

Novembre 2005

« Maladies rares : comprendre une priorité de santé publique »



© Joachim Rode

EURORDIS – Plateforme Maladies Rares – 102 rue Didot – 75014 Paris – France
Tel + 33 1 56 53 52 10 – Fax + 33 1 56 53 52 15 – www.eurordis.org

Sommaire

Qu'est ce qu'une maladie rare ?

1 La notion de maladie	3
2 La notion de rareté	3
2.1. Les chiffres de la rareté	3
2.2. Le paradoxe de la rareté	4
3 Diversité et hétérogénéité des maladies rares	4
4 Caractéristiques communes des maladies rares	5
5 Clarification de certaines notions voisines : maladies rares, maladies négligées, maladies orphelines, médicaments orphelins	6
5.1. Maladies rares :	6
5.2. Maladies négligées :	6
5.3. Maladies orphelines :	7
5.4. Médicaments orphelins :	7

Vivre avec une maladie rare: difficultés communes et spécificités

Le combat pour la reconnaissance

1 La maladie rare, une réalité	12
2 Sensibilisation du public et développement d'une politique de santé	13
3 Systèmes de santé publics et soins professionnels appropriés	14

Conclusion

Qu'est ce qu'une maladie rare?

1 LA NOTION DE MALADIE

Une maladie est définie en général de la façon suivante : détérioration de la santé ou bien dysfonctionnement de l'organisme¹. C'est une pathologie affectant un organe ou une partie de l'organisme, Ses causes peuvent être variées : infection, anomalie génétique ou agression de l'environnement. Elle est caractérisée par un groupe identifiable de signes ou symptômes².

Un malade se définira lui-même comme affecté soit par une maladie, soit par un handicap. Dans le présent document, on utilisera le terme de « maladie ».

2 LA NOTION DE RARETE

2.1. Les chiffres de la rareté

Une maladie rare est une maladie dont la prévalence, dans la population générale, est faible. Afin d'être considérée comme rare, une maladie spécifique ne doit toucher qu'un nombre limité de personnes par rapport à la population totale : elle est définie, en Europe, par une prévalence inférieure à 1 sur 2.000 (Réglementation européenne sur les Médicaments Orphelins). Pour une population d'un million de personnes, ce chiffre correspond à 500 malades affectés par une maladie rare. Un rapport de 1 sur 2.000 semble certes peu élevé : cela équivaut pourtant, pour une population de 459 millions de personnes, à 230.000 individus par maladie rare. Il est important de souligner que le nombre de malades varie considérablement d'une maladie rare à l'autre et que la plupart des personnes répertoriées par les statistiques souffrent de maladies n'affectant qu'une personne sur 100.000, voire moins. La plupart des maladies rares ne touchent que quelques milliers, quelques centaines voire quelques dizaines de malades. Ces « maladies très rares » rendent les malades et leurs familles particulièrement isolés et vulnérables. On notera que la plupart des cancers, y compris les cancers affectant les enfants, sont des maladies rares.

Malgré la faible prévalence de chaque maladie rare le public est toujours surpris de découvrir que, selon une estimation admise, « environ 30 millions de personnes ont une maladie rare dans les 25 Etats de l'Union Européenne »³, ce qui signifie que 6 à 8 % de la population totale de l'Union Européenne sont directement affectés par une maladie rare. Ce chiffre correspond aux populations cumulées des Pays-Bas, de la Belgique et du Luxembourg.

Le Document de Référence sur les Maladies Orphelines du « Rapport de l'OMS sur les Médicaments Prioritaires pour l'Europe et le Monde » daté du 7 octobre 2004 énonce : « Malheureusement, les données épidémiologiques disponibles ne permettent pas, pour la plupart des maladies rares, de détailler de façon sûre le nombre de malades souffrant d'une maladie rare particulière. En général, les

¹ WordNet.

² Answers.com.

³ Document de Référence sur les Maladies Orphelines du « Rapport de l'OMS sur les Médicaments Prioritaires pour l'Europe et le Monde » daté du 7 octobre 2004

personnes souffrant de maladies rares ne figurent pas dans les bases de données. Beaucoup de maladies rares sont simplement qualifiées d' « autres troubles endocriniens ou métaboliques ». Par conséquent, à de rares exceptions près, il est difficile de répertorier les personnes souffrant de maladies rares à l'échelle nationale ou internationale, de façon fiable et harmonisée. Dans le cas des cancers rares, de nombreux registres ne publient pas de données suffisantes avec la répartition du nombre de tumeurs rares par type, alors même que cette information peut être obtenue par l'examen pathologique des tissus extraits à l'occasion de l'intervention chirurgicale.

On notera que chacun de nous est, statistiquement parlant, porteur de 6 à 8 anomalies génétiques dont la transmission est généralement - mais pas toujours - récessive. Ces anomalies n'ont aucune conséquence mais, si deux individus porteurs de la même anomalie génétique ont des enfants, ces derniers pourront être touchés.

2.2. Le paradoxe de la rareté

Les chiffres ci-dessus signifient que, bien que les « maladies soient rares, les malades atteints de maladies rares sont nombreux ». Par conséquent, il n'est « **pas inhabituel d'avoir une maladie rare** ».

Par ailleurs il n'est pas inhabituel d' « être affecté par » une maladie rare, dès lors que **toute la famille d'un malade est effectivement touchée** d'une manière ou d'une autre : ainsi, il est « rare » de voir une famille dont aucun membre ou aucun ancêtre n'est ou n'a été touché par une maladie rare (ou « inconnue », « inexpiquée », « étrange »).

Une mère raconte :

« A l'âge de 6 ans, on a diagnostiqué, chez Samuel, une maladie métabolique rare. Presque 3 ans après son décès, nous restons une famille avec une maladie rare : j'ai découvert que je présentais des symptômes liés au fait que je suis porteuse ; nous avons divorcé à cause du stress lié à la perte de notre enfant et ma fille a été incapable de passer son baccalauréat en raison de la douleur engendrée par la perte de son petit frère et le départ de son père. »

3 DIVERSITE ET HETEROGENEITE DES MALADIES RARES

D'un point de vue médical, les maladies rares sont caractérisées par un nombre important et une **grande diversité** de maux et de symptômes qui ne varient pas seulement d'une maladie à l'autre, mais aussi au sein de la même maladie. Une même maladie peut avoir des manifestations cliniques très différentes d'une personne à une autre. De nombreux syndromes présentent une grande diversité de sous-types de la même maladie. On estime qu'il **existe aujourd'hui entre 5.000 et 7.000 maladies rares différentes**, affectant les capacités physiques, mentales, comportementales et sensorielles des malades. De nombreux handicaps peuvent affecter la même personne : il s'agit alors d'un poly-handicap.

Les maladies rares varient aussi grandement en termes de gravité mais, en moyenne, l'espérance de vie des malades est significativement réduite. L'impact sur l'espérance de vie varie considérablement d'une maladie à l'autre ; certaines entraînent le décès à la naissance ; beaucoup sont dégénérative ou menacent la vie, alors que d'autres sont compatibles avec une vie normale si elles sont diagnostiquées à temps et prises en charge et/ou soignées de façon appropriée.

80 % des maladies rares ont des origines génétiques identifiées, qui impliquent un ou plusieurs gènes ou anomalies chromosomiques. Elles peuvent être héritées ou dériver de mutations génétiques *de novo* ou d'une anomalie chromosomique. Elles concernent **de 3 à 4 % des naissances**. Les autres maladies rares sont causées par des infections (bactériennes ou virales), ou des allergies ou ont des causes dégénératives, prolifératives ou tératogènes (produits chimiques, radiations, etc.). Certaines maladies rares sont aussi dues à la combinaison de facteurs génétiques et environnementaux. Mais les mécanismes étiologiques de la plupart des maladies rares restent inconnus en raison du manque de recherche quant à la physiopathologie de la maladie.

L'âge de survenance des premiers symptômes varie aussi grandement. Les symptômes de nombreuses maladies rares apparaissent à la naissance ou pendant l'enfance : l'amyotrophie spinale, la neurofibromatose, l'ostéogénèse imparfaite, le syndrome de Rett et la plupart des maladies métaboliques telles que les maladies de Hurler, Hunter, Sanfilippo, Krappe et la mucopolysaccharidose de type II, la chondrodysplasie. Dans certains cas, les premiers symptômes de la maladie, telle que la neurofibromatose, surviennent pendant l'enfance, mais cela n'empêche pas des symptômes plus lourds de survenir plus tard dans la vie. D'autres maladies rares telles que la maladie de Huntington, l'ataxie cérébelleuse, la maladie de Charcot-Marie-Tooth, la sclérose latérale amyotrophique, le sarcome de Kaposi et le cancer de la thyroïde ne concernent que les adultes. Bien que les symptômes de nombreuses maladies apparaissent dès l'enfance, ils peuvent ne pas donner lieu à un diagnostic de maladie rare avant des années.

On soulignera par ailleurs que des maladies relativement communes peuvent dissimuler des maladies rares. C'est le cas de l'autisme (dans le syndrome de Rett, le syndrome Usher de type II, la maladie de Sotos, l'X fragile, le syndrome d'Angelman, la phénylcétonurie adulte, la maladie de Sanfilippo...) ou de l'épilepsie (syndrome de Shokeir, syndrome de Feigenbaum Bergeron Richardson, syndrome de Kohlschütter Tonz, syndrome de Dravet...). De nombreuses maladies décrites dans le passé comme des symptômes cliniques telles que la déficience mentale, l'épilepsie, l'autisme ou la psychose, ont aujourd'hui une origine génétique suspectée ou établie. En effet, une maladie rare peut être masquée par toute une série d'autres maladies qui peuvent entraîner un diagnostic erroné.

4 CARACTERISTIQUES COMMUNES DES MALADIES RARES

Malgré leur grande diversité, les maladies rares ont certains traits communs importants. Leurs principales caractéristiques sont les suivantes :

- Les maladies rares sont sévères, voire très sévères, chroniques, souvent dégénératives et peuvent entraîner la mort ;
- Dans 50 % des cas, elles apparaissent pendant l'enfance ;

- Handicap : la qualité de vie des personnes atteintes de maladies rares est souvent compromise par le manque ou la perte d'autonomie ;
- Un fardeau psychosocial extrêmement pénible : la souffrance des personnes atteintes de maladies rares et celle de leur famille est souvent aggravée par un désespoir psychologique, un manque d'espoir thérapeutique et l'absence de soutien pratique dans la vie de tous les jours ;
- Des maladies incurables, souvent sans traitement efficace. Dans certains cas, les symptômes peuvent être traités afin d'améliorer la qualité de vie et la longévité ;
- Les maladies rares sont très difficiles à gérer : les familles ont de grandes difficultés à trouver le traitement adéquat.

5 CLARIFICATION DE CERTAINES NOTIONS VOISINES : MALADIES RARES, MALADIES NEGLIGÉES, MALADIES ORPHELINES, MÉDICAMENTS ORPHELINS

Il n'est pas rare de lire des documents et publications dans lesquels les notions de maladies rares, maladies négligées, médicaments orphelins et maladies orphelines ne sont pas clairement définies et sont utilisées comme des notions interchangeables. Cela entraîne une mauvaise perception et une confusion quant à ce à quoi chacune de ces notions fait précisément référence et/ou quant à la réalité que chacune recouvre.

5.1. Maladies rares :

Tout d'abord, les maladies rares sont caractérisées par leur faible prévalence (moins de 1 sur 2.000) et leur hétérogénéité. Elles affectent tant les enfants que les adultes, n'importe où dans le monde. Parce que les personnes qui en sont affectées sont en minorité, le public est insuffisamment sensibilisé ; ces maladies ne sont pas une priorité de santé publique et font l'objet de peu de recherche. Le marché est si mince pour chaque maladie que l'industrie pharmaceutique rechigne à investir dans la recherche et à développer leurs traitements. Par conséquent, un mécanisme de régulation économique serait nécessaire, tel que des incitations au niveau national, ainsi que le prévoit la réglementation européenne sur les médicaments orphelins.

5.2. Maladies négligées :

Les maladies négligées sont des maladies communes transmissibles qui affectent principalement les personnes vivant dans des pays en développement. Parce qu'elles ne sont pas une priorité de santé publique dans les pays industrialisés, elles font l'objet de peu de recherche et de peu de développement de médicaments. Elles sont « négligées » par l'industrie pharmaceutique parce que le marché est généralement perçu comme non profitable. Il y a un besoin de régulation économique et d'approches alternatives dans ce domaine afin d'inciter la recherche et le développement de traitements pour lutter contre les maladies négligées, qui sont fréquentes dans les pays en développement. C'est pourquoi les maladies négligées ne sont pas des maladies rares.

5.3. Maladies orphelines :

Les maladies orphelines regroupent les maladies rares et les maladies négligées. Elles sont « orphelines » de recherche et d'intérêt du marché ainsi que de politiques de santé publiques.

5.4. Médicaments orphelins :

Les médicaments orphelins sont des produits médicaux destinés au diagnostic, à la prévention ou au traitement des maladies rares. Ces médicaments sont « orphelins » parce que, dans des conditions de marché normales, il n'est pas rentable pour l'industrie pharmaceutique de développer et de mettre sur le marché des produits destinés à une population restreinte de malades souffrant de maladies rares. Les médicaments développés pour ce marché non profitable ne seraient pas viables, financièrement, pour le fabricant détenteur du brevet. Pour les industries pharmaceutiques, le coût de mise sur le marché d'un médicament orphelin ne serait pas compensé par les ventes prévisionnelles du produit. Pour cette raison, les gouvernements et les organisations de personnes affectées par des maladies rares ont souligné le besoin d'incitations économiques afin d'encourager les laboratoires pharmaceutiques à développer et à mettre sur le marché des médicaments destinés aux malades affectés par des maladies rares « devenues orphelines ».

Vivre avec une maladie rare : difficultés communes et spécificités

Au-delà de la diversité des maladies, les personnes affectées par des maladies rares et leurs familles sont confrontées à de nombreuses difficultés identiques, découlant directement de la rareté de ces pathologies :

- **Accès difficile au bon diagnostic** : tout délai prolongé entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic approprié entraîne des risques inacceptables; il en va de même d'un diagnostic erroné à l'origine des traitements inappropriés : c'est le parcours du combattant avant le diagnostic ;
- **Manque d'information**, tant sur la maladie elle-même que sur les aides possibles, les malades sont rarement renvoyés vers des professionnels qualifiés ;
- **Connaissances scientifiques insuffisantes** : cela rend difficile le développement d'outils thérapeutiques et la définition de stratégies thérapeutiques, et est à l'origine du manque de médicaments et d'appareils médicaux appropriés ;
- **Conséquences sociales**. Vivre avec une maladie rare a des implications dans tous les aspects de la vie : l'école, le choix d'une carrière professionnelle, les loisirs avec les amis ou la vie affective. Cela peut entraîner la stigmatisation, l'isolement, l'exclusion sociale, la discrimination en termes d'assurance (santé, voyages, crédit immobilier). Cela restreint aussi les opportunités professionnelles (quand elles existent) ;
- **Manque de soins de qualité appropriés** : différents domaines d'expertise, tels que kinésithérapeutes, nutritionnistes, psychologues, etc., doivent être combinés. Les malades peuvent passer de nombreuses années dans des situations précaires sans soins médicaux adéquats, ni même interventions de rééducation ; ils restent exclus du système de santé, parfois même après le diagnostic ;
- **Coût élevé des rares médicaments et soins existants** : les frais complémentaires pour faire face à la maladie, en termes d'assistance humaine et technique, combinés au manque de prestations sociales et de remboursement, entraînent une paupérisation générale de la famille et augmentent de façon importante les inégalités d'accès aux soins ;
- **Inégalités d'accès aux traitements et aux soins** : l'accès aux traitements innovants est souvent inégal au sein de l'Union Européenne en raison de retards dans la détermination des prix et/ou dans la décision de remboursement, du manque d'expérience des médecins traitants (trop peu de médecins sont impliqués dans les essais cliniques relatifs aux maladies rares) et de l'absence de consensus de traitement.

La premier combat qui attend les malades et leurs familles est l'obtention d'un diagnostic : il s'agit souvent du combat le plus désespéré. Cette lutte est répétée à chaque nouveau stade d'une maladie rare évolutive ou dégénérative. Le manque de

connaissance de leur pathologie rare met souvent la vie des malades en danger et entraîne d'importants gaspillages : retards injustifiés, consultations médicales multiples et prescriptions de médicaments et traitements inappropriés, voire nocifs. Parce que les connaissances sur la plupart des maladies rares sont très minces, les diagnostics précis sont souvent tardifs, alors que le malade a déjà été traité – pendant plusieurs mois, voire plusieurs années – pour une autre maladie plus commune. Souvent, seuls quelques uns des symptômes sont reconnus et traités. **Une enquête d'Eurordis (EurordisCare 2) ⁴ sur les retards de diagnostic des maladies rares a révélé, s'agissant de la maladie d'Ehler-Danlos, qu'un malade sur quatre avait attendu plus de 30 ans avant d'avoir le bon diagnostic.**

40 % des malades participant à l'enquête ont reçu un diagnostic erroné avant de recevoir le bon. Parmi ces derniers :

- ¾ un malade sur six a subi un traitement chirurgical fondé sur ce diagnostic erroné ;**
- ¾ un malade sur dix a subi un traitement psychologique ou psychiatrique fondé sur ce diagnostic erroné.**

Les conséquences du diagnostic tardif sont tragiques :

- ¾ D'autres enfants peuvent naître avec la même maladie ;
- ¾ Les membres de la famille peuvent avoir des comportements inappropriés et leur soutien peut faire défaut ;
- ¾ L'état du malade peut se dégrader d'un point de vue intellectuel, psychologique et physique, jusqu'à entraîner sa mort ;
- ¾ Il y a perte de confiance dans le système de santé.

En l'absence de diagnostic correct, les services d'urgence sont dans l'incapacité de traiter le malade de façon appropriée. Par exemple, un mal de tête sera soigné comme une migraine dans un service d'urgence neurologique alors qu'une tumeur au cerveau en est la cause. Sans diagnostic, la famille de l'enfant malade ressent une profonde culpabilité parce que celui-ci se « comporte bizarrement » et n'a pas un développement mental et psychologique normal. Tout comportement alimentaire anormal - associé à de nombreuses maladies rares - est fréquemment reproché à la mère, engendrant culpabilité et angoisse. L'incompréhension, la dépression, l'isolement et l'anxiété sont le lot quotidien de la plupart des parents d'enfants affectés par une maladie rare, particulièrement dans la phase pré-diagnostic.

L'ensemble de la famille, enfants et adultes confondus, est affecté par la maladie de l'être aimé et se marginalise. La vulnérabilité est psychologique, sociale, culturelle et économique. Dans de nombreux cas, la naissance d'un enfant atteint d'une maladie rare entraîne la séparation des parents.

Un autre moment crucial pour les malades est l'annonce du diagnostic : malgré les progrès réalisés ces dix dernières années, le diagnostic d'une maladie rare est trop souvent mal annoncé. De nombreux malades et leurs familles décrivent la manière

⁴ On pourra trouver plus d'informations sur EurordisCare 2 sur les sites internet suivants : <http://www.eurordis.org> et <http://www.rare-luxembourg2005.org/>

froide et peu précise dont le diagnostic leur a été révélé. Ce problème est fréquent chez les professionnels de santé qui, trop souvent, ne sont ni organisés, ni formés à l'annonce du diagnostic.

Jusqu'à 50 % des malades ont souffert d'une annonce effectuée dans de **mauvaises conditions, voire dans des conditions inacceptables**. Afin d'éviter un face-à-face, les médecins optent souvent pour une annonce par téléphone, par écrit – avec ou sans explication – ou debout, dans un couloir d'hôpital. Former les professionnels à effectuer des annonces de manière appropriée éviterait des traumatismes inutiles à des malades et des familles déjà angoissés. L'« annonce des mauvaises nouvelles » devrait faire partie intégrante de la formation médicale.

Un père raconte :

« Lorsque je suis allé rechercher ma fille d'un an à l'hôpital, après l'y avoir laissée pendant plusieurs heures pour des examens et des tests, j'ai demandé, inquiet, à un pédiatre ce dont mon bébé souffrait. Le médecin m'a à peine regardé et m'a crié, en courant dans le couloir : « Vous feriez mieux de vous débarrasser de ce bébé et d'en faire un autre ».

Quelles que soient les conditions de l'annonce, le diagnostic d'une maladie rare, c'est la vie qui bascule. Afin d'aider les malades et leurs familles à faire face à l'avenir et à éviter que leur monde ne s'effondre, un **soutien psychologique** s'avère véritablement nécessaire. Chaque mère, chaque père sait combien l'arrivée d'un enfant entraîne soucis et espoirs. Mais nul ne peut expliquer ce que l'on ressent à l'annonce du diagnostic d'une maladie rare pour soi-même ou son propre enfant.

Paroles de parents :

« Tous les parents se font du souci pour l'avenir de leur enfant. Lorsque vous avez un enfant gravement handicapé, et de façon multiple, ces soucis sont très différents et prennent des proportions gigantesques. L'avenir est si inquiétant que, souvent, les familles choisissent de vivre au jour le jour. Penser à l'avenir fait trop souffrir. »

Témoignage :

« Lorsque l'on a diagnostiqué, chez Jake, une maladie métabolique du foie mortelle, nos espoirs et nos rêves concernant son avenir ont été anéantis. A la naissance de votre premier garçon, vous rêvez qu'il devienne footballeur professionnel ou médecin. Ces rêves ont été remplacés par de nouveaux rêves : nous espérons que nous pourrions le ramener à la maison et qu'il vivrait assez pour l'entendre dire « Maman » et « Papa ».

Bien sûr, le niveau des connaissances varie considérablement entre maladies « rares » et maladies « très rares ». Il aura un effet sur la rapidité du diagnostic et sur la qualité de la prise en charge médicale et sociale. La perception de leur qualité de vie par les malades est plus liée à la qualité des soins fournis qu'à la gravité de la maladie ou au handicap qu'elle cause. En raison des connaissances limitées de la communauté médicale, la prise en charge par le système de santé public est en général inadéquate. Le manque de traitements efficaces est dû tant à la pauvreté de la recherche qu'au fait que le développement de médicaments pour une population limitée n'est pas économiquement viable sans aides financières. Cependant, de nombreuses maladies rares se transmettent de génération en génération : par

conséquent, investir aujourd'hui dans la lutte contre les maladies rares peut être un investissement très rentable.

Le combat pour la reconnaissance

1 LA MALADIE RARE, UNE REALITE

Il est essentiel de prendre conscience du fait que les maladies rares peuvent toucher n'importe quelle famille, à n'importe quel moment. Cela n'arrive pas qu'aux autres. C'est une terrible réalité qui peut tous nous concerner, lorsqu'on a un enfant, ou bien au cours de notre propre vie.

En effet, le terme de « maladie rare » ne fait que mettre en évidence la complexité et l'hétérogénéité d'un ensemble d'environ 7.000 maladies potentiellement mortelles et infiniment fragilisantes. Ce terme, qui ne fait que souligner la rareté, instaure immédiatement une **distance rassurante** entre les « pauvres gens qui vivent une chose si terrible » et la grande majorité des personnes qui se sentent protégées par la faible prévalence des maladies rares. Si ces maladies étaient officiellement appelées « maladies terribles qui tuent lentement vos enfants – ou vous-même et vous êtes seul », ce qui est plus proche de la vérité, l'existence des quelques 30 millions de personnes directement touchées marquerait plus l'opinion publique.

Heureusement, et grâce au travail continu des associations de malades et de familles, les choses changent lentement. Jusqu'à récemment, les autorités de santé et les décideurs ignoraient pour la plupart les maladies rares. Aujourd'hui, et bien que le nombre de maladies rares connues soit encore très limité, on constate un **réveil de certains pans de l'opinion publique**, qui pousse les autorités à agir. Les maladies rares pour lesquelles un traitement simple et efficace est disponible sont aujourd'hui dépistées dans le cadre des politiques de Santé Publique. Mais cela ne suffit pas : il est temps, pour les autorités, de considérer les maladies rares comme une priorité de Santé Publique et de prendre des mesures pour soutenir concrètement les malades et les familles touchées par des maladies rares. Nous savons que la plupart de ces maladies entraînent des handicaps sensoriels, moteurs, mentaux et physiques. Ces difficultés peuvent être réduites de façon efficace par la mise en place de politiques publiques appropriées.

Ainsi que le souligne le Document de Référence sur les Maladies Orphelines du Rapport de l'OMS sur les médicaments prioritaires pour l'Europe et le Monde, « malgré la prise de conscience croissante du public quant aux maladies rares ces 10 à 20 dernières années, la connaissance nécessaire au développement de traitements reste très incomplète. Les décideurs doivent réaliser que les maladies rares sont un **sujet de santé crucial** pour environ 30 millions de personnes dans l'Union Européenne. »

Les **aspects sociaux et les implications** des maladies rares doivent aussi être gardés à l'esprit : les services d'assistance aux familles et aux malades doivent être financés et mis en œuvre à proximité des usagers : accueils de jour, centres de répit, unités d'urgence, centres de socialisation et de réhabilitation, centres de vacances, services éducatifs et formations professionnelles. Les problèmes de l'« après » - lorsque disparaît un parent et/ou la personne qui s'occupe du malade à temps plein – doivent être abordés et portés à l'attention des décideurs européens et nationaux. Les expériences actuelles en ce domaine doivent faire

l'objet d'une évaluation et des modèles d'organisation et de management valables doivent être définis. Il convient de souligner que les contestations et problèmes avec les services sociaux sont présents tout au long de la vie d'un malade et deviennent si importants que les aspects médicaux de la maladie peuvent devenir secondaires.

2 SENSIBILISATION DU PUBLIC ET DEVELOPPEMENT D'UNE POLITIQUE DE SANTE

On comprend mieux aujourd'hui pourquoi les maladies rares ont été si longtemps ignorées. Il est évidemment impossible de développer une politique de santé publique nationale pour chaque maladie rare. Cependant, une approche globale plutôt peut aboutir à des solutions appropriées. **Une approche globale permet au malade de ne plus être isolé. Des politiques de santé publique appropriées** peuvent être développées dans les domaines suivants : recherche scientifique et biomédicale, politique industrielle, recherche et développement de médicaments, information et formation de tous les intervenants concernés, prestations sociales, hospitalisation et traitements en hôpital de jour . Afin de favoriser la recherche clinique, le financement public des essais cliniques pour les maladies rares devrait être soutenu par des mesures aux niveaux européen et national. Les professionnels de la santé, les experts en santé publique et les décideurs ne peuvent utiliser des réponses traditionnelles ni des priorités établies en fonction des besoins du plus grand nombre. Cette approche n'est pas adaptée à la problématique des maladies rares et est inacceptable d'un point de vue éthique.

Il y a un vrai besoin de développer la **coopération internationale** en matière de recherche scientifique. Les efforts de recherche actuels restent dispersés ; la recherche est fragmentée et les laboratoires se coordonnent peu. S'agissant des maladies rares, les ressources étant très limitées et les populations concernées très restreintes, le manque de coordination est particulièrement préjudiciable au développement des connaissances. Dans ce contexte particulier, dupliquer des recherches de manière inutile soulève d'importants problèmes éthiques.

Nous manquons de connaissance médicale et scientifique sur les maladies rares. Alors que le nombre de publications scientifiques dans ce domaine continue à augmenter – particulièrement celles qui identifient de nouveaux syndromes – moins de 1.000 maladies bénéficient d'une connaissance scientifique minimum, et celles-là sont généralement les « plus fréquentes » des maladies rares. **L'acquisition et la diffusion de la connaissance scientifique** est vitale pour l'identification des maladies et, surtout, pour la recherche sur de nouvelles procédures diagnostiques et thérapeutiques.

En outre, « l'histoire nous apprend qu'une large part de la connaissance médicale universelle engrangée au cours des siècles a pour origine la recherche sur les maladies rares. Le modèle d'une maladie rare permet de comprendre des maladies plus communes. De même, de nouvelles techniques sont développées en utilisant des modèles de maladies rares. Par exemple, la recherche sur la thérapie génique s'effectue à partir de maladies rares telles que

l'immunodéficience sévère liée à l'X, la mucoviscidose, la maladie de Gaucher et l'hémophilie. »⁵

Négligées de manière générale par les médecins, les chercheurs et les politiciens, seules les maladies rares qui ont su attirer l'attention du public bénéficient d'une politique de recherche publique et/ou d'une couverture médicale. Ce sont essentiellement les associations de malades qui ont éveillé l'attention du public. Et, quand cela a été possible, le traitement de la maladie a progressé. Les malades et les familles, avec les professionnels de la santé – médecins, scientifiques, soignants – produisent ensemble une base de connaissance.

Nous citerons les réactions suivantes de malades et de familles qui ont participé au Programme des Familles du Centre Agrenska en Suède :

- ¾ **nous avons enfin une véritable vision du handicap de notre enfant ;**
- ¾ **nous nous sentons « normaux » ;**
- ¾ **l'échange d'expériences est aussi important que les connaissances des experts.**

3 SYSTEMES DE SANTE PUBLICS ET SOINS PROFESSIONNELS APPROPRIES

Après l'apparition des premiers symptômes, il y a d'abord la bataille pour l'obtention d'un diagnostic, qui peut durer des années. Ensuite, les malades et leurs familles doivent se battre pour être entendus, informés et dirigés vers les corps médicaux compétents, quand ils existent, afin de recevoir le traitement disponible le plus adéquat. Après le diagnostic, les malades et leurs familles font trop souvent face à une **prise en charge gravement inadaptée en termes de soins et de prestations sociales**.

Dans la plupart des cas, il n'existe aucun protocole de bonnes pratiques cliniques. Quand il existe, sa diffusion n'est pas optimale : les professionnels de la santé ne sont pas tous formés comme il se doit ; tous les Etats de l'Union Européenne n'ont pas adopté et ne partagent pas les protocoles. Par ailleurs la segmentation des spécialités médicales est un obstacle au traitement d'ensemble d'une personne souffrant d'une maladie rare.

Les familles et les professionnels de la santé se plaignent fréquemment de la grande difficulté des **démarches administratives requises pour l'obtention d'aides sociales**. D'importantes disparités arbitraires existent entre les pays – voire entre régions d'un même pays – dans l'allocation des aides financières, des revenus complémentaires et du remboursement des frais médicaux. En général, les coûts de traitement en Europe sont plus élevés que pour les autres maladies en raison de la rareté de la maladie et du nombre limité de centres spécialisés. Dans la plupart des cas, une part importante de ces dépenses est supportée exclusivement par les familles, entraînant de ce fait une **inégalité supplémentaire** entre malades riches et malades pauvres. Les transports vers

⁵ Document de Référence sur les Maladies Orphelines du « Rapport de l'OMS sur les Médicaments Prioritaires pour l'Europe et le Monde » daté du 7 octobre 2004

les centres spécialisés ont en coût élevé tant en termes financiers qu'en termes d'arrêt de travail . En outre, l'angoisse augmente du fait que, généralement, seul un des parents se déplace, pendant que l'autre doit s'occuper des autres enfants, ou travailler.

Il est en outre important de souligner que, très souvent, dans les familles dont un enfant est atteint par une maladie rare, un des parents – généralement la mère – arrête complètement de travailler ou réduit de façon importante son temps de travail rémunéré. En conséquence, **alors que l'augmentation des dépenses est vertigineuse, les revenus sont considérablement réduits**. Lorsque des malades adultes ont la faculté de travailler, les heures de travail doivent être adaptées afin de permettre visites chez les médecins et soins appropriés. En termes de logistique, il reste encore beaucoup à faire afin d'assurer une véritable égalité entre malades et personnes en bonne santé. Il est communément admis que le handicap mène à l'invalidité si environnement et réglementations ne prennent pas en compte les besoins spécifiques des personnes handicapées pour prendre leur place dans la société. Le handicap est en nous. **L'invalidité provient de facteurs invalidants externes**.

Pour certaines maladies rares, telles que la fièvre méditerranéenne familiale, l'X fragile et la mucoviscidose, des protocoles de traitement et des programmes médicaux, sociaux et éducatifs bien définis existent dans certains pays, ainsi que des programmes de dépistage plus ou moins bien ciblés.

Lorsque de méthodes de dépistage prénatales et asymptomatiques permettent une prise en charge médicale précoce et efficace, elles devraient être mises en œuvre car elles peuvent d'améliorer la qualité de vie et la longévité de façon significative. D'autres **programmes de dépistage** devraient être mis en place dans le cadre de politiques de santé publique dès lors qu'existent des tests simples et fiables. Le progrès qualitatif et quantitatif des pronostics et des traitements cliniques soulève de nouvelles questions en termes de santé publique sur les politiques de dépistage généralisé et ciblé de certaines maladies.

Conclusion

Bien sûr, les progrès scientifiques et thérapeutiques éveillent de grands espoirs et permettent d'envisager des changements radicaux. Mais, à l'heure actuelle, les programmes de recherche publics existant en matière de maladies rares ne suffisent pas. Le développement de médicaments pour le traitement d'un petit nombre de malades reste très limité et on manque aussi de soins non médicaux adéquats.

En plus de la pénurie généralisée de traitements et de soins, le **désert psychologique** est particulièrement douloureux pour les malades et les parents. Non seulement vous, votre enfant ou un membre de votre famille est touché par une maladie au sujet de laquelle les connaissances sont embryonnaires, mais personne ne comprend ce que vous, en tant que malade ou parent, endurez dans votre vie quotidienne. Le simple fait d'entendre les mots « je comprends » et d'échanger histoires et conseils de la vie quotidienne peut être une aide considérable. Parfois, il est même possible de rire ensemble des réalités douloureuses afin de se libérer de la tension insupportable qui est le lot quotidien des malades et de leurs familles. Mais cette « soupape d'évacuation » n'est possible que si l'on se sent totalement compris, en totale sécurité et dans un environnement où l'on ne sera pas jugé. C'est pourquoi malades et parents ont organisé des « **groupes de soutien et d'entraide** ». Il pourrait être intéressant que des associations de malades lancent et encouragent des groupes de soutien et de groupes d'échanges par e-mail faisant le lien entre malades, familles et soignants, afin de surmonter le triple problème de l'isolement géographique, de l'isolement sensoriel et de la rareté.

Dans ce contexte de connaissance scientifique insuffisante et d'isolement humain, les malades atteints de maladies rares et leurs familles sont réputés plus actifs que ceux souffrant de maladies communes car ils ont souvent une connaissance égale, voire meilleure, de ce dont ils souffrent que les professionnels de la santé supposés les soulager.

Les organisations de malades et de parents ont été créées car les malades et leurs familles sont fréquemment exclus des systèmes de santé et sont donc souvent en charge de leurs propres maladies. Les connaissances inadaptées de la communauté scientifique en matière de maladies rares et le peu d'attention que leur portent les autorités nationales compétentes et l'industrie pharmaceutique a entraîné la **création d'associations de malades et de parents**. Les associations de malades atteints de maladies rares visent à rassembler, produire et diffuser les rares informations existantes sur leurs maladies et à faire entendre les voix des malades et des familles. **Leur action a déjà permis des progrès** dans les systèmes de soins et d'assistance sociale aux malades et aux parents, en matière de développement de traitements ; elles ont en outre permis une sensibilisation accrue du public aux maladies rares. Dans certains cas, quelques organisations de malades ont réussi à récolter des fonds afin de financer des projets de recherche qui, à sans elles, n'auraient pas été menés.

^{3/4} La personne atteinte par une maladie rare est l'orpheline des systèmes de santé : souvent sans diagnostic, sans traitement, sans recherche et par conséquent sans raison d'espérer⁶.

⁶ « Avis et Rapports du Conseil Economique et Social », édition 2001, Journaux officiels de la République Française.

^{3/4} Dans ce cadre général criblé de difficultés, il y a **toujours quelque chose d'utile à faire**, même dans l'état des connaissances et des moyens actuels, qui est encore limité, bien qu'en plein développement : avec les programmes de rééducation et de réhabilitation, les Médicaments Orphelins récemment désignés et mis sur le marché, les progrès réalisés en kinésithérapie, nutrition et diététique, le traitement de la douleur, le soutien psychologique, les équipements médicaux, les nouvelles thérapies, les pratiques d'échanges d'informations... les systèmes de soins dans chaque pays pourraient améliorer encore plus la qualité de vie et la longévité des malades.

^{3/4} Au niveau national, certains Etats membres de l'Union Européenne ont développé des politiques publiques spécifiques sur les maladies rares : il s'agit du Danemark, de la France, de l'Italie, de la Suède, de l'Espagne et du Royaume-Uni.

^{3/4} Au niveau de l'Union Européenne, en plus de la Réglementation sur les Médicaments Orphelins, la réflexion en cours sur des Centres/Réseaux de Référence qui prendraient en charge des maladies requérant un haut degré de compétence démontre une prise de conscience croissante par les décideurs de l'Union Européenne de la valeur ajoutée européenne intrinsèque des maladies rares. Par nature, celles-ci exigent une action au niveau international. Les Centres de Référence pourraient être spécialisés soit par maladie, soit par groupes de maladies rares. Les réseaux de professionnels de la santé existants et en cours de développement ainsi que la coopération embryonnaire entre laboratoires sont la preuve que de **bonnes pratiques** existent déjà, même si elles sont limitées et si elles ont besoin d'être partagées et diffusées. Il reste à faire un important effort pour encourager et stimuler la recherche, afin de faire progresser l'état actuel des connaissances, qui est loin de suffire pour faire face aux défis des maladies rares.

A propos d'Eurordis



L'Organisation Européenne pour les Maladies Rares (EURORDIS) représente plus de 200 associations de maladies rares dans 24 pays et couvre plus de 1.000 maladies rares. Elle est par conséquent la voix de 30 millions de malades affectés par des maladies rares à travers l'Europe.

EURORDIS est une association non-gouvernementale de malades et de personnes intervenant dans le domaine des maladies rares, dirigée par des malades, et dédiée à l'amélioration de la qualité de vie de toutes les personnes vivant avec une maladie rare en Europe. Elle est financée par ses membres et par l'AFM (Association Française contre les Myopathies), par la Commission Européenne, par des fondations d'entreprises et par l'industrie de la santé. EURORDIS a été fondée en 1997. Des informations complémentaires concernant EURORDIS et les maladies rares sont disponibles sur : <http://www.eurordis.org>

Eurordis remercie l'Association de Prader Willi France pour la traduction française de ce document.

Traducteur : Pierre-Antoine Columelli

Relecteur : Christel Nourissier