



COMPTE RENDU

Du 10 octobre 2008

OBJET : Symposium Européen des maladies rares à Paris

PARTICIPANTS : - Sandrine LEFRANCOIS, ADAAT

Un nouveau plan maladies rares

Lors du symposium européen, un message du président de la République annonçait un nouveau plan maladies rares qui sera élaboré en 2009 et mis en place au plus tard en 2010.

Toutefois les principaux acquis du premier plan dont le financement des centres de référence seront pérennisés.

Le président de la République a répondu aux attentes des malades, familles et responsables associatifs quant à la priorité de la prise en charge des maladies rares sur le plan Européen.

Pdf message du président

Les maladies rares : une priorité de santé publique en Europe.

Plan maladies rares 2004 - 2008

Le plan maladies rares comportait 10 priorités consultables sur orphanet.

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

C'est maintenant l'heure du bilan.

- Bilan épidémiologique

- Domaine des registres :

- création d'un comité national des registres maladies rares.
- désignation des registres internationaux.

- Domaine des systèmes d'information

- collecte des informations sur les malades pour les centres de référence.
- projet de tracés des maladies rares dans les système d'information des hôpitaux.

- Bilan

- Développement de protocoles nationaux de diagnostics et de soins.
- Remboursement des médicaments et dispositifs si maladie rare.
- Remboursement des frais de transport.
- Création d'un bureau « maladies rares » à la CPAM.
- Création d'une carte d'urgence
- Financement de maladies rares infoservice.

- Formation professionnelle
 - 2h de sensibilisation des maladies rares pour les étudiants en médecine
 - module optionnel de 30 h à Necker.

- Dépistage
 - projet négatif : pas d'évaluation en France.
 - test diagnostic
 - améliorer la disponibilité des tests
 - organiser des réseaux de labos européens.

- Accès au soin
 - Création de 132 centres de références en France.

- Publication d'une brochure sur les droits et prestations (orphanet)

Les maladies rares et l'Europe

Les avancées récentes et les perspectives.

- Encourager la création des réseaux d'information sur les maladies rares.

- Les centres de référence. Seulement 5 pays dont la France ont mis en place des centres de référence. La mise en place de réseaux pourrait permettre aux autres pays de venir se référer auprès des centres des référence des autres pays.
Il existe d'ailleurs un réseau pilote du déficit en alpha-1 antitrypsine (registre AIR)

- Orphanet

5860 maladies rares sont listées mais seulement 250 sont répertoriées. Les autres maladies n'étant pas complètement diagnostiquées.

Ce problème doit être élucidé afin que chaque maladie soit listée ce qui permettrait d'améliorer :

- la prise en charge des patients.
- l'accès aux médicaments
- le partage des connaissances.

- EMEA

Les médicaments orphelins :

Une maladie rare affecte 5 personnes sur 10 000 en Europe dont une prévalence de 1 personne pour 10 000 .

Un médicament orphelin doit apporter un bénéfice significatif aux patients pour avoir une autorisation de mise sur le marché.

La mise sur le marché est soumise à la loi européenne et à un texte de commission française. Le coût d'une demande d'autorisation de mise sur le marché coûte entre 300 000 € et 1 million €.

Destination des médicaments orphelins.

Ils sont destinés à : - 45 % des adultes + enfants
- 10 % des enfants seuls
- 45 % des adultes seuls.

Une nouvelle réglementation des médicaments pour les enfants a été mis en place et oblige les industries pharmaceutiques à travailler dans le domaine pédiatrique.

Eudrapharm : base de données des médicaments pédiatriques ayant une autorisation de mise sur le marché.

Les maladies rares et la recherche

GIS maladies rares institut. Elisabeth Tournier Lasserre.

7500 maladies rares dont 80% d'entre elles sont génétiques.

Objectifs :

- Identifier tous les caractéristiques cliniques.
- Identifier les gènes.
- Comprendre les fonctions normales des gènes.
- Trouver un médicament.

Actions menées en 2005 - 2008

- Création de 132 centres de référence pour certaines maladies rares.
(Le déficit en AAT ne bénéficie pas d'un centre de référence)
- Mise en place de laboratoires de diagnostic de référence.
- Création d'un socle pour la recherche clinique.

Les réseaux européens de référence.

Etat des lieux et perspectives

Dr Alexandra Fourcade – Ministère de la santé

En 2004, des groupes de travail ont été mis en place. 15 pays y participaient et avaient pour mission de développer :

- Des réseaux européens de référence (France)
- Des soins transfrontaliers (Pays Bas)
- Des professionnels de santé (Royaume Unis)
- L'évaluation des innovations technologiques (Finlande)
- L'info et e-santé (Allemagne)
- La sécurité des patients (Royaume Unis)
- L'évaluation de l'impact des politiques européennes sur la santé (Portugal)

CONCLUSION

Le nouveau plan maladies rares pourra permettre de continuer les actions menées depuis 2004. Forte de ce premier bilan, il pourra cibler plus facilement les besoins.

Une collaboration entre tous les pays européens ne sera que bénéfique pour une meilleure prise en charge des maladies rares.

Fait à Mirvaux, le 10 octobre 2008

Sandrine LEFRANCOIS
Présidente de l'ADAAT Alpha1-France

