données recueillies ;
  - mobiliser l'ensemble des bases de données existantes :
    - ¾ l'enregistrement des certificats de décès, géré par l'INSERM, « le CépiDc » ;
    - ¾ les déclarations d'affections de longue durée (ALD) qui permettent d'identifier clairement quelques maladies ou groupes de maladies rares ;
    - ¾ le programme médicalisé des systèmes d'information (PMSI), les fichiers commissions départementales d'éducation spéciale (CDES), des commissions techniques d'orientation et de reclassement professionnel (COTOREP) bases de données des laboratoires (suivi des médicaments orphelins ou traçage des données d'examen de diagnostic des laboratoires de génétique...) ;
  - poursuivre le développement des registres de maladies rares avec :
    - ¾ le maintien de la politique d'appel d'offre pour la mise en place des registres de maladies rares, initiée par le Comité National des Registres (CNR) en mai 2004 ;
    - ¾ la création d'un sous-comité du CNR permettant de qualifier les registres de maladies rares selon une procédure adaptée (modification de l'arrêté définissant les missions du CNR et son règlement intérieur) ;
  - mettre en place une étude épidémiologique sur la mortalité due aux maladies rares à partir des certificats de décès ;
  - recueillir des données sur le handicap et sur l'insertion sociale, scolaire et professionnelle des malades ;
  - élaborer une synthèse sur l'épidémiologie des maladies rares et en assurer une diffusion, notamment auprès de l'ensemble des partenaires institutionnels, professionnels, associatifs et du grand public.
- ? **La structure de coordination de la recherche sur les maladies rares**, née de l'initiative de l'Association Française des Maladies Rares (AFMR) et du groupement d'intérêt scientifique (GIS) Maladies rares, favorisera les projets de recherche, pour développer :
- des outils génériques d'épidémiologie (ex. : questionnaires de bases de données) ;
  - des projets de recherche clinique, y compris des essais thérapeutiques à partir des centres de référence ou des registres.

**Coût**

Des moyens financiers et humains sont spécifiquement affectés à l'InVS pour cette mission 500 000 euros par an, soit 2 millions d'euros sur la durée du plan.

**~~Calendrier~~**

Nouvelles missions de l'InVS : dès janvier 2005

Programme pluriannuel de recherche sur les maladies rares : 1<sup>er</sup> trimestre 2005

**~~Direction pilote~~**

Direction Générale de la Santé (DGS), en lien avec l'InVS

## Axe n° 2 : Reconnaître la spécificité des maladies rares

Reconnaître la spécificité des maladies rares est un préalable nécessaire pour faciliter le diagnostic précoce de l'affection et améliorer la prise en charge des patients et de leur entourage, ce qui contribue à améliorer le pronostic et la qualité de vie.

### ~~Contexte~~

Certains patients atteints de maladies rares rencontrent des difficultés pour leur prise en charge par l'assurance maladie. Ces difficultés relèvent de quatre domaines :

Hétérogénéité des modes de prise en charge au titre des affections de longue durée (ALD)

Il existe différents modes de prise en charge en raison de l'absence d'identification en tant que catégorie unique « maladies rares » dans le dispositif des ALD, ce qui ne permet pas une prise en charge totalement cohérente entre les différents modes. En effet :

- soit la pathologie ou l'un de ses symptômes figure nominativement sur la liste des ALD (ex. : maladies métaboliques héréditaires, mucoviscidose, sclérose latérale amyotrophique, maladies neuromusculaires...) ;
- soit la pathologie ne figure pas sur la liste précitée et le patient peut être pris en charge à 100 % au titre d'une affection hors liste (31<sup>ème</sup> ALD). La pathologie doit être évolutive ou invalidante et nécessiter des soins continus d'une durée prévisible supérieure à 6 mois.

### ~~Prise en charge de certains produits de santé spécifiques~~

Certains produits de santé (médicaments, dispositifs médicaux...) prescrits dans les maladies rares ne bénéficient d'aucun remboursement. Il s'agit notamment :

- de médicaments disposant d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) remboursables dans certaines indications et prescrits hors indication remboursable (le traitement de certaines maladies rares (ex. : vitamines dans la mucoviscidose) ;
- de certains médicaments disposant d'une AMM, mais prescrits en cas de maladie rare en dehors des indications figurant à l'AMM ;

Il existe un dispositif de remboursement particulier pour les maladies métaboliques héréditaires permettant, sur avis d'experts, d'établir la liste des médicaments prescrits en indication AMM pouvant être pris en charge par l'assurance maladie. Ce dispositif ne permet toutefois pas de régler les situations relevant des autres catégories de maladies rares.

Remboursement des frais de transport

L'application par les caisses d'assurance maladie de la règle de prise en charge du transport vers l'établissement le plus proche constitue un obstacle pour le remboursement des frais de transport de certains malades

La spécificité de la prise en charge des maladies rares qui nécessitent le recours à des centres de référence ou de compétence, le plus souvent éloignés du domicile des patients rend donc nécessaire une adaptation du dispositif actuel de prise en charge des frais de transport.

Pratiques hétérogènes des services médicaux des caisses d'assurance maladie

La méconnaissance par les caisses d'assurance maladie de ces affections explique en grande partie, les rejets de prise en charge dont sont victimes certains patients. Un système d'expertise national a été mis en place par l'assurance maladie pour les maladies métaboliques héréditaires, mais ce dispositif ne permet pas de répondre aux besoins pour d'autres catégories de maladies rares.

#### **Objectifs**

L'amélioration de la reconnaissance des maladies rares, dans le cadre du dispositif d'affections de longue durée (ALD), suppose plusieurs actions :

- ? simplifier le dispositif de prise en charge des malades reconnus atteints d'une affection de longue durée (ALD) ;
- ? élargir la prise en charge à certains produits prescrits pour traiter la maladie rare ;
- ? alléger les procédures de prise en charge des frais de transports ;
- ? améliorer la connaissance par les services médicaux des caisses de ces maladies et leurs spécificités pour limiter, autant que possible, les rejets injustifiés de prise en charge.

#### **Mesures**

##### ? **Il sera demandé à la Haute Autorité de Santé :**

- de conduire une réflexion visant à assurer la prise en charge des maladies rares à titre des ALD, lorsque ces maladies sont graves, invalidantes et coûteuses. Cette réflexion pourra notamment porter sur les critères d'inclusion des maladies rares dans les ALD, ainsi que sur la reconnaissance de l'expertise des centres de référence pour les maladies rares, afin d'en faire les interlocuteurs privilégiés des médecins conseils ;
- de donner un avis sur la pertinence de la prise en charge par l'assurance maladie des médicaments prescrits hors des indications de l'AMM ou non remboursables pour le traitement de patients atteints de maladies rares. En cas d'avis favorable, les services ministériels mettront en place un dispositif de prise en charge par l'assurance maladie de ces médicaments sur les prestations extralégales ;
- Au-delà de cette mesure, les centres de référence devront continuer progressivement, en lien avec la Haute Autorité de Santé, des protocoles nationaux de diagnostic et de soins pour les maladies rares, afin de permettre la prise en charge par l'assurance maladie, de médicaments et produits, y compris hors des indications de l'AMM, indispensables pour les maladies rares.

##### ? **Améliorer la prise en charge par l'assurance maladie des frais de transports :**

- identifier le centre de référence ou de compétence comme la structure de soins la plus proche ;
- un projet de décret en Conseil d'Etat supprime la règle de l'établissement le plus proche et permettra ainsi une prise en charge des transports vers les centres de référence.

##### ? **Mettre en place une cellule dédiée aux maladies rares au sein de l'échelon national du service médical des différents régimes d'assurance maladie** pour sensibiliser les caisses à la spécificité de la prise en charge des patients atteints de maladie rare.

~~**Coût**~~

Pas de surcoût identifié.

~~**Calendrier**~~

2005

~~**Direction pilote**~~

Direction de la Sécurité Sociale (DSS)

### **Axe n° 3 : Développer une information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares**

#### **Contexte**

Depuis quelques années, les campagnes médiatiques développées par les associations, notamment le « Téléthon » et les « Opération nez rouge » ont sensibilisé la société française aux maladies rares ou orphelines.

Toutefois, les malades et leur famille rencontrent des difficultés majeures pour s'informer, s'orienter dans le système de soins, ce qui entraîne une errance diagnostique qui altère la qualité de leur prise en charge et accroît leur sentiment d'isolement.

Par ailleurs, l'information à destination des professionnels est dispersée, peu accessible dans un contexte où les connaissances évoluent rapidement. Ceux-ci doivent pouvoir disposer de recommandations pour la pratique clinique actualisées et validées, et être en mesure d'identifier les services spécialisés auxquels adresser éventuellement les malades dont ils ont la charge.

Disposer d'une information validée, utile et d'accès facile est donc essentiel pour améliorer la prise en charge des patients.

Des moyens d'informations sur les maladies rares existent, ils doivent être soutenus pour être développés :

- Orphanet est un serveur d'information sur Internet, multilingue, créé en 1997 et financé par la Direction générale de la santé (DGS), la Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS), l'INSERM, la Commission Européenne, les Entreprises du médicament (LEEM), la Fondation Groupama pour la santé, de nombreuses associations, notamment l'Association française contre les myopathies (AFM). Ce serveur donne aux familles et aux professionnels des informations sur les maladies rares et les services disponibles dans ce domaine.
- Deux services d'information téléphoniques spécifiques, Maladies Rares Info Santé et la Fédération des Maladies Orphelines, apportent quotidiennement des informations aux malades et aux professionnels de santé, mais sont encore insuffisamment connus.
- Des documents pédagogiques ou outils d'éducation thérapeutique sont développés par des spécialistes ou des associations de malades.
- Des relais socioculturels pour informer les malades ayant des difficultés linguistiques ou sociales ont été mis en place, même si ces initiatives restent trop peu répandues (ex. : femmes « relais » à l'hôpital pour informer les familles sur la drépanocytose).

#### **Objectifs**

- ? Développer l'information vers tous les publics concernés
- ? Labelliser les services d'information téléphonique
- ? Développer l'éducation thérapeutique
- ? Faire connaître le plan maladies rares auprès des professionnels et du grand public

## Mesures

### ? Améliorer l'information disponible sur Internet en langue française (Orphanet), €

- faisant d'Orphanet, un portail référent permettant d'accéder à l'ensemble des informations sur les maladies rares ;
- créant de nouveaux services à destination des professionnels de santé (aide au diagnostic ou à l'orientation dans le système de soins, conduites à tenir en situation d'urgence...), et à destination des partenaires sociaux (aides pour les démarches d'intégration scolaire ou professionnelle, compensation du handicap, aides techniques et financières...);
- développant les informations médicales existantes par l'extension de l'encyclopédie médicale « Orphanet » destinée aux professionnels de santé et aux malades : une information détaillée sera disponible pour l'ensemble des maladies rares identifiées ;
- développant de nouvelles catégories d'information adaptées aux besoins des malades et des professionnels, en informant sur :
  - 9 l'organisation du système de soins et de prise en charge en France et dans le monde, particulièrement en Europe ;
  - 9 la prise en charge sociale et l'accès aux thérapeutiques et aux prestations sociales ;
  - 9 les bonnes pratiques de soins ;
  - 9 les documents pédagogiques disponibles ;
  - 9 les systèmes experts d'aide au diagnostic ;
  - 9 les thérapeutiques et leur développement ;
- faisant mieux connaître aux professionnels de santé et aux malades « Orphanet » par des campagnes de communication ciblées.

### ? Améliorer l'information disponible par téléphone sur les maladies rares en France avec l'Institut national de prévention en santé (INPES) et les associations de malades :

- labelliser les services d'information téléphonique ;
- mieux faire connaître la téléphonie par des campagnes de communication auprès des professionnels de santé, des malades et du grand public.

### ? Développer une information spécifique sur les maladies rares adaptée aux besoins de certains publics, notamment les enseignants, les travailleurs sociaux...

### ? Développer l'éducation thérapeutique :

- améliorer la qualité, la quantité, la disponibilité, l'accessibilité des documents pédagogiques destinés à l'éducation thérapeutique en lien avec l'INPES, les professionnels de santé et les associations de malades ;
- mettre en commun et mutualiser, sous l'égide de l'INPES, les expériences d'éducation pour la santé ;
- améliorer l'information auprès des publics en difficulté (problèmes linguistiques, situations de précarité) en formant les professionnels de santé en proximité (médecins et puéricultrices de centres de protection maternelle et infantile, médecins scolaires...);

- soutenir la base de données en ligne de l'Education Nationale, « Intégra destinée à informer les enseignants sur les maladies chroniques et rares de l'enfant, en lien avec les médecins scolaires ;
- promouvoir des travaux de recherche sur l'éducation pour la santé.

? **Faire connaître aux professionnels de santé, aux malades et au grand public le plan national maladies rares :**

- diffuser les mesures auprès des professionnels de santé, des malades, du grand public et des maisons du handicap ;
- faire connaître le plan au niveau international et notamment européen ;
- organiser, en lien avec l'Union Européenne et les associations de malades un colloque international au Luxembourg en 2005 ;
- assurer un suivi de l'information concernant la mise en place du plan et les actions entreprises auprès des professionnels de santé, des malades et des associations ;

**~~Calendrier~~**

Orphanet : 2005-2007

Education thérapeutique : 2005-2007

Service d'information téléphonique : 2005

**~~Coût~~**

Actions d'information : 300 000 euros par an, soit 1,2 millions d'euros sur la durée du plan  
Service d'information téléphonique : 400 000 euros par an, soit 1,6 millions d'euros sur la durée du plan.

**~~Direction pilote~~**

Direction générale de la Santé (DGS), en lien avec l'INPES, l'INSERM et les associations de malades.

---

**~~Exemples de nouveaux outils qui seront développés~~**

- annuaire des services permettant de s'orienter dans le système de soins en fonction des grands ensembles de symptômes cliniques lorsqu'aucun diagnostic précis n'est encore porté ;
  - mise en ligne d'une information actualisée sur l'offre de soins (centres de référence, filière de soins...) ;
  - veille bibliographique sur l'organisation des soins et de la prise en charge des maladies rares dans le monde ;
  - mise en ligne des bonnes pratiques élaborées par les professionnels de santé, notamment les centres de référence, en lien avec la Haute Autorité de Santé ;
  - mise en ligne d'outils d'aide au diagnostic et à la décision en situation d'urgence, en lien avec les professionnels concernés, la Haute Autorité de Santé et les associations ;
  - mise en ligne d'informations sur le développement, la disponibilité des médicaments orphelins, en lien avec l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAPS) et les entreprises du médicament (LEEM) ;
  - mise en ligne de documents d'information et de pédagogie téléchargeables pour les malades et leur entourage ;
  - mise en ligne d'information sociale et administrative régulièrement actualisée.
-

## **Axe n° 4 : Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares**

### **~~C~~ontexte**

L'errance diagnostique et les problèmes rencontrés par les malades et leur entourage d'urgence, la continuité des soins et dans l'accompagnement au quotidien sont fréquemment dénoncés par les patients.

Les associations de malades soulignent à quel point la façon d'informer autant que le contenu de l'information compte pour aider le patient et son entourage à supporter la maladie : l'annonce du diagnostic, l'accueil dans les situations d'urgence, le suivi tout au long de la pathologie favorisant une insertion sociale adaptée, les situations d'aggravation ou de fin de vie nécessitent un accompagnement de qualité de la part des professionnels de santé. Le programme des études médicales ne fait pas mention spécifiquement des maladies rares.

La circulation des informations médicales concernant le malade à travers le système de soins est parfois difficile, notamment en situation d'urgence : faute d'informations médicales précises sur le diagnostic et la prise en charge de la maladie, le professionnel de santé urgentiste peut être en difficulté pour adopter une démarche thérapeutique adaptée (ex : ostéogénèse imparfaite, maladie de Marfan...).

### **~~O~~bjectifs**

- ? Adapter la formation initiale et continue des professionnels de santé et sociaux ;
- ? Reconnaître de nouveaux métiers susceptibles d'améliorer la prise en charge des malades et de leur famille ;
- ? Améliorer la circulation des informations médicales.

### **~~M~~esures**

#### **? Pour adapter la formation médicale initiale :**

- introduire le thème des maladies rares dans le programme de l'examen classant national de fin d'études des 2<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> cycles des études de médecine ;
- introduire le thème des maladies rares dans les programmes de formation des spécialistes, en lien avec les collèges de spécialités concernés ;
- mettre en place des séminaires de sensibilisation sur les maladies rares au cours du 3<sup>ème</sup> cycle des études médicales ;
- créer un module de formation spécifique « maladies rares » dans le cadre de l'université médicale virtuelle ;
- élaborer des outils pédagogiques spécifiques et les mettre en ligne sur Orphanet.

? **Pour organiser la formation médicale continue, devenue obligatoire depuis la loi 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, dans ce domaine :**

- élaborer des modules de formation continue en lien avec le Collège national formation médicale continue des médecins libéraux et le Collège des enseignants de médecine générale, le Collège de la formation médicale continue des médecins salariés, les sociétés savantes concernées et les Conseils Nationaux Formation Continue des médecins hospitaliers ;
- mettre en ligne les programmes de formation sur Orphanet.

? **Pour sensibiliser les autres professionnels de santé et sociaux à la problématique des maladies rares :**

- modifier le programme des formations initiale et continue des personnels paramédicaux : infirmiers, rééducateurs (ergothérapeutes, orthophonistes, psychomotriciens...), assistants sociaux, psychologues...

? **Pour organiser le programme de formation aux nouveaux métiers :**

- mettre en place le programme de formation initiale des conseillers génétiques, intégrer la problématique des maladies rares (annonce du diagnostic, prise en charge, accompagnement du malade et de sa famille et réflexion éthique) ;
- mettre en place une formation universitaire complémentaire (diplôme universitaire, master) de « coordinateur de soins », destinée aux professionnels de santé pour les patients atteints de maladies rares.

? **Pour améliorer la circulation des informations médicales** concernant le malade et le respect des principes du secret médical et professionnel, dossier médical personnalisé (DMP) est le vecteur le mieux adapté.

~~Coût~~

100 000 euros par an, soit 400 000 euros sur la durée du plan.

**Calendrier**

Aménagement des formations : 2005-2006

Outils pour la circulation de l'information médicale : 2005-2006

~~Direction pilote~~

DGS

## Axe n° 5 : Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques

### ~~Contexte~~

La multiplicité des tests génétiques disponibles, du fait de l'essor de la biologie moléculaire et des progrès en génétique, permet d'envisager la possibilité de diagnostiquer de plus en plus de maladies rares.

La disponibilité de ces tests permet également d'envisager leur utilisation pour un dépistage systématique en population.

Les dépistages organisés en population générale (dépistage prénatal, néonatal ou à l'adulte) ~~ou ciblés~~ relèvent d'un choix de santé publique et de société dont les enjeux multiples :

- techniques : il faut disposer d'un test réalisable, performant, prédictif et accepté pour les personnes qui s'y soumettent ;
- éthiques : la pratique du test et ses conséquences doivent être bénéfiques pour la personne qui s'y soumet, et les implications familiales ou sociétales doivent être éthiquement acceptables ;
- organisationnels : les personnes dépistées parmi la population cible doivent être prises en charge. Le choix d'une politique de dépistage pose le problème des priorités de santé que la société veut se donner ;
- sociétaux : le choix d'un dépistage en population est aussi un choix de société, la dernière pouvant faire le choix de privilégier un dépistage, au-delà de considérer purement de santé publique, dans une démarche solidaire face à un groupe de malades auquel elle souhaite apporter son soutien.

Seule une évaluation de tout dépistage avant et après sa mise en place, prenant en compte la globalité de ces enjeux, permet de proposer une politique cohérente de dépistage des maladies rares.

~~Les dépistages individuels~~ relèvent d'une décision personnelle dans le cadre d'une relation de soins dont les indications doivent être validées. De plus, des autotests disponibles sur Internet, s'effectuant sans prescription médicale, n'ont actuellement aucune valeur scientifique, aucun encadrement juridique et posent de nombreux problèmes éthiques. -

### ~~Objectifs~~

- ? Mettre en place une politique cohérente en matière de dépistage des maladies rares fondée sur une définition des priorités, reposant sur une évaluation rigoureuse des dépistages envisagés, et sur une rationalisation des décisions prenant en compte le choix de société ;
- ? améliorer l'accessibilité aux tests diagnostiques ;
- ? proposer une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares.

## Mesures

*I. Pour encadrer le dépistage des maladies rares :*

? **Améliorer l'organisation des programmes de dépistages en population général mettant en place :**

- une procédure générale réglementaire, définissant les étapes de l'évaluation ( mise en œuvre et du suivi des programmes de dépistage ;
- une évaluation systématique a priori et a posteriori des programmes de dép en lien avec les instances concernées (Ministère de la santé et de la prot sociale, Haute Autorité en Santé, Haut Comité de Santé publique, ag sanitaires...). Un guide sur la méthodologie d'évaluation « a priori » programme de dépistage<sup>1</sup> vient d'être élaboré par l'Agence d'accréditat d'évaluation en santé (ANAES) ;
- un Comité consultatif indépendant, adossé à la Haute Autorité en Santé Haut Conseil de Santé publique, chargé de rendre un avis au ministre de la et de la Protection sociale en matière de politique de dépistage ;
- une formation et une promotion des équipes susceptibles d'apporter compétences pour la réalisation de l'évaluation des programmes par ap projets ;
- un cadre juridique et institutionnel aux programmes et aux actes de dépis avec :
  - ◊ clarification du statut juridique de l'acte de prescription que constitu dépistage en population ;
  - ◊ inscription des actes de dépistage à la nomenclature des actes.

? **Améliorer l'organisation des dépistages individuels :**

- en validant les indications des tests de dépistage individuels, destinés à idr un risque de santé pour une personne et sa famille, en lien avec l'A française française se sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAP Haute Autorité de Santé, le Conseil National Consultatif d'Ethique, l'Agén Biomédecine et les professionnels de santé concernés ;
- en apportant une validation scientifique aux autotests, en lien avec la Autorité de Santé, les professionnels de santé concernés et les associatio malades ;
- en clarifiant, sur le plan éthique juridique et réglementaire, le statut des autoi de dépistage.

*II. Pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique :*

? **Améliorer la disponibilité des tests diagnostiques**, en lançant un appel d'offr 2005, destiné aux laboratoires réalisant des actes de biologie complexes, notamm biologie moléculaire, en lien avec le Comité national de génétique clinique et les sc savantes concernées.

---

<sup>1</sup> « Guide méthodologique : comment évaluer a priori un programme de dépistage, guides prati <http://www.anaes.fr>

Un appel à projets a déjà été réalisé en 2003 pour permettre d'effectuer des génétiques, particulièrement complexes, pour diagnostiquer des maladies musculaires, neurologiques, neuro-sensorielles et des retards mentaux.

Trente-quatre laboratoires de génétique moléculaire bénéficient actuellement d'un soutien financier annuel de 4,5 millions d'euros.

? **Améliorer l'accessibilité des actes d'assistance médicale à la procréation**, dans le cadre du diagnostic pré-implantatoire, en les exonérant du ticket modérateur ;

? **Sensibiliser les professionnels de santé et le public aux tests de dépistage** leurs modalités de mise en place (INPES) :

- en réalisant des actions d'information et de communication sur les dépistages
- en organisant des actions de formation des professionnels de santé sur les dépistages et les problèmes éthiques et de santé publique qu'ils soulèvent.

*III. Pour organiser une politique concertée en Europe sur les dépistages des maladies rares*

? Saisir la direction générale de la santé européenne (DG SANCO) et notamment la « Rare Disease Task Force », afin d'**élaborer des recommandations européennes**.

#### ~~Coût~~

Appel d'offres pour les laboratoires de référence : 5 millions d'euros par an à partir de : soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

#### **Calendrier**

2005-2006

#### ~~Directions pilotes~~

Encadrement du dépistage : DGS, en lien avec l'INPES

Amélioration de l'accès au diagnostic : DHOS et DSS

## Axe n° 6 : Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge

### ~~Contexte~~

Le nombre et la diversité des maladies rares nécessitent une approche spécifique en matière de prise en charge. En effet, les malades et leur entourage rencontrent des difficultés : l'établissement du diagnostic et pour une prise en charge de leur maladie, adaptée et coordonnée.

L'accès aux soins est souvent difficile en raison de :

- la méconnaissance, par les patients et les médecins traitants, de la pathologie et de l'existence des centres spécialisés pour ces maladies ;
- la multiplicité des intervenants nécessaires à la prise en charge de la maladie ;
- l'insuffisance de l'interface ville-hôpital permettant une prise en charge coordonnée globale de la personne malade par les réseaux de santé et de réseaux médicaux sociaux ;
- l'absence d'identification de relais médicaux et paramédicaux de proximité.

Le parcours des malades relève ainsi davantage de logiques individuelles que d'une véritable filière de soins organisée.

Il en résulte une inadéquation dans la prise en charge de ces patients, ainsi qu'une « perte diagnostique » particulièrement douloureuse pour les familles, parfois à l'origine d'un retard au diagnostic.

### ~~Objectifs~~

- ? Mettre en place des centres de référence pour la prise en charge des maladies rares ;
- ? structurer, à partir de ces centres, une organisation des soins permettant au patient de bénéficier d'une prise en charge au plus près de ses besoins ;
- ? mettre en cohérence le dispositif d'organisation des soins avec le dispositif de prise en charge par l'assurance maladie et les autres dispositifs d'indemnisation ;
- ? assurer la disponibilité et la prise en charge des médicaments orphelins et prévenir les arrêts de commercialisation de certains produits de santé.

### Mesures

*1. Pour mettre en place des centres de référence Maladies rares :*

- ? Créer un **comité national consultatif de labellisation (CNCL)** constitué de représentants des professionnels de santé experts dans le domaine des maladies rares, d'institutionnels et des associations de malades. Ce comité a pour missions de rendre avis au ministre de la Santé et de la Protection sociale pour labelliser des centres de référence ;

- ? **Labelliser nationalement une centaine de centres de référence pour les maladies rares**  
**Ces centres, composés d'équipes pluridisciplinaires, ont pour missions de :**
- faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique psychologique et d'accompagnement social ;
  - définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute Autorité de Santé et l'Union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;
  - coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique en lien avec l'Institut national de veille sanitaire (InVS) ;
  - participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES) ;
  - animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
  - être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades ;
- ? **Diffuser largement la liste des centres de référence** auprès des professionnels de santé et des malades et de leur famille, afin de faciliter l'orientation des patients vers les centres labellisés. La cartographie de ces centres sera mise en ligne sur le site du ministère de la Santé et de la Protection sociale et sur Orphanet. Elle sera également communiquée aux associations de malades et aux professionnels de santé ;
- ? **Assurer un financement pérenne à ces centres** d'une part, par la tarification à l'acte (T2A) et d'autre part, par une dotation forfaitaire dans le cadre des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation (MIGAC) pour la part des ressources consacrées aux missions de coordination des soins, de recherche, d'enseignement, de surveillance épidémiologique et d'expertise.

## II. Pour structurer l'organisation des soins :

- ? **Constituer des réseaux sanitaires et médico-sociaux** à partir des centres de référence :
- en faisant reconnaître par les régions (ARH<sup>2</sup> et URCAM<sup>3</sup>), la priorité « maladies rares » pour le financement des réseaux de soins en aval des centres de référence ;
  - en soutenant le développement de ces réseaux interrégionaux et nationaux. Dotation Nationale de Développement des Réseaux (DNDR), à la condition qu'il existe un partenariat avec un centre de référence.
- ? **Développer des outils de coordination au sein de la filière de soins :**
- en incitant les établissements, qui disposent de centres de référence, à conclure des conventions inter-hospitalières avec les structures qui participent à la prise en charge des patients atteints de maladies rares. Ces conventions s'appuieront sur des protocoles médicaux communs ;
  - en expérimentant le dossier médical personnel (DMP), dès 2005, dans un ou plusieurs centres de référence ;

---

<sup>2</sup> ARH : Agence Régionale d'Hospitalisation

<sup>3</sup> URCAM : Union Régionale des Caisses d'Assurance Maladie

- en prenant en charge les frais de transport des praticiens hospitaliers appelé: déplacer dans un autre établissement dans le cadre des missions de conseil d'expertise.

*III. Pour mettre en cohérence les dispositifs d'organisation des soins, de prise en charge et l'assurance maladie et d'aide médico - sociale :*

- ? **Identifier les centres de référence comme experts** correspondants des service contrôle médical des caisses d'assurance maladie ;
- ? **Donner à ces centres une mission d'information** des malades et des familles sur différents dispositifs d'aide et d'accompagnement social.

#### **Calendrier**

D'ici 2008, plus de 100 centres de référence « Maladies rares » seront labellisés.

#### ~~**Coût**~~

40 millions d'euros sur la durée du plan :

- 10 millions d'euros attribués en 2004
- 10 millions d'euros en 2005
- 10 millions d'euros en 2006
- 10 millions d'euros en 2007

#### ~~**Directions pilotes**~~

Labellisation des centres : DHOS et DGS

Pour les « médicaments orphelins » : DHOS, DGS et Mission des médicaments orphelins

Prise en charge médico - sociale et sociale (DGA S)

**Appel à projets pour la labellisation de centres de référence maladies rares  
(circulaire DHOS/DGS du 27 mai 2004)**

Dans le prolongement des travaux déjà réalisés pour la prise en charge de la mucoviscidose et de la sclérose latérale amyotrophique, une démarche de **labellisation** de centres de référence pour la prise en charge de patients atteints de maladies rares a été lancée. La circulaire du 27 mai 2004 prévoit la labellisation de centres de référence par pathologie ou groupe de pathologies rares.

Un centre de référence d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares regroupe un ensemble de compétences pluridisciplinaires hospitalières, organisées autour d'équipes médicales hautement spécialisées. Ses missions sont précisées dans la circulaire.

Un **Comité National de Labellisation des centres de Référence (CNCL)**, associant professionnels de santé experts dans la prise en charge des maladies rares, représentants des associations de malades et des institutions, nommé par le ministre de la Santé et de la Protection sociale, est chargé d'émettre un avis motivé au ministre pour désigner des centres labellisés. Il pourra être saisi sur toute question relative à l'organisation des soins en matière de maladies rares.

Les centres labellisés seront soumis à une procédure d'évaluation dont les modalités seront mises au point en lien avec l'Agence Nationale d'Accréditation et d'Evaluation en Santé.

## Axe n° 7 : Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins

### ~~Contexte~~

Le critère de « désignation » du médicament orphelin est constitué par la prévalence maladie qu'il est sensé soigner : 5/10 000. Il est accordé par le Comité des médicaments orphelins de l'Agence européenne du médicament.

Une mission ministérielle des médicaments orphelins a été créée en mars 1995, avec les objectifs :

- ? promouvoir une politique européenne en faveur des médicaments orphelins ;
- ? accompagner ce projet par des actions nationales adaptées.

Cette mission a atteint son objectif majeur, puisqu'elle a permis de faire adopter le règlement européen relatif aux médicaments orphelins le 16 décembre 1999.

Ce nouveau règlement, opérationnel au sein de l'Agence européenne du médicament le 1<sup>er</sup> avril 2000, a permis la désignation<sup>4</sup> de **240 médicaments** et l'attribution d'une autorisation de mise sur le marché européenne (AMM) à **16 spécialités**, tandis qu'une vingtaine de demandes d'AMM sont en cours d'examen.

Ce règlement et l'action conduite par la Mission ont favorisé la **création de nouveaux laboratoires pharmaceutiques**, et dynamisé les laboratoires existants. En France, d'une trentaine d'entreprises se sont engagées dans le développement de médicaments orphelins.

Parallèlement, l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris a créé en son sein l'Établissement Pharmaceutique des Hôpitaux de Paris pour mettre sur le marché des médicaments orphelins.

### ~~Objectifs~~

Poursuivre par des mesures adaptées la dynamique de développement de nouveaux médicaments orphelins.

### ~~Mesures~~

- ? La Commission européenne présentera, début 2006, un bilan du règlement sur les médicaments orphelins. De ce bilan, pourrait éventuellement naître une procédure de réexamen par les instances européennes des dispositions adoptées en 1999.

---

<sup>4</sup> Désignation : procédure par laquelle un Comité de l'Agence européenne (Comité des médicaments orphelins) reconnaît que le projet de développement présenté répond à une maladie rare (prévalence inférieure à 5 pour 10 000) et que cette maladie est grave et invalidante et qu'aucun traitement n'est actuellement disponible.

Le **Gouvernement français, profondément attaché à la préservation du dispositif existant**, suivra avec une grande vigilance l'ensemble de ce processus, afin d'éviter le risque de remise en cause du régime particulier établi en faveur des médicaments orphelins ;

- ? **L'exonération actuelle**, pour les promoteurs de médicaments orphelins, des **taxes et contributions** dues par l'industrie pharmaceutique au profit de l'assurance maladie (l'AFSSAPS) sera maintenue ;
- ? Le Comité économique des produits de santé (CEPS) a prévu, dans l'**accord signé entre l'Industrie pharmaceutique et l'Etat**, un volet relatif aux médicaments orphelins. Cette disposition sera maintenue dans le cadre des futures politiques contractuelles (Industrie-Etat) ;
- ? Le développement des médicaments orphelins est étroitement associé aux recherches soutenues par le **programme hospitalier de recherche clinique**. Comme le prévoient les mesures décrites dans l'axe « Recherche », les maladies rares resteront une thématique prioritaire et spécifique de ce programme de recherche ;
- ? Les médicaments orphelins seront **inscrits sur la liste des molécules innovantes et coûteuses** dans le cadre de la réforme de la tarification à l'activité (mesure décrite dans l'axe « améliorer l'accès aux soins ». Ce dispositif doit permettre de diffuser sans délai les « médicaments orphelins » dès l'obtention de leur AMM. Il nécessite une mise à jour des listes de produits concernés, afin d'éviter tout retard dans l'accès aux thérapies innovantes ;
- ? Le Conseil de l'Hospitalisation pourra conseiller le ministre chargé de la santé sur les **molécules de réserve hospitalière sans AMM**, qui pourront être financées dans l'**enveloppe hospitalière (ONDAM hôpital)** ;
- ? **L'arrêt de commercialisation intempestif de certains produits de santé prescrites utiles pour les maladies rares sera prévenu**. Cette mesure sera mise en œuvre en 2005, par la Mission des médicaments orphelins, en lien avec le Comité économique des produits de santé (CEPS) et l'Agence française de sécurité sanitaire et des produits de santé (AFSSAPS) ;
- ? **Le dispositif d'autorisation temporaire d'utilisation (ATU), particulièrement avantageux en France, sera maintenu**. Ce dispositif permet que des médicaments n'ayant pas d'AMM, présumés efficaces et d'un niveau de sécurité acceptable, soient accessibles aux patients atteints de maladie rare.

#### **~~Coût~~**

Pas de surcoût identifié.

#### **~~Calendrier~~**

Début 2006 : Bilan par la Commission de l'application du règlement de 1999 sur les médicaments orphelins

Début 2005 : mise en œuvre des mesures de prévention d'arrêts intempestifs commercialisation des médicaments utiles pour le traitement des maladies rares.

~~Direction pilote~~

Mission des médicaments orphelins, l'AFSSAPS, la DGS et la DHOS

## **Axe n° 8 : Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares**

### **Contexte**

Les maladies rares peuvent entraîner des handicaps de tout type, parfois très sévère. Outre, la rareté de la maladie induit des difficultés de diagnostic, des incertitudes pronostic et une méconnaissance des divers aspects de la maladie par les acteurs socio-médico-sociaux, qui peuvent provoquer un retard dans le recours aux dispositifs d'aide.

Un certain nombre de difficultés ont ainsi été identifiées :

- mauvaise connaissance des maladies rares, par les intervenants (médecins paramédicaux, travailleurs sociaux...);
- mauvaise connaissance des dispositifs pouvant être mobilisés, notamment dans le champ du handicap, par les usagers et les professionnels ;
- absence de rencontre systématique avec la personne (ou sa famille s'il s'agit d'un enfant), lors de la première demande faite auprès des commissions départementales d'évaluation. Cette rencontre apparaît nécessaire aux familles, qui souhaitent présenter les particularités liées à la maladie. A l'inverse, les procédures de renouvellement apparaissent lourdes et trop fréquentes ;
- manque de réactivité des dispositifs d'aide dans les situations d'urgence d'aggravation brutale de la maladie ;
- inadaptation des réponses ou des prestations de compensation existantes aux besoins en aide humaine et technique ;
- accompagnement psychologique insuffisant de la personne malade et de la famille lors de l'annonce du diagnostic et tout au long du suivi de l'affection ;
- méconnaissance du rôle de médiateur que peut jouer le médecin scolaire entre la famille et l'école ;
- éloignement des lieux de prise en charge du domicile, source de frais d'hébergement restant à la charge des familles.

### **Objectifs**

- ? Apporter des réponses adaptées aux besoins d'accompagnement spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et de leurs familles :
- en améliorant l'accès des patients, associations et professionnels aux informations sur les dispositifs d'aide ;
  - en structurant les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares, en particulier autour des centres de référence ;
  - en soutenant les associations de malades dans leur mission d'information.

Les améliorations en matière d'accompagnement et de prise en charge des personnes atteintes de maladies rares aux conséquences invalidantes sont l'objet du projet de loi sur l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées qui prévoit la mise en place des maisons départementales des personnes handicapées, ainsi que le développement de l'offre médico-sociale d'accompagnement des personnes handicapées, notamment celles atteintes de maladie rare. Le Gouvernement est particulièrement vigilant à ce que sa mise en œuvre prenne en compte les besoins spécifiques des personnes atteintes de maladies rares et propose, dans ce plan, les mesures du présent plan.

#### **— Mesures**

- ? **Développer l'information en direction des personnes, des usagers et professionnels :**
- en faisant connaître aux malades, aux familles et aux associations les sites d'information sur les dispositifs d'aide : sites du ministère, lignes d'information téléphonique spécialisées ;
  - en poursuivant et en renforçant le soutien aux associations de malades dans leur mission d'information ;
  - en donnant aux centres de référence une mission d'information des malades et familles sur les différents dispositifs d'aide et d'accompagnement ;
  - en sensibilisant et en formant les médecins de PMI et de centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP), les médecins scolaires et les médecins du travail à la problématique des maladies rares.
- ? **Structurer les liens entre les maisons départementales des personnes handicapées, les centres de référence et les réseaux de prise en charge des personnes atteintes de maladie rare :**
- en instituant des relations fortes entre les centres de référence et les maisons départementales des personnes handicapées afin d'offrir aux équipes techniques pluridisciplinaires de ces dernières l'information nécessaire dans leur processus d'évaluation des besoins ;
  - en suscitant la constitution de réseaux sanitaires et médico-sociaux à partir des centres de référence ;
  - en organisant un dispositif permettant la prise en charge des frais d'hébergement de transport des malades et des proches lors de consultations au centre de référence lorsque celui-ci est éloigné du domicile du malade.
- ? **Intégrer la spécificité des maladies rares et les besoins personnels des malades dans l'élaboration de projets d'aide et d'accompagnement :**
- en organisant, à partir des structures hospitalières qui effectuent et annoncent un diagnostic, une prise en charge psychologique des malades et de leur famille ;
  - en améliorant l'information des médecins et des autres membres des équipes techniques des futures maisons des personnes handicapées, en facilitant leur accès aux sources d'informations (Orphanet) et en prenant en compte les maladies rares dans le cours de leur formation, notamment pour l'utilisation des outils d'évaluation.

(ex. : introduction parmi les cas type utilisés lors de la formation au guide barème cas de personne atteinte de handicap lié à une maladie rare) ;

- en prenant en compte l'expertise médicale du centre de référence sur l'évaluation des conséquences liées à la maladie rare, pour élaborer des plans personnalisés de compensation, tels que définis dans le projet de loi pour l'égalité des droits, des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ;
- en identifiant, auprès des maisons des personnes handicapées, des référents pour les maladies rares.

L'ensemble de ces mesures doit contribuer à faire évoluer la prise en charge sociale et l'accompagnement de ces malades, véritable « parcours du combattant », vers un « parcours de vie » choisi.

**~~Coût~~**

Pas de surcoût identifié.

**~~Calendrier~~**

2005-2007

**~~Direction pilote~~**

Direction Générale de l'Action Sociale (DGAS)

## Axe n° 9 : Promouvoir la recherche sur les maladies rares

### **-Contexte**

La recherche permet, par une meilleure compréhension des mécanismes pathologiques impliqués dans les maladies rares, par l'amélioration des méthodes diagnostiques donnant lieu à une détection plus précoce de ces maladies, par la mise au point de traitements plus efficaces, d'espérer une amélioration de la prise en charge des malades. Elle constitue donc une priorité.

Toutefois, le très grand nombre, la faible prévalence et l'hétérogénéité des maladies rendent difficile le développement de la recherche, qui implique une approche pluridisciplinaire associant les équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique thérapeutique et en sciences humaines et sociales, ainsi que l'utilisation optimale des outils et plates-formes technologiques existantes.

Même si depuis quelques années de nombreuses initiatives ont vu le jour dans le domaine de la recherche sur les maladies rares (émergence de réseaux pluridisciplinaires de recherche, création d'un groupement d'intérêt scientifique (GIS) « Institut des maladies rares »...), en particulier grâce à l'action des associations de malades et notamment l'Association française contre les myopathies (AFM), il apparaît nécessaire de renforcer l'action entreprise.

### **-Objectifs**

L'objectif poursuivi est d'améliorer la recherche sur les maladies rares en mettant en œuvre des mesures destinées à :

- promouvoir une politique de recherche volontariste, notamment dans le domaine des essais cliniques ;
- assurer la nécessaire coordination des travaux des chercheurs, au sein d'un programme spécifique de recherche, dont la création sera proposée en accord avec le ministère chargé de la recherche ;
- permettre à ce programme de développer des actions incitatives, en partenariat avec les institutions, l'industrie et les associations.

### **-Mesures**

#### **? Renforcer la priorité « maladies rares » dans le Programme hospitalier de recherche clinique (PHRC) :**

Le PHRC, piloté par le ministère de la santé et de la protection sociale (DHOS), se déroule chaque année, dans le cadre d'un appel à projets, de développer la recherche au sein des établissements de santé concernant des thématiques prioritaires.

Les maladies rares font partie des thématiques retenues dans le cadre du PHRC de 2001. Cependant, seuls les projets de recherche consistant en des essais cliniques étendus jusqu'à maintenant susceptibles d'obtenir un financement.

A partir de 2005, les maladies rares apparaîtront comme une des thématiques prioritaires et spécifiques du PHRC, permettant le financement, au-delà des seuls essais cliniques, d'autres axes de recherche, comme les études d'impact des stratégies diagnostiques thérapeutiques ou de pratiques de prise en charge des patients sur l'état de santé et la qualité de vie. Les projets de recherche sur les maladies rares promus par les établissements hospitaliers devraient ainsi augmenter sensiblement.

? **Assurer la coordination des travaux de recherche sur les maladies rares au sein d'un programme pluriannuel de recherche, financé par l'Agence nationale pour la recherche, en lien avec l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM) et en partenariat avec les acteurs institutionnels, associatifs et industriels.**

Ce programme, qui a vocation à se substituer au groupement d'intérêt scientifique (GIS) « maladies rares », permettra de conférer une cohérence accrue et une meilleure visibilité à la politique nationale de recherche sur les maladies rares, tant en France qu'à l'international. Lié à l'INSERM, il bénéficiera de modalités de gestion souples. Ses modalités d'organisation seront définies avec les différents partenaires dans le cadre de la politique incitative de l'Agence nationale pour la recherche.

Ce programme pluriannuel mettra en œuvre des appels d'offres concernant les différents aspects de la recherche sur les maladies rares.

? **Permettre à ce programme d'engager des actions pluriannuelles sur appels d'offres concernant six domaines de recherche :**

- *Epidémiologie* (réseaux pluridisciplinaires en lien avec les centres de référence)  
Il s'agit de favoriser un domaine très insuffisamment développé autour de la recherche en épidémiologie descriptive et analytique, dans le domaine de l'histoire naturelle de la maladie et de la nosologie clinique.
- *Caractérisation génétique et moléculaire des maladies rares*  
L'effort de recherche en ce domaine, indispensable afin de permettre la mise au point de tests diagnostiques ou pour être en mesure d'aborder l'étude de la physiopathologie des maladies rares, sera poursuivi.
- *Physiopathologie*  
La recherche en physiopathologie sera renforcée car il est essentiel de comprendre les mécanismes impliqués dans le développement de la maladie et les phénomènes observés chez les malades.
- *Mise au point de tests diagnostiques*  
L'amélioration des performances diagnostiques dans le domaine des maladies rares constitue un enjeu important et nécessite la mise au point de nouvelles méthodes.

- *Recherche thérapeutique*  
La découverte de nouvelles thérapeutiques, notamment la thérapie génique cellulaire, constitue l'objectif le plus attendu de la recherche sur les maladies rares. La diversité des situations pathologiques, associée à la méconnaissance physiopathologique d'un grand nombre de maladies rares et au relatif désintérêt de l'industrie pharmaceutique, rend compte de la complexité de cette recherche qui implique une très grande variété d'approches.
- *Evaluation des performances des systèmes de soins et des modes de prise en charge et des conséquences psychosociales des maladies rares*  
Les équipes de chercheurs en sciences humaines et sociales souhaitant s'impliquer dans ce domaine seront soutenues.

#### **~~C~~oût**

##### *Ministère de la Santé et de la Protection Sociale*

- ~~PHRC~~ : 22,5 millions d'euros sur la durée du plan
- ~~Soutien du programme pluriannuel de recherche~~ : 150 000 euros par an, soit 600 euros sur la durée du plan.

##### *Ministère de la recherche*

- 5 millions par an, soit 20 millions d'euros sur la durée du plan.

#### **~~C~~alendrier**

2004-2008

#### **~~P~~ilotes**

- Ministère de la Santé et de la Protection Sociale : DHOS et DGS
- Ministère de la Recherche et Agence nationale de la recherche, en lien avec l'INSERM, les associations de malades, en particulier l'Association française contre les myopathies

## Axe n° 10 : Développer des partenariats nationaux et européens

### **Contexte**

La mise en œuvre des différentes mesures du plan Maladies rares mobilisent de nombreux partenaires. Elle ne peut se concevoir sans une intégration à la politique européenne. La France a largement contribué à initier. La dimension européenne des réponses à apporter aux malades est particulièrement manifeste dans le domaine de l'épidémiologie, du développement des tests diagnostiques, de la labellisation des centres de référence cliniques et biologiques, de l'information et de la recherche.

La France a pris de nombreuses initiatives à dimension européenne ces dernières années. Elle se doit de continuer à soutenir toute mesure communautaire susceptible de conduire à une amélioration de l'état de santé des personnes atteintes de maladie rare.

### **Objectifs**

- ? Favoriser la coordination nationale de l'ensemble des partenaires et notamment des associations de malades ;
- ? Développer une coordination européenne pour les maladies rares.

### **Mesures**

- ? **Pérenniser et développer les missions de la Plate-forme Maladies Rares**, notamment en hébergeant dans un lieu unique l'ensemble des partenaires. Cette plate-forme, créée en octobre 2001 à l'initiative de l'Association française contre les myopathies (AFM) qui en est le financeur majoritaire, est cofinancée par la DGS, la CNAMTS et l'INSERM et regroupe différents acteurs :
  - l'Alliance Maladies Rares, collectif français de 135 associations de malades ;
  - Eurordis, collectif européen regroupant plus de 200 associations de malades rares, dont 10 alliances nationales, issues de 16 pays ;
  - Maladies Rares Info Service, service d'écoute, d'information et d'orientation ;
  - Orphanet, serveur d'information en ligne sur les maladies rares et médicaments orphelins ;
  - l'Institut des Maladies Rares, groupement d'intérêt scientifique, structure de coordination et d'impulsion de la recherche sur les maladies rares.
- ? **Contribuer à coordonner les différents partenaires associatifs au niveau national**

? **Développer une coordination au niveau européen dans les domaines suivants :**

- disponibilité des tests biologiques pour des maladies très rares et promotion contrôle de qualité de ces tests ;
- labellisation des centres de référence cliniques et biologiques ;
- financement de la recherche sur les maladies rares ;
- développement d'indicateurs de santé publique permettant de suivre évolutions de l'état de santé des personnes atteintes de maladies rares ;
- mutualisation des expériences professionnelles et associatives pour la prise en charge des malades.

**Calendrier**

Plate-forme maladies Rares : 2005-2006

Coordination des programmes de recherche européen : 2005-2008

~~**Coût**~~

40 000 euros par an, soit 160 000 sur la durée du plan pour soutenir le fonctionnement de la Plate-forme.

~~**Directions pilotes**~~

DGS et DHOS

L'Association Française contre les Myopathies est actuellement le financeur majoritaire de la Plate-forme Maladies rares. Un financement de 40 000 euros par an à partir de 2006 est prévu.

## Suivi du plan

Un **comité de suivi des maladies rares** est créé pour suivre l'application des mesures du plan national, sous l'égide de ministère de la Santé et de la Protection sociale, en lien avec les différents partenaires, notamment les associations de malades.

Une évaluation de la bonne destination des crédits alloués dans ce plan aux établissements sera régulièrement effectuée par la DHOS, en lien avec les ARH.

Ce comité sera également chargé d'évaluer l'impact des différentes mesures et de faire des propositions.



*Liberté • Égalité • Fraternité*  
**RÉPUBLIQUE FRANÇAISE**

**ARRETE**  
**portant labellisation de centres de référence**  
**pour la prise en charge des maladies rares**

LE MINISTRE DE LA SANTÉ ET DE LA PROTECTION SOCIALE,

Vu l'arrêté du 9 août 2004 portant création du Comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares.

Vu l'avis du Comité national consultatif de labellisation en ses séances des 26 et 28 octobre 2004

**ARRETE**

**Article 1er** . Sont désignés en qualité de centres de référence des maladies rares labellisés pour une durée de cinq ans, les centres suivants

- Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques  
Coordonnateur : Pr Loïc GUILLEVIN, service de médecine interne,  
Hôpital Cochin, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris,
- Centre de référence pour les lupus et syndromes des antiphospholipides  
Coordonnateur: Pr Jean-Charles PIETTE, service de médecine interne,  
Hôpital Pitié Salpêtrière, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires  
Coordonnateur : Pr Philippe CHARRON,  
Hôpital Pitié Salpêtrière,  
Institut national de la santé et de la recherche médicale, Unité 621  
Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour le syndrome de Marfan  
Coordonnateur : Pr Guillaume JONDEAU, service de cardiologie,  
Hôpital Ambroise Paré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique  
Coordonnateur : Pr Alain VERLOES, unité fonctionnelle de génétique clinique et Fédération de génétique,  
Hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris

- Centre de référence pour les dermatoses bulleuses acquises toxiques et immunologiques  
Coordonnateur: Pr Jean-Claude ROUJEAU, service de dermatologie,  
Hôpital HenriMondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies génétiques à expression cutanée  
Coordonnateur: Pr Christine BODEMER, service de dermatologie,  
Hôpital Necker Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des maladies digestives intestinales  
Coordonnateurs : Pr Olivier GOULET, Pr Jean-Pierre CEZARD, service de gastro-entérologie,  
Hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies inflammatoires des voies biliaires  
Coordonnateur : Pr Raoul POUPON, service d'hépatogastroentérologie,  
Hôpital SaintAntoine, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies génétiques de l'érythrocyte et de l'érythropoïèse (hors drépanocytose)  
Coordonnateur: Dr Brigitte BADER-MEUNIER, service d'hématologie biologique,  
Hôpital de Bicêtre, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence commun pour les syndromes drépanocytaires majeurs regroupant le centre du Pr Frédéric GALACTEROS, service de médecine interne,  
Hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris et le centre du Pr Robert GIROT, service d'hématologie biologique, hôpital Tenon, Assistance Publique Hôpitaux Paris
- Centre de référence pour les porphyries  
Coordonnateur : Pr Jean-Charles DEYBACH, service de biochimie et génétique moléculaire,  
Hôpital Louis Mourier, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence commun pour les maladies héréditaires du métabolisme regroupant le centre du Pr Guy TOUATI, service des maladies du métabolisme, hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris et le centre du Dr Hélène OGIER DE BAULNY, service de neurologie, maladies métaboliques,  
Hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- **Centre de référence pour la maladie de Huntington**  
**Coordonnateur: Pr Anne-Catherine BACHOUD-LEVI, service de neurologie,**  
**Hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris**
- Centre de référence pour les maladies lysosomales à expression neurologique  
Coordonnateur: Dr Nadia BELMATOUG, service de médecine interne,  
Hôpital Beaujon, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires  
Coordonnateur Pr Brigitte ESTOURNET, service de pédiatrie, réanimation, rééducation neuro-respiratoire,  
Hôpital Raymond Poincaré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires  
Coordonnateur : Pr Bruno EYMARD, Institut de myologie,  
Hôpital Pitié-Salpêtrière, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris


- Centre de référence pour l'hypertension pulmonaire sévère  
Coordonnateur: Pr Géraud SIMONNEAU, service de pneumologie,  
Hôpital Antoine Béclère, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence du Syndrome d'Ondine  
Coordonnateur : Dr Thi-Tuyet-Ha TRANG, service de physiologie,  
Hôpital Robert Debré, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les maladies rénales héréditaires  
Coordonnateur : Dr Rémi SALOMON, service de néphrologie et génétique,  
Hôpital Necker - Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles  
Coordonnateur : Pr Martine LE MERRER, service de rhumatologie,  
Hôpital Necker, hôpital Cochin, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence pour les déficits immunitaires héréditaires  
Coordonnateur : Pr Alain FISCHER, service d'immunologie, d'hématologie et de  
rhumatologie pédiatrique,  
Hôpital Necker-Enfants malades, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des surdités congénitales et héréditaires  
Coordonnateur : Pr \_ Sandrine MARLIN, unité de génétique médicale,  
Hôpital Trousseau, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des neurofibromatoses  
Coordonnateur: Pr Pierre WOLKENSTEIN, service de dermatologie,  
Hôpital Henri Mondor, Assistance Publique - Hôpitaux de Paris
- Centre de référence des anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique  
Coordonnateur : Pr Didier LACOMBE, service de génétique médicale,  
Centre hospitalier universitaire de Bordeaux
- Centre de référence pour les maladies orphelines pulmonaires  
Coordonnateur : Pr Jean-François CORDIER, service de pneumologie,  
Hôpital Louis Pradel, Hospices Civils de Lyon
- Centre de référence des maladies héréditaires rénales et du métabolisme  
Coordonnateur : Pr Pierre COCHAT, Dr Nathalie GUFFON, département de pédiatrie,  
Hôpital Edouard Herriot, Hospices Civils de Lyon
- Centre de référence pour la maladie de Rendu Osler  
Coordonnateur : Pr Henri PLAUCHU, service de génétique clinique,  
Hôpital Hôtel Dieu, Hospices Civils de Lyon
- Centre de référence des maladies métaboliques de l'enfant  
Coordonnateur : Dr Brigitte CHABROL, service de neurologie pédiatrique,  
Hôpital La Timone, Assistance Publique - Hôpitaux de Marseille
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires et pour la sclérose latérale  
amyotrophique regroupant le centre du Pr Claude DESNUELLE, service de  
neurologie, centre hospitalier universitaire de Nice et le centre du Pr Jean POUGET,  
service de neurologie, hôpital de La Timone, Assistance Publique - Hôpitaux de  
Marseille

- Centre de référence pour les affections sensorielles génétiques  
Coordonnateur : Dr Christian HAMEL, service d'ORL B et d'ophtalmologie,  
Centre hospitalier universitaire de Montpellier
- Centre de référence pour les troubles du rythme cardiaque d'origine  
génétique Coordonnateur : Pr Hervé LE MAREC, service de cardiologie,  
Centre hospitalier universitaire de Nantes
- Centre de référence pour les affections ophtalmologiques génétiques  
Coordonnateur: Pr Hélène DOLLFUS, service de génétique médicale,  
génétique ophtalmique,  
Centre hospitalier universitaire de Strasbourg
- Centre de référence du Syndrome de Prader-Willi  
Coordonnateur : Pr Maithé TAUBER, département de pédiatrie, hôpital des  
enfants, Centre hospitalier universitaire de Toulouse

**Article 2 :** Le directeur de l'hospitalisation et de l'organisation des soins et le directeur général de la santé sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

FAIT A PARIS, le 19 NOV. 2004

Le Ministre de la Santé  
et de la Protection Sociale

  
Philippe DOUSTE-BLAZY

## Communiqué de presse

### **Plan national maladies rares Les associations de malades ont des raisons d'espérer... et de rester vigilantes...**

Le Plan national maladies rares, présenté aujourd'hui par Philippe Douste-Blazy, ministre de la santé et de la protection sociale, François d'Aubert, ministre délégué à la recherche et Marie-Anne Monchamp, secrétaire d'Etat aux personnes handicapées, est porteur d'espoir pour les personnes malades et les familles réunies au sein de l'Alliance Maladies Rares : **leurs maladies ne seraient plus totalement "orphelines" !** L'existence même de ce Plan est une reconnaissance des maladies rares en termes de santé publique.

En effet, ce Plan va dans le bon sens et, parmi les 10 axes stratégiques retenus, trois mesures répondent plus particulièrement aux attentes des associations :

- La **labellisation de centres experts dits centres de référence**, véritable avancée pour une prise en charge adaptée des personnes atteintes de ces pathologies,
- Le financement pérenne sur quatre ans du programme hospitalier de recherche clinique (PHRC),
- L'engagement du ministère de la recherche qui a fait de la recherche sur les maladies rares une priorité, malgré des incertitudes sur la structure destinée à se substituer au GIS-Institut des maladies rares.

En revanche, l'Alliance constate la **faiblesse des financements** des autres axes stratégiques et s'interroge sur les conditions dans lesquelles ils seront utilisés.

De même, si elle se félicite de la reconnaissance de la Plateforme Maladies Rares, site unique en Europe financé majoritairement par l'AFM, elle s'interroge sur le soutien réel que lui apporteront les pouvoirs publics, notamment pour son hébergement.

Enfin, l'Alliance s'inquiète que dans ce Plan, qui concerne de nombreux acteurs (directions du ministère de la santé, ministère de la recherche, secrétariat d'Etat aux personnes handicapées, Inserm, INPES, INVS...), **rien n'est réellement prévu pour la mise en place du Plan et la coordination des actions programmées.**

L'Alliance Maladies Rares constate que les efforts qu'elle déploie depuis sa création en 2000 pour faire connaître et reconnaître les maladies rares et les personnes atteintes se concrétisent enfin : son rôle est incontestable. Elle espère que ce Plan tiendra ses promesses, qu'il fera sortir de l'oubli les maladies rares et qu'il conduira au plus vite les malades dans la voie, si ce n'est de la guérison, du moins d'une meilleure qualité de vie.

**L'Alliance Maladies Rares** est un collectif associatif réunissant 135 associations de malades. Elle représente environ 1 000 pathologies rares et plus d'1 million de malades.  
Pour écouter, informer et orienter les malades, leurs proches et les professionnels de santé :  
Maladies Rares Info Services, **0 810 63 19 20** (numéro azur, prix d'un appel local)

#### Contact presse :

Alliance Maladies Rares - Françoise Antonini, 01 56 53 53 40 [fantonin@maladiesrares.org](mailto:fantonin@maladiesrares.org)