

**28 février 2015**

**8<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares**  
*Vivre avec une maladie rare : ensemble, jour après jour*



**DOSSIER DE PRESSE**

## Sommaire

<b>8<sup>e</sup> Journée internationale des maladies rares .....</b>	<b>3</b>
<b>La campagne internationale pour la 8<sup>e</sup> édition .....</b>	<b>4</b>
<b>L'accès au diagnostic.....</b>	<b>6</b>
<b>L'accès à l'information .....</b>	<b>8</b>
<b>L'accès au lien social .....</b>	<b>10</b>
<b>L'accès aux soins dans les maladies rares .....</b>	<b>10</b>
<b>L'accès aux thérapies innovantes et aux traitements pour tous .....</b>	<b>14</b>
<b>Annexe : La Plateforme Maladies Rares .....</b>	<b>16</b>

### CONTACTS PRESSE

**EURORDIS, Rare Diseases Europe** : Lara Chappell 01 56 53 52 60 [lara.chappell@eurordis.org](mailto:lara.chappell@eurordis.org)

**Alliance Maladies Rares** : Fanny Lepoivre 01 56 53 53 43 [flepoivre@maladiesrares.org](mailto:flepoivre@maladiesrares.org)

**Maladies Rares Info Services** : Thomas Heuyer 01 56 53 81 29 [theuyer@maladiesraresinfo.org](mailto:theuyer@maladiesraresinfo.org)

**Orphanet** : Charlotte Rodwell 01 56 53 81 37 [media.orphanet@inserm.fr](mailto:media.orphanet@inserm.fr)

**Fondation maladies rares** : Nicolas Jan 06 33 27 91 43 [nicolas.jan@fondation-maladiesrares.com](mailto:nicolas.jan@fondation-maladiesrares.com)

**AFM-Téléthon** : Gaëlle Monfort - 01 69 47 28 59 - [presse@afm-telethon.fr](mailto:presse@afm-telethon.fr)

# 8<sup>EME</sup> JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES : UNE MOBILISATION MONDIALE, DES ENJEUX CAPITAUX

## Un évènement mondial

On dénombre entre 6 000 et 8 000 maladies rares qui concernent 30 millions de personnes en Europe, 3 millions en France. **Le samedi 28 février 2015 sera la 8<sup>e</sup> Journée Internationale des Maladies Rares**, un événement initié en 2008 et coordonné par EURORDIS, l'Organisation européenne des associations de maladies rares. Cette Journée, qui se déroule chaque année le dernier jour de février, vise à sensibiliser le public et les politiques aux problématiques liées aux maladies rares.



Pour cette 8<sup>e</sup> édition, le thème « *Vivre avec une maladie rare : ensemble jour après jour* » mettra en lumière l'importance de faire valoir l'accès aux droits communs de tous les malades concernés : accès à l'innovation thérapeutique, aux soins, à l'emploi, à la vie sociale... Bref, être citoyen à part entière.

En 2014, la Journée Internationale des Maladies Rares a mobilisé plus de 80 pays. Cette année encore, de nombreuses manifestations seront organisées partout dans le monde le 28 février prochain (cf page 4).

## Des enjeux majeurs

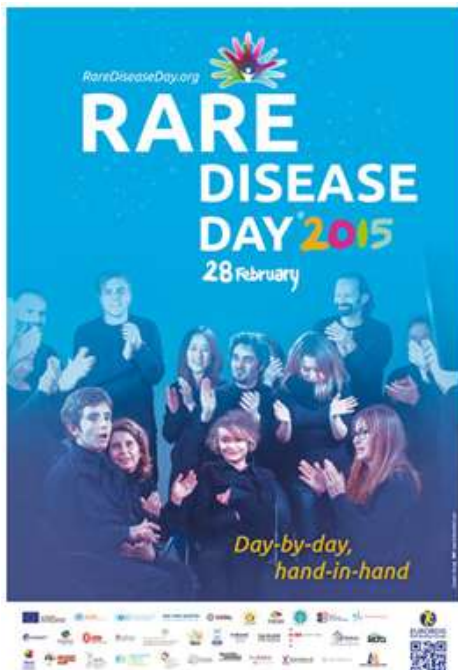
En France, les deux Plans Maladies Rares (2005-2008 et 2011-2014), obtenus grâce à la pugnacité des associations de malades, ont permis de faire reconnaître les maladies rares comme enjeu de santé publique et de définir les grandes priorités à mettre en place dans la société pour atteindre l'égalité de droits aux personnes concernées par les maladies rares.

Le second Plan Maladies Rares (2011-2014) a été prolongé de deux ans (jusqu'à fin 2016) pour concrétiser des actions qui ont pris du retard ou qui nécessitent d'être consolidées. **Cependant les acteurs de la Plateforme Maladies Rares demandent un troisième Plan Maladies Rares et les pouvoirs publics doivent en prendre l'engagement dès maintenant.** Seule une stratégie nationale interministérielle, mise en œuvre par une structure de pilotage nationale dotée de moyens humains spécifiques, peut garantir l'accès aux dispositifs de droit commun du système de santé.

**Accès au diagnostic, accès à l'information, citoyenneté, accès aux soins, aux thérapies innovantes et aux traitements doivent rester les priorités des politiques publiques.**

La Plateforme Maladies Rares, qui regroupe les 6 acteurs majeurs français (EURORDIS, Alliance Maladies Rares, l'AFM-Téléthon, la Fondation maladies rares, Maladies Rares Infos Services, et Orphanet), est le porte-parole et le garant des droits fondamentaux des personnes concernées.

# LA CAMPAGNE INTERNATIONALE POUR LA 8<sup>E</sup> ÉDITION DE LA JOURNÉE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES



Le thème de la Journée internationale des maladies rares 2015, **Vivre avec une maladie rare**, est un hommage aux millions de patients, de familles et de proches qui vivent au quotidien avec les maladies rares. Le slogan de cette année, **ensemble, jour après jour**, est un appel pour que tous, patients, familles, soignants, organisations de patients et professionnels de santé, œuvrent ensemble à améliorer le quotidien de ceux qui vivent avec une maladie rare.

Les 6 à 8 000 maladies rares affectent directement la vie de plus de 30 millions de personnes en Europe. Compte-tenu de la nature complexe des maladies rares, à laquelle s'ajoute l'accès limité aux soins et aux services, les membres de la famille sont bien souvent la principale source de solidarité, de soutien et de soins pour les patients.

**Ensemble, jour après jour** : unis, nous parlons d'une seule voix pour demander les traitements, les soins, les ressources et les services nécessaires. Les patients, les familles et les associations de patients sont au cœur de la dynamique, car ils sont essentiels pour trouver des solutions aux enjeux quotidiens des maladies rares, en totale solidarité avec tous les acteurs : professionnels de santé, services sociaux spécialisés, chercheurs, entreprises pharmaceutiques, décideurs politiques et organismes de réglementation.

D'envergure mondiale, la Journée internationale des maladies rares nous donne l'occasion d'envoyer un message fort aux patients atteints de maladies rares et à leurs familles, partout dans le monde. En 2015, des centaines d'associations de patients organiseront des événements à travers le monde.

En Europe, des initiatives ont d'ores et déjà été mises en place pour améliorer la qualité de vie de tous ceux qui sont atteints d'une maladie rare et leur entourage.

[RareDiseaseDay.org](http://RareDiseaseDay.org) propose différentes façons de s'impliquer, permet de télécharger des outils communs et donne la parole aux malades à travers des photos et des vidéos. Ce site recense les événements locaux et nationaux pour que chacun se mobilise.

## Des questions ? Des commentaires ?

- Ecrivez-nous : [rarediseaseday@eurordis.org](mailto:rarediseaseday@eurordis.org).
- Des outils sont à votre disposition, pour les télécharger : [www.rarediseaseday.org/article/get-involved-download-our-communication-materials](http://www.rarediseaseday.org/article/get-involved-download-our-communication-materials).



Bannière



Logo

- Découvrez la 8<sup>e</sup> Journée en images : [www.rarediseaseday.org/page/news/watch-and-share-the-official-rare-disease-day-2015-video](http://www.rarediseaseday.org/page/news/watch-and-share-the-official-rare-disease-day-2015-video).



### Rare but Real : Talking Rare Diseases

À l'occasion de la Journée internationale des maladies rares 2015, EURORDIS organise le 24 février à Bruxelles le débat « **Rare but Real : Talking Rare Diseases** ». Y contribueront des représentants de patients dont l'influence sur l'action publique a changé la donne, ainsi que des décideurs. **Vytenis Andriukaitis**, Commissaire européen à la santé et la sécurité alimentaire, prononcera le discours d'ouverture.

Vous retrouverez l'ordre du jour de cet événement sur [www.rarediseaseday.org/event/europe/68](http://www.rarediseaseday.org/event/europe/68), avec la liste complète des intervenants et davantage d'informations sur les thèmes de discussion abordés.

[Merci de vous inscrire](#) ou suivez en direct et envoyez vos questions sur le site [www.eurordis.org/rareeu2015](http://www.eurordis.org/rareeu2015). Les participants en ligne peuvent également échanger sur Twitter, en utilisant le mot-clé **#RareEU2015**.

## **UN DÉFI DIAGNOSTIQUE MAJEUR**

De 6 à 8 000 maladies rares dont la plupart ont une origine génétique indéterminée, une errance diagnostique encore trop présente, environ 2000 diagnostics disponibles, des médicaments qui permettent de traiter à peine quelques centaines de ces trop nombreuses maladies : l'ampleur du défi à relever est immense. Ce constat doit mobiliser l'ensemble des acteurs du soin et de la recherche avec un seul objectif : l'innovation diagnostique et thérapeutique au bénéfice direct des malades.

### **Formation et information des professionnels de santé sont indispensables**

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

#### Formation

La **Fondation maladies rares**, créée en février 2012, grâce à l'appui de ses 5 membres fondateurs, l'**AFM-Téléthon**, l'**Alliance Maladies Rares**, l'Inserm, la Conférence des Directeurs Généraux de CHU, et la Conférence des présidents d'université, lance la première formation diplômante dédiée à la recherche sur les maladies rares. Ce diplôme Inter-Universitaire « Maladies rares : De la recherche au traitement » mis en place en collaboration avec les universités de Strasbourg, Lille, Lyon, Marseille et Université Pierre et Marie Curie accueillera ses premiers étudiants en septembre 2015.

Cette formation apportera des connaissances transversales sur l'ensemble des étapes indispensables à la recherche et au diagnostic sur les maladies rares. Elle permettra aux étudiants d'appréhender dans sa globalité l'environnement maladies rares, et d'acquérir les savoirs et les outils incontournables depuis l'établissement d'un diagnostic, puis d'une preuve de principe jusqu'à la mise sur le marché d'un nouveau traitement.

### **Encore plusieurs années d'errance diagnostique sont à déplorer**

Pour chaque malade, disposer d'un diagnostic précis représente une étape fondamentale. C'est mettre fin à une incertitude qui dure parfois depuis des mois voire des années, mais c'est surtout avoir enfin la reconnaissance de la maladie, étape indispensable à une prise en charge de qualité, à la relance et à l'aménagement d'un projet de vie, à l'échange avec d'autres malades... Pour chaque malade, pouvoir associer enfin sa maladie à une cause identifiée, représente aussi la promesse de recherches dédiées à un développement thérapeutique ciblé.

Le diagnostic des maladies rares fait cependant face à de nombreuses contraintes : le faible nombre de malades pour une maladie donnée, la dispersion géographique, l'hétérogénéité clinique sont autant de freins à la bonne caractérisation des maladies rares. Par ailleurs, la somme des expertises nécessaires, le manque de financements dédiés ou encore la difficulté d'accès aux technologies innovantes ralentissent les programmes de recherche ainsi que l'accès à un diagnostic. Depuis sa création, la Fondation maladies rares a développé des programmes visant, via ses appels à projets, à

permettre l'identification des causes des maladies rares et par là-même le transfert des connaissances obtenues vers des applications diagnostiques.

## **L'accès aux nouveaux outils diagnostiques est indispensable**

Soutenir la recherche dans l'optique d'une meilleure description des maladies rares et de faciliter l'accès aux nouvelles technologies en génétique permettra d'offrir demain des opportunités de diagnostic plus nombreuses et plus rapides et de lutter contre l'errance diagnostique.

Le diagnostic repose sur la clinique grâce à une bonne caractérisation de chaque maladie et sur les apports de ces nouvelles technologies. Il s'agit d'un véritable progrès médical au bénéfice des patients lorsqu'il s'intègre à un environnement médical de haut niveau, à une évaluation clinique rigoureuse et à l'interprétation médicale indispensable.

Les perspectives récemment ouvertes par ces approches et la capacité des outils à effectuer le séquençage du génome de chaque individu permettent aujourd'hui d'envisager notamment l'identification des gènes impliqués dans la plupart des maladies rares ayant une origine génétique prédominante, d'identifier rapidement l'altération génétique causale chez la plupart des patients et, par conséquent, d'assurer le diagnostic rapide et la prise en charge médicale adaptée des patients et de leurs apparentés.

Au travers de sa politique active d'appels à projets de recherche, la Fondation maladies rares soutient cette étape clé dans la compréhension des causes génétiques des maladies rares en facilitant l'accès des équipes à ces technologies de pointe qui leur permettront d'identifier de nouveaux gènes.

**Pour que ce saut technologique sans précédent devienne progrès médical pour tous, il est essentiel de former les généticiens à l'interprétation des données et de mener dès à présent une réflexion éthique pour une utilisation optimale au bénéfice des malades. Dans ce contexte, la mise en place d'une plateforme de séquençage à très haut débit à visée diagnostique semble impérative, et profiterait en premier lieu au domaine des maladies rares qui sont à 80% d'origine génétique.**

# L'ACCÈS A L'INFORMATION

Les maladies rares sont souvent mal connues, et les experts sont rares eux aussi. Ce déficit de connaissances et cette rareté de l'expertise rendent souvent difficile l'accès au diagnostic, à des soins de qualité et aux dispositifs sociaux et médico-sociaux.

A titre d'exemple, pour les échantillons enquêtés par Maladies Rares Info Services dans le cadre de son Observatoire des maladies rares :

- 90 % des personnes malades et de leurs proches estiment que les professionnels en dehors de l'hôpital ne connaissent pas suffisamment la pathologie (2015).
- 52 % considèrent disposer d'informations insuffisantes sur l'origine et les manifestations de la maladie (2011).

## L'accès à l'information disponible est donc essentiel

Selon le [2<sup>ème</sup> Plan national maladies rares 2011-2014](#) qui vient d'être prolongé de 2 ans : « *[l'information] contribue à rompre l'isolement des malades, à les mettre en position de mieux gérer leur maladie et leurs relations avec les professionnels de santé et peut avoir un effet positif sur l'errance diagnostique* ». Le plan soutient les actions d'**Orphanet** et **Maladies Rares Info Services** qui ont pour vocation principale la diffusion d'une information de qualité dans une forme adaptée aux besoins des professionnels et des malades.

Les autres acteurs de la **Plateforme Maladies Rares** contribuent également à la diffusion de l'information dans leurs domaines de compétences. Les associations de malades, comme l'**AFM-Téléthon**, sont, entre autres, une source d'information incontournable pour des patients. Le Téléthon est un événement majeur de sensibilisation et d'information du grand public aux maladies rares. L'**Alliance Maladies Rares** accompagne les associations dans leur nécessaire mission d'information et de soutien des malades. Au niveau européen, **EURORDIS** renforce la capacité des patients et des associations à informer, éduquer et sensibiliser à ces maladies, via son [site](#), ses réunions des membres, la Conférence européenne sur les maladies rares et les produits orphelins, la Journée internationale des maladies rares et les initiatives [EURORDIS TV](#) et le forum [RareConnect.org](#). La **Fondation maladies rares** est un accélérateur de la recherche sur les maladies rares, facilitant l'accès aux ressources technologiques via un [annuaire des plateformes technologiques](#) ou à l'information sur les sources de financement via son [portail des financements](#).

## Orphanet

Ressource incontournable dans le monde de maladies rares, **Orphanet** est un inventaire dynamique des maladies rares, une encyclopédie, un répertoire des ressources expertes et un inventaire des médicaments orphelins en libre accès. Les patients utilisent Orphanet afin de mieux connaître leur maladie (à travers une encyclopédie grand public), de s'orienter dans le système de santé (grâce au répertoire des centres experts et le cahier [Vivre avec une maladie rare : aides & prestations](#)) et de trouver une association de patients pour rompre leur isolement. Orphanet aide les professionnels de santé à s'informer sur les maladies, à trouver des consultations appropriées, à se mettre au



courant des dernières avancées, et à consulter les recommandations de bonnes pratiques y compris aux urgences. Les chercheurs académiques et industriels consultent Orphanet pour trouver des éventuelles collaborations et utilisent sa riche base de données relationnelle pour mieux cibler leurs recherches.

L'**application mobile d'Orphanet** permet de consulter n'importe où la liste des maladies rares, les descriptions des maladies, et les ressources expertes. A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, Orphanet lance **Orpha Guides**, une application axée sur l'information concernant le handicap lié à une maladie rare, et les aides et prestations à la disposition des patients. Cette application sera aussi utile aux malades qu'aux professionnels du secteur médico-social et aux aidants. L'accès à l'information validée fournie par Orphanet facilite l'accès transfrontalier au diagnostic et au soin.

- **Consultez Orphanet** : [www.orpha.net](http://www.orpha.net)
- **Téléchargez Orphanet** et **Orpha Guides** sur iTunes & GooglePlay
- **OrphaNews** : lettre d'information de la communauté Maladies Rares [www.orphanews.org](http://www.orphanews.org)

L'accès à l'information validée fournie par Orphanet a une énorme valeur ajoutée pour la communauté : celle-ci est reconnue par la Commission européenne et par les pays qui contribuent à l'enrichissement des informations concernant les services nationaux. Ceci va dans le sens de faciliter l'accès transfrontalier au diagnostic et au soin.

## **Maladies Rares Info Services**

Les personnes concernées par les maladies rares ont également besoin d'une information personnalisée. Maladies Rares Info Services répond par téléphone, courrier électronique et ch@t aux questions des personnes touchées par une maladie rare. Le téléphone, vecteur de soutien interactif, demeure le principal canal d'échange et connaît une hausse du volume de demandes.

Ces personnes malades ou leurs familles ont besoin de comprendre la maladie rare avec des informations simples et accessibles. Elles sont orientées vers les services médicaux spécialisés dans leur maladie. Elles expriment également la volonté de rompre leur isolement en rencontrant d'autres personnes concernées. Une réponse claire et adaptée est apportée à chacune des demandes. Ce service, certifié conforme à une norme qualité (ISO 9001), est délivré par une équipe professionnelle.

Maladies Rares Info Services propose aussi le **Forum maladies rares** avec plus de 120 communautés en ligne où toutes les personnes touchées par une maladie rare peuvent partager l'information et l'expérience. Modéré par l'équipe de professionnels et déclaré à la CNIL, il offre toutes les garanties de sécurité et de qualité de service.

- **Pour accéder à l'ensemble de ces services :**
- [www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)
- **01 56 53 81 36** (appel non surtaxé, inclus dans les forfaits)

## **L'ACCÈS AU LIEN SOCIAL : CITOYENS A PART ENTIÈRE**

Parce qu'elles sont rares et le plus souvent incomprises par l'entourage et les professionnels, les maladies rares compliquent fortement la vie quotidienne et les relations avec les proches.

A titre d'exemple, dans l'échantillon interrogé par Maladies Rares Info Services dans le cadre de l'enquête quantitative de l'Observatoire des maladies rares 2015, près de la moitié des personnes répond positivement à la question « La maladie vous a-t-elle plutôt isolé de vos amis et proches parents (frères, sœurs...) ? »

Et dans certains cas, cette complexification des relations avec les proches peut conduire à un véritable isolement social.

### **Sensibiliser aux maladies rares**

La Journée internationale des maladies rares est une occasion unique pour mieux faire connaître les maladies rares au grand public et à tous les acteurs concernés par la lutte contre les maladies rares. En décembre, le Téléthon à travers le marathon télévisuel et les 20 000 manifestations qui ont lieu sur tout le territoire, concourt fortement à la prise de conscience que malgré la rareté et la complexité de nombreuses maladies rares, les personnes concernées sont des citoyens comme les autres qui souhaitent pouvoir vivre pleinement leurs projets de vie.

Tout au long de l'année, ce sont aussi de multiples opérations qui sont organisées par les acteurs de la Plateforme en direction de tous types de publics et contribuent à sensibiliser, informer et former : conférences, forums, sessions de formation, manifestations locales, diffusion de supports d'information...

### **Proposer des services**

Les acteurs de la Plateforme proposent différents services aux personnes malades et à leurs familles pour en rencontrer d'autres également touchées par la maladie.

Un des tout premiers objectifs de nombreuses associations vise à regrouper et à faire se rencontrer les personnes malades et leurs proches. C'est d'ailleurs souvent la motivation première qui conduit à leur création : s'unir pour ne plus être seuls, être reconnus et lutter contre la fatalité. Plus de 200 d'entre elles sont aujourd'hui regroupées au sein de l'**Alliance Maladies Rares** ([alliance-maladies-rares.org](http://alliance-maladies-rares.org)) qui les aide, les conseille, les forme...

**Maladies Rares Info Services** ([maladiesraresinfo.org](http://maladiesraresinfo.org) - 01 56 53 81 36 appel non surtaxé, inclus dans les forfaits) soutient ses usagers qui souffrent d'isolement. Ils bénéficient tout d'abord d'une écoute et de conseils. Ils sont également orientés vers les associations (1 200 personnes par an). **Orphanet** ([orpha.net](http://orpha.net)) met aussi à disposition toutes les informations utiles sur les associations en lien avec les pathologies.

Les réseaux sociaux sont aussi un levier essentiel pour développer le lien social. Ainsi, le Forum maladies rares, initié et modéré par Maladies Rares Info Services, propose plus de 120 communautés en ligne aux personnes concernées par la maladie. Organisé autour de noms de pathologies ou de thèmes généraux, il permet de témoigner, partager, s'informer

et de se soutenir mutuellement. Modéré par l'équipe de professionnels et déclaré à la CNIL, il présente toutes les garanties de sécurité et de qualité de service.

RareConnect, une initiative **d'EURORDIS** (eurordis.org/fr), est une plateforme multilingue où les patients vivant avec une maladie rare et les organisations pour ces patients peuvent développer des communautés et créer des dialogues à travers les continents, dans toutes les langues. L'objectif de RareConnect est d'assurer une plateforme sur internet qui permette aux personnes vivant avec une maladie rare de se connecter entre eux, d'accéder à de l'information de qualité et de participer activement à une génération de connaissances produites par la communauté.

## **Citoyens à part entière**

Une personne malade avec une vie relationnelle comme les autres est une personne qui a d'autant plus de chances d'être un citoyen au quotidien. Pour cela, il faut que la société, lui permette de pouvoir exercer pleinement ses droits. Deux exemples peuvent l'illustrer : l'école et la vie professionnelle.

Même si de nombreuses difficultés demeurent (accessibilité, disponibilité des Accompagnants des Elèves en Situation de Handicap...), l'accès à l'école pour les enfants atteints de maladies rares s'est fortement amélioré depuis la mise en œuvre de la loi du 11 février 2005 « pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées ».

La proportion d'enfants pour qui la scolarisation n'est pas satisfaisante reste cependant bien trop importante. Les acteurs de la Plateforme Maladies Rares sont plus que jamais mobilisés pour faire respecter les dispositions de la loi et faire en sorte que chaque enfant puisse avoir un accès effectif à la scolarisation.

En parallèle, des actions de sensibilisation aux maladies rares dans les écoles se poursuivent. L'**Alliance Maladies Rares** a ainsi fait diffuser l'année dernière 4 000 exemplaires d'un numéro spécial du « Petit Quotidien » consacré aux maladies rares dans les écoles primaires.

Autant l'insertion scolaire s'est améliorée ces dernières années, autant la vie professionnelle demeure toujours aussi difficile pour de nombreuses personnes atteintes de maladies rares et pour les parents qui doivent faire face aux multiples conséquences de la maladie.

A titre d'exemple, pour ce qui concerne l'échantillon interrogé dans le cadre de l'Observatoire des maladies rares 2015, la maladie a conduit la moitié des personnes malades ou des parents d'enfants à ne pas ou ne plus travailler. Une des conséquences en est une baisse de revenus qui vient s'ajouter aux difficultés quotidiennes de la maladie.

De trop nombreuses familles doivent consentir d'importants sacrifices pour assumer les conséquences de la maladie. Elles dénoncent les nombreuses insuffisances des dispositifs publics de soutien et d'accompagnement des personnes malades et de leurs proches.

**Dans ces domaines, comme pour tous ceux qui touchent à l'exercice de ses droits par la personne malade ou sa famille, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares sont mobilisés chaque jour pour informer, faire remonter des constats partagés, proposer et revendiquer. Ils le font auprès de tous les partenaires impliqués et dans les nombreuses instances où ils sont investis.**

## **ACCÈS AUX SOINS DANS LES MALADIES RARES : "NOTHING ABOUT US WITHOUT US !"**

L'accès aux soins est crucial pour les personnes atteintes de maladies rares qui subissent souvent des ruptures de parcours, conséquence d'un manque d'information et d'expertise.

Deux plans nationaux maladies rares (PNMR) ont été mis en œuvre afin d'améliorer fortement l'accès au diagnostic, aux soins et aux traitements pour les personnes atteintes de maladies rares. **Depuis 2005, 131 Centres de référence maladies rares ont été labellisés et 502 Centres de compétences ont été identifiés et structurés en France.** Ces hauts lieux d'expertise pour les maladies rares, voulus et impulsés par l'Alliance maladies rares, l'AFM-Téléthon et de nombreuses associations de personnes malades ont profondément modifié les parcours de santé, permettant ainsi de faciliter le diagnostic, de définir et de mettre en œuvre des stratégies de prise en charge thérapeutique et d'accompagnement des malades. Pour faciliter l'orientation des patients et des professionnels au sein du dispositif des centres de référence et de compétence, **Orphanet** maintient un répertoire de centres experts maladies rares interrogeable par maladie, de même que les réseaux INCa pour les cancers rares.

### **Les Filières de santé maladies rares : pour améliorer le parcours de santé des personnes atteintes de maladies rares**

En 2014, 23 Filières nationales de santé maladies rares, couvrant un champ large et cohérent de maladies rares et composées principalement de centres de référence ou de compétences, de laboratoires de diagnostic et de recherche, de sociétés savantes et d'associations de malades, ont été désignées par le Ministère de la santé. Cette organisation, prévue par le 2<sup>e</sup> PNMR, contribuera à diminuer l'errance diagnostique et thérapeutique en améliorant la collaboration entre les différents acteurs et la lisibilité des dispositifs, mais aussi en facilitant l'orientation des malades et des soignants dans le système de santé. Ces filières permettront aussi de décroïsonner le système de santé en améliorant le continuum entre les acteurs impliqués dans la prise en charge, la recherche et la vie citoyenne des malades. L'**AFM-Téléthon** et l'**Alliance Maladies Rares** ont joué un rôle déterminant pour la création de ces filières. Comme le prévoit le cahier des charges ministériel, dans chacune des filières, les 205 associations membres de l'Alliance Maladies Rares agissent pour être des acteurs à part entière des travaux mais aussi de leur gouvernance.

Cette démocratie sanitaire affirmée, très fortement portée par l'Alliance, renforcera la capacité des personnes malades à agir sur les décisions qui les concernent.

### **L'Education Thérapeutique du Patient : rendre la personne malade actrice de sa santé**

L'accès aux soins dans les maladies rares, c'est aussi l'accès à l'Education thérapeutique du patient (ETP) qui a pour objet de rendre le malade plus autonome vis-à-vis de sa maladie, de son éventuel traitement, en mobilisant notamment ses propres ressources et compétences. Or, l'ETP est quasi inexistante dans les maladies rares.

Détenteurs d'une expertise unique du vécu au quotidien de la maladie, associations et patients experts sont les plus à même de faire reconnaître l'expertise du malade. Leur collaboration est donc primordiale.

Consciente qu'une « ETP associative » est un élément clé de co-construction d'actions pour les maladies rares dans le futur, l'Alliance s'est engagée à ce qu'elle devienne une réalité dans les maladies rares. Au-delà de la sensibilisation des associations, l'Alliance milite pour que des programmes d'ETP transversaux pluri-pathologies puissent se déployer, notamment au sein des 23 Filières de santé.

### **Le droit à l'accompagnement : permettre aux personnes malades de construire leurs parcours de vie**

Alors que l'amélioration des parcours de santé des personnes malades est annoncée comme prioritaire par les pouvoirs publics, une véritable (r)évolution est aujourd'hui nécessaire pour les optimiser et les fluidifier. S'il est nécessaire de mieux coordonner les acteurs, de décloisonner les dispositifs, il faut aussi accompagner toute personne confrontée à une maladie rare, souvent chronique, évolutive et complexe. Pour cela, elle a besoin d'être conseillée, soutenue et donc accompagnée de façon à ce que ses capacités à agir, à exercer son libre arbitre, soient préservées et développées.

L'AFM-Téléthon milite pour le Droit à l'accompagnement des personnes malades. S'il est la reconnaissance du travail effectué aujourd'hui par les multiples acteurs de santé contribuant à cet accompagnement, ce droit doit faire émerger de nouveaux dispositifs spécialisés pour les situations les plus complexes. L'AFM-Téléthon expérimente ainsi depuis plus de 25 ans un métier d'accompagnement des malades : le Référent de Parcours de Santé qui accompagne le malade et sa famille à chaque étape de l'évolution de la maladie.

Si grâce au combat associatif contre les maladies rares, les personnes malades bénéficient aujourd'hui de dispositifs spécifiques et innovants, ces derniers préfigurent pour demain l'accès aux soins de toutes les personnes malades.

## PERMETTRE L'ACCÈS AUX THÉRAPIES INNOVANTES ET AUX TRAITEMENTS POUR TOUS

Les maladies rares empêchent de bouger, voir, comprendre, respirer, résister aux infections... Génétiques dans 80% des cas, elles représentent un enjeu de santé publique considérable : 3 millions de Français et 30 millions d'Européens sont concernés.

### Les maladies rares sont sources d'innovation thérapeutique

Dès les années 90, les cartes du génome humain (réalisées par Généthon, le laboratoire de l'AFM-Téléthon) ont permis une véritable explosion des connaissances aussi bien sur les gènes en cause que sur les mécanismes biologiques normaux et pathologiques. Des connaissances qui ont permis l'émergence de thérapies innovantes aujourd'hui à l'essai chez l'homme dans des maladies rares.

En 2014, l'EMA, l'Agence européenne des médicaments, a émis un avis favorable pour l'obtention d'autorisations de mise sur le marché (AMM) pour 17 médicaments orphelins. Un nombre record qui confirme la hausse constatée depuis quelques années (4 en 2010, 4 en 2011, 8 en 2012 et 11 en 2013).

➤ **Pharmacologie** : Le criblage à haut-débit permet, grâce à la qualité des modèles pathologiques et à une automatisation des tests et de l'analyse, d'identifier très rapidement parmi un grand nombre de composés chimiques, ceux qui présentent un intérêt pour les maladies rares. La Fondation maladies rares soutient des équipes de recherche en favorisant l'accès au criblage à haut débit pour l'identification de molécules à potentiel thérapeutique, avec un objectif ultime : aider au développement de nouvelles thérapies pour les personnes atteintes de maladies rares. **Aujourd'hui, l'appel à projets de la Fondation maladies rares dans ce domaine a permis de soutenir des projets visant à identifier des molécules candidates pour le traitement d'une dizaine de maladies rares.**

Parallèlement aux approches pharmacologiques classiques, des molécules sont en cours de développement pour modifier l'expression des gènes. Cette nouvelle approche thérapeutique commence à faire ses preuves dans les maladies rares. De nombreux essais chez l'homme sont en cours et en 2014 une première molécule permettant de lutter contre les effets délétères d'une mutation de type codon stop a reçu une autorisation de mise sur le marché pour la dystrophie musculaire de Duchenne.

➤ **Thérapie génique** : elle consiste à introduire un gène-médicament dans les cellules malades pour corriger le défaut génétique responsable de la pathologie. Cette thérapie innovante, dont l'AFM-Téléthon est le soutien majeur en France, a fait ses preuves dans des maladies génétiques rares du système immunitaire (immunodéficiences dont les bébés-bulles), du sang ( $\beta$ -thalassémie...), du cerveau (adrénoleucodystrophie), de la vision (amaurose congénitale de Leber)... **Un 1<sup>er</sup> produit de thérapie génique a reçu une autorisation de mise sur le marché en Europe pour une maladie métabolique rare** et d'autres produits sont aujourd'hui dans la dernière phase des essais cliniques.

➤ **Thérapies cellulaires** : cette "médecine régénératrice" utilise des cellules pour reconstruire des tissus ou organes lésés par la maladie. Aujourd'hui, il est possible de recréer plusieurs types cellulaires : neurones centraux et périphériques, cellules hépatiques, sanguines, cardiaques, cutanées, rétinienne... Un premier essai clinique utilisant des cellules souches embryonnaires, et concernant une maladie rare (une rétinite pigmentaire, la maladie de Stargardt), a été autorisé à Londres, en 2011. En France, un premier essai a commencé, fin 2014, pour une maladie fréquente, l'infarctus du myocarde,

et des essais sont en préparation pour des complications cutanées de la drépanocytose ou pour des maladies de la vision.

## **La France ne doit pas rater le train des biothérapies**

Les thérapies innovantes représentent un espoir thérapeutique majeur, et souvent unique, pour le traitement des maladies rares. Ces dernières sont un réel « laboratoire d'innovation » et le point de départ d'une nouvelle médecine. Parmi elles, les biothérapies innovantes sont les plus prometteuses mais force est de constater que leur développement, en France, est aujourd'hui essentiellement porté et financé par des associations ou fondations dépendant de la générosité publique.

En effet, **l'AFM-Téléthon** qui, depuis la première heure a fait le choix de l'innovation, prévoit d'investir 58 millions d'euros dans la recherche en 2015. Pour accélérer le développement et l'accès des malades aux médicaments innovants, elle a notamment créé l'Institut des biothérapies des Maladies Rares, une force de frappe unique qui regroupe 4 centres de recherche leaders internationaux des biothérapies innovantes : Généthon et Atlantic Gene Therapies pour la thérapie génique des maladies rares, I-Stem pour la thérapie cellulaire des maladies monogéniques, l'Institut de Myologie pour les maladies du muscle. Plus de 600 chercheurs, techniciens, médecins, ingénieurs, spécialistes de la bioproduction, du développement clinique ou des affaires réglementaires..., y travaillent. Elle soutient par ailleurs 31 essais cliniques concernant des maladies rares de la peau, du sang, du cerveau, du muscle, de la vision... Afin d'impulser le développement d'innovations thérapeutiques, l'AFM-Téléthon et BPI France ont créé en 2013 le 1er fonds d'amorçage dédié aux biothérapies innovantes et aux maladies rares.

La **Fondation maladies rares**, quant à elle, agit au quotidien pour accélérer le développement de nouvelles pistes thérapeutiques. Elle facilite l'accès aux compétences indispensables en mettant en lien chercheurs, médecins, professionnels des questions réglementaires, ressources technologiques... Le développement d'un candidat médicament nécessite, en effet, la mobilisation de nombreuses compétences, et ce depuis la preuve de concept jusqu'à la mise à disposition pour les malades. L'action de la Fondation se décline aussi bien au travers d'un accompagnement de proximité grâce à son équipe de responsables régionaux, que grâce à des financements au travers de sa politique scientifique d'appels à projets (notamment l'appel à projets « criblage à haut débit de molécules à potentiel thérapeutique & maladies rares).

En parallèle, la Fondation maladies rares organise des rencontres entre pairs et notamment le **31 mars 2015**, à Paris, en collaboration avec l'Office de Transfert de Technologie et des Partenariats Industriels (OTTPI) de l'AP-HP, le colloque « **Maladies rares : rencontres de l'innovation** ». Cette manifestation à destination des équipes de recherche apportera des informations pratiques indispensables sur toutes les étapes de passage d'une preuve de principe au développement d'un médicament (brevetabilité, dispositifs incitatifs européens, transferts industriels, création d'entreprise...). Le programme est disponible en cliquant [ici](#)

Les avancées scientifiques issues de la recherche et de l'étude des maladies rares apportent également des connaissances, des outils, des innovations thérapeutiques déterminantes pour traiter les maladies fréquentes. Cet enjeu majeur de santé publique ne peut donc pas être porté uniquement par les associations de malades ou fondations dédiées. **La France ne doit pas rater le train des biothérapies qu'elle a contribué à lancer grâce à l'excellence de sa recherche. Il est crucial que pouvoirs publics comme investisseurs privés consacrent des moyens importants au développement de cette médecine innovante au bénéfice des malades, en attente de solutions thérapeutiques nouvelles.**

## Annexe : La Plateforme Maladies Rares

### Qu'est-ce qu'une maladie rare ?

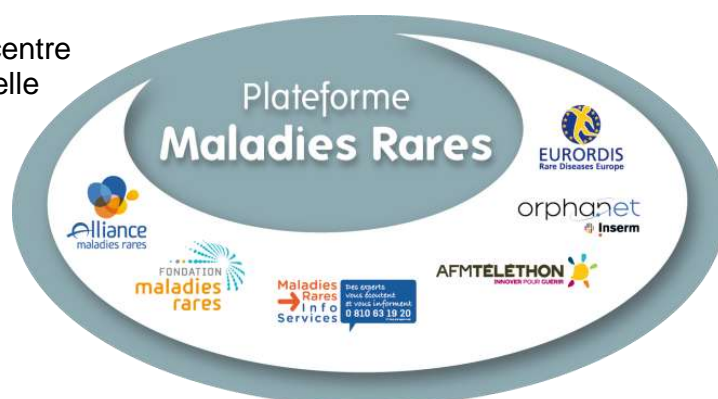
Une maladie est dite rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2000, soit, le plus souvent, quelques centaines ou dizaines de malades pour une maladie donnée. Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux car il existe 6 à 8000 maladies rares. Au total, **3 millions de personnes sont concernées en France et 30 millions en Europe.**

Les maladies rares sont extrêmement diverses : maladies neuromusculaires, métaboliques, infectieuses, auto-immunes, cancers rares... 80 % d'entre elles ont une origine génétique. Les deux tiers environ sont graves et invalidantes. Le pronostic vital est engagé dans presque la moitié des cas. La survenue d'un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel est constatée pour la moitié d'entre elles.

### La Plateforme Maladies Rares

La Plateforme Maladies Rares constitue un centre de ressources unique au monde car elle rassemble sur un même site :

- des représentants d'associations de malades et des professionnels de santé et de la recherche ;
- des acteurs privés et publics ;
- des salariés et des bénévoles ;
- des intervenants français, européens et internationaux.



### Les objectifs

- Favoriser la reconnaissance des maladies rares comme priorité de santé publique et porter la voix des malades.
- Soutenir la création et l'activité de toutes les associations de maladies rares grâce à la formation, l'échange d'information et l'entraide.
- Développer la connaissance et les services d'information en direction de tous les publics.
- Soutenir et renforcer la recherche sur les maladies rares, indispensable pour parvenir aux traitements.
- Proposer des espaces de réunion et de travail pour tous les acteurs engagés dans la lutte contre les maladies rares.

### Six entités autonomes constituent la Plateforme

- L'[Alliance Maladies Rares](#), collectif français de plus de 200 associations de malades.
- L'[AFM-Téléthon](#), association de malades et parents de malades à l'origine de la création de la Plateforme en 2001 et financeur majeur de celle-ci grâce aux dons du Téléthon.
- [EURORDIS](#), fédération européenne qui rassemble plus de 667 associations de malades de 61 pays.
- La [Fondation maladies rares](#) réunit les acteurs de la recherche et du soin (publics, privés et associatifs) afin d'accélérer la recherche sur les maladies rares au bénéfice des malades.
- [Maladies Rares Info Services](#), le service d'information et de soutien sur les maladies rares.
- [Orphanet](#) (Unité de service de l'Inserm), le portail de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Cette unité héberge également le secrétariat scientifique de l'action conjointe EUCERD Joint Action qui soutient le groupe d'experts maladies rares de la Commission européenne, et le secrétariat scientifique du Consortium international de recherche sur les maladies rares (IRDiRC).