

**FR**

**FR**

**FR**



COMMISSION DES COMMUNAUTÉS EUROPÉENNES

Bruxelles, le 11.11.2008  
COM(2008) 679 final

**COMMUNICATION DE LA COMMISSION AU PARLEMENT EUROPÉEN, AU  
CONSEIL, AU COMITÉ ÉCONOMIQUE ET SOCIAL EUROPÉEN ET AU COMITÉ  
DES RÉGIONS**

**Les maladies rares: un défi pour l'Europe**

{SEC(2008)2713}  
{SEC(2008)2712}

# COMMUNICATION DE LA COMMISSION AU PARLEMENT EUROPÉEN, AU CONSEIL, AU COMITÉ ÉCONOMIQUE ET SOCIAL EUROPÉEN ET AU COMITÉ DES RÉGIONS

## Les maladies rares: un défi pour l'Europe

### 1. INTRODUCTION

Les maladies rares sont celles dont la prévalence est particulièrement faible: l'Union européenne considère qu'une maladie est rare lorsqu'elle ne touche pas plus de 5 personnes sur 10 000 sur son territoire. Cela signifie malgré tout que 5 000 à 8 000 maladies rares différentes touchent ou toucheront une population estimée à 29 millions de personnes dans l'Union.

Les spécificités des maladies rares – nombre restreint de patients et rareté des connaissances et de l'expertise nécessaires – en font un domaine propre à très forte valeur ajoutée européenne. La coopération européenne peut aider à partager des rares connaissances disponibles et à combiner les ressources de manière aussi efficace que possible, afin de lutter utilement contre les maladies rares dans l'ensemble de l'Union européenne.

La Commission a déjà pris des mesures spécifiques dans de nombreux domaines pour faire face aux problèmes posés par ces maladies. S'appuyant sur ces résultats, la présente communication sur le défi que constituent les maladies rares pour l'Europe se veut un document prônant une approche intégrée et fournissant des orientations claires pour les activités présentes et futures de la Communauté dans ce domaine, afin d'améliorer l'accès et l'égalité en matière de prévention, de diagnostic et de traitement pour les patients qui souffrent d'une maladie rare dans l'Union européenne.

### 2. LE PROBLEME DES MALADIES RARES

La plupart des maladies rares sont des maladies génétiques, les autres étant notamment des formes rares de cancers, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales, des maladies infectieuses et des intoxications. La recherche sur les maladies rares s'est avérée très utile pour mieux comprendre le mécanisme de maladies courantes comme l'obésité ou le diabète, étant donné qu'elles représentent souvent un modèle de dysfonctionnement d'un processus biologique. Cependant, la recherche dans ce domaine n'est pas seulement insuffisante, elle est également éparpillée dans différents laboratoires de l'Union.

L'absence de politiques spécifiques pour les maladies rares et le manque d'expertise se traduisent par des retards de diagnostic et des difficultés à accéder aux soins. Cela donne lieu à des traumatismes physiques, psychologiques et intellectuels supplémentaires, à la prescription de traitements inappropriés, voire néfastes, et à une perte de confiance dans le système des soins de santé, alors que certaines maladies rares sont compatibles avec une vie normale si elles sont diagnostiquées à temps et prises en charge d'une manière appropriée. Les erreurs ou l'absence de diagnostic constituent les principaux obstacles à une amélioration de la qualité de vie de milliers de patients atteints de ce type de maladies.

Les services de santé nationaux chargés du diagnostic, du traitement et de la rééducation des personnes souffrant de maladies rares présentent des différences

importantes en fonction de leur disponibilité et de leur qualité. Selon l'État membre et/ou la région où ils vivent, les citoyens de l'Union ont un accès inégal aux services spécialisés et aux options thérapeutiques disponibles. Quelques États membres ont réussi à résoudre certains des problèmes posés par la rareté de ces maladies, alors que d'autres n'ont pas même encore envisagé de solutions.

Sous la responsabilité de la Commission et de l'Agence européenne pour l'évaluation des médicaments (EMA), une politique est déjà mise en œuvre dans le domaine des médicaments orphelins. Ces médicaments sont appelés «orphelins» parce que l'industrie pharmaceutique a peu d'intérêt, dans des conditions de marché normales, à développer et à commercialiser des produits qui ne sont destinés qu'à un petit nombre de patients souffrant de pathologies très rares. Le règlement sur les médicaments orphelins (règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins<sup>1</sup>) a été proposé pour définir les critères de désignation de ces médicaments dans l'Union européenne et décrit les mesures d'incitation (exclusivité commerciale pendant dix ans, assistance à l'élaboration de protocoles, accès à la procédure centralisée d'autorisation de mise sur le marché, etc.) visant à encourager la recherche, le développement et la commercialisation de médicaments destinés à traiter, prévenir ou diagnostiquer des maladies rares. La politique communautaire pour les médicaments orphelins est une réussite. Toutefois, les États membres ne garantissent pas encore le plein accès à tous les médicaments orphelins autorisés.

### **3. OBJECTIFS A ATTEINDRE**

Aux termes de l'article 152 du traité, le rôle de la Communauté dans le domaine de la santé est d'encourager la coopération entre les États membres et, si nécessaire, d'appuyer leur action. Les spécificités des maladies rares – nombre restreint de patients et rareté des connaissances et de l'expertise nécessaires – en font un domaine unique à très forte valeur ajoutée européenne. L'objectif de la présente communication est de définir une stratégie communautaire globale pour aider les États membres à faire en sorte qu'en Europe, la reconnaissance, la prévention, le diagnostic, le traitement, les soins et la recherche concernant les maladies rares soient efficaces et performants.

Les progrès dans ces domaines serviront à leur tour l'objectif général d'amélioration de la situation sanitaire, conduisant ainsi à une prolongation des années de vie en bonne santé, un des indicateurs clefs de la stratégie de Lisbonne<sup>2</sup>. Dans cette perspective, la présente communication répartit les mesures opérationnelles en trois grands domaines de travail.

#### **3.1. Améliorer la reconnaissance et la visibilité des maladies rares**

La condition essentielle pour parvenir à de meilleures stratégies d'ensemble pour les maladies rares est la reconnaissance de ces maladies, dont dépend l'adoption de toutes les autres mesures appropriées. Afin d'améliorer le diagnostic et les soins dans ce domaine, l'identification adéquate des maladies rares doit s'accompagner d'informations exactes, fournies et diffusées sous forme d'inventaires et de

---

<sup>1</sup> Règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil, du 16 décembre 1999, concernant les médicaments orphelins.

<sup>2</sup> Voir [http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/indicators/lifeyears\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_fr.htm).

répertoires adaptés aux besoins des professionnels et des personnes atteintes. Cela contribuera à s'attaquer à quelques unes des principales causes pour lesquelles les maladies rares sont négligées. La Commission souhaite donc mettre en place au niveau européen un système de codification et de classification détaillé qui fournira le cadre pour un meilleur partage des connaissances et une meilleure compréhension des aspects scientifiques et de santé publique liés aux maladies rares dans l'Union européenne.

### **3.2. Soutenir les politiques concernant les maladies rares dans les États membres**

Pour que l'action contre les maladies rares puisse être efficace et performante, elle doit s'inscrire dans une stratégie d'ensemble cohérente, mobilisant les ressources rares et éparpillées de manière coordonnée et bien établie, et intégrée dans un effort européen commun. Cet effort conjoint dépend lui-même d'une approche identique du travail sur les maladies rares dans toute l'Union européenne, en vue d'établir une base de collaboration commune et de contribuer à améliorer l'accès des patients aux soins et à l'information.

La Commission propose donc que les États membres se fondent sur une approche commune de la lutte contre les maladies rares, reposant sur les meilleures pratiques existantes, par l'adoption d'une recommandation du Conseil. La proposition de recommandation du Conseil soumise par la Commission avec la présente communication préconise que les États membres mettent en place des stratégies axées sur les aspects suivants:

- mettre en place des plans d'action nationaux intersectoriels pour les maladies rares;
- prévoir des mécanismes adéquats de définition, de codification et d'inventaire des maladies rares et élaborer des guides de bonnes pratiques afin de fournir un cadre pour la reconnaissance de ces maladies et le partage des connaissances et de l'expertise;
- encourager la recherche sur les maladies rares, y compris par la coopération et la collaboration transfrontalières afin d'exploiter au maximum le potentiel en ressources scientifiques présent dans toute l'Union européenne;
- assurer l'accès à des soins de santé de qualité, notamment en identifiant les centres d'expertise nationaux et régionaux et en encourageant leur participation aux réseaux de référence européens;
- mettre en place des mécanismes permettant de réunir l'expertise nationale dans le domaine des maladies rares et de la mettre en commun avec celle des autres pays européens;
- prendre des mesures pour assurer la responsabilisation et la participation des patients et des organisations qui les représentent;
- veiller à ce que des dispositions appropriées accompagnent ces actions afin de garantir leur pérennité.

### **3.3. Développer la coopération, la coordination et la réglementation européennes dans le domaine des maladies rares**

L'action communautaire aidera les États membres à être efficaces en regroupant et organisant leurs faibles ressources dans le domaine des maladies rares, et peut aider les patients et les professionnels des différents États membres à collaborer pour

partager et coordonner l'expertise et les informations. La Communauté devrait s'efforcer de mieux coordonner les politiques et les initiatives au niveau communautaire, et de renforcer la coopération entre les programmes de l'Union afin de tirer le meilleur profit des ressources disponibles pour la lutte contre les maladies rares au niveau de la Communauté.

#### **4. MESURES OPERATIONNELLES VISANT A AMELIORER LA RECONNAISSANCE ET LA VISIBILITE DES MALADIES RARES**

##### **4.1. Définition des maladies rares**

La définition actuelle des maladies rares dans l'Union européenne a été adoptée dans le cadre du programme d'action communautaire relatif aux maladies rares pour la période 1999-2003, et couvre les maladies dont la prévalence ne dépasse pas cinq cas sur dix mille personnes dans l'Union. La même définition figure dans le règlement (CE) n° 141/2000 et est dès lors utilisée par la Commission européenne pour la désignation des médicaments orphelins. L'Union européenne conservera la définition actuelle. Une définition plus précise tenant compte à la fois de la prévalence et de l'incidence sera élaborée grâce aux ressources du programme communautaire dans le domaine de la santé, avec une prise en compte de la dimension internationale du problème.

##### **4.2. Classification et codification des maladies rares**

La référence internationale pour la classification des maladies et affections est la Classification internationale des maladies (CIM), dont la coordination est assurée par l'Organisation mondiale de la santé (OMS<sup>3</sup>). Afin d'assurer une meilleure codification et une meilleure classification des maladies rares, la Commission mènera des travaux dans ce domaine, dans le cadre de la révision de la CIM actuelle. À cet effet, elle créera un groupe de travail sur la classification et la codification des maladies rares<sup>4</sup>, qui pourrait être désigné par l'OMS comme groupe de travail consultatif dans le cadre du processus de révision de la CIM.

##### **4.3. Diffusion des connaissances et des informations sur les maladies rares**

L'un des éléments essentiels pour améliorer le diagnostic et les soins dans le domaine des maladies rares est la production et la diffusion d'informations exactes sous une forme adaptée aux besoins des professionnels et des malades. La mise en place d'un inventaire dynamique des maladies rares dans l'Union européenne contribuera à remédier à quelques unes des principales causes pour lesquelles les maladies rares sont négligées, à commencer par leur identification en tant que telles. La Commission fera en sorte que ces informations continuent d'être disponibles au niveau européen, notamment en s'appuyant sur la base de données Orphanet<sup>5</sup> soutenue par des programmes communautaires.

##### **4.4. Réseaux d'information sur les maladies**

Les actions prioritaires concernant les réseaux spécifiques d'information sur les maladies, existants (ou futurs), sont les suivantes:

---

<sup>3</sup> Voir <http://www.who.int/classifications/icd/en/>.

<sup>4</sup> Voir <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

<sup>5</sup> Voir <http://www.orpha.net/>.

- garantir l'échange d'informations grâce aux réseaux d'information européens existants;
- favoriser une meilleure classification des différentes maladies;
- élaborer des stratégies et des mécanismes pour l'échange d'informations entre les parties intéressées;
- élaborer des données épidémiologiques comparables au niveau communautaire;
- soutenir l'échange de bonnes pratiques et développer des mesures pour des groupes de patients.

## **5. MESURES OPERATIONNELLES VISANT A ACCROITRE LA COOPERATION EUROPEENNE ET A AMELIORER L'ACCES A DES SOINS DE SANTE DE QUALITE DANS LE DOMAINE DES MALADIES RARES**

### **5.1. Amélioration de l'accès universel à des soins de santé de qualité pour les maladies rares, notamment par la mise en place de centres d'expertise nationaux/régionaux et l'établissement de réseaux de référence au niveau de l'UE**

Les États membres ont la volonté commune de garantir un accès universel à des soins de santé de qualité sur la base de l'équité et de la solidarité<sup>6</sup>. Néanmoins, plus une maladie est rare, plus les compétences le sont également. Certains centres d'expertise (également appelés centres de référence ou d'excellence dans quelques États membres) ont développé des compétences qui sont largement utilisées par d'autres professionnels<sup>7</sup> au niveau national voire international et qui peuvent contribuer à assurer aux patients atteints de maladies rares un accès à des soins de santé appropriés. Dans son rapport de 2006 au groupe de haut niveau, intitulé «Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases» (Contribuer à la définition des politiques: pour une collaboration européenne dans le domaine des services de santé et des soins médicaux concernant les maladies rares)<sup>8</sup>, la task-force de l'Union européenne sur les maladies rares recommande aux États membres de contribuer à l'identification de leurs centres d'expertise et de les soutenir financièrement.

Le groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux travaille sur le concept de réseaux européens de référence depuis 2004<sup>9</sup>. Sur la base des travaux du groupe de haut niveau, la proposition de directive du Parlement européen et du Conseil relative à l'application des droits des patients en matière de soins de santé transfrontaliers (COM (2008) 414) prévoit, en son article 15, que la création de réseaux européens de référence doit être facilitée par les États membres. Le réseau européen de référence pour les maladies rares jouera un rôle stratégique dans

---

<sup>6</sup> Conclusions du Conseil sur les valeurs et principes communs aux systèmes de santé de l'Union européenne, JO C 146 du 22.6.2006, p. 1.

<sup>7</sup> Voir le rapport de la task-force sur les maladies rares intitulé «Overview of current Centres of Reference on rare diseases in the EU» (vue d'ensemble des centres de référence existant actuellement dans l'UE pour les maladies rares) (2005), [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm).

<sup>8</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm).

<sup>9</sup> Voir le rapport sur les réseaux européens de référence établi par le groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm).

l'amélioration de traitements de qualité pour l'ensemble des patients, dans toute l'Union européenne, répondant en cela aux souhaits des associations de patients<sup>10</sup>.

## **5.2. Accès à des services sociaux spécialisés**

Les centres d'expertise peuvent également avoir un rôle essentiel dans la mise en place de services sociaux spécialisés ou l'accès à de tels services, qui amélioreront la qualité de vie des personnes atteintes d'une maladie rare. Les services d'assistance téléphonique, les services d'hébergement temporaire et les programmes de récréation thérapeutique ont été soutenus<sup>11</sup> et doivent être viables afin de poursuivre leurs objectifs: sensibilisation, échange de meilleures pratiques et de normes et mise en commun de ressources dans le cadre du programme de santé publique et des plans d'action en faveur des personnes handicapées.

## **5.3. Accès aux médicaments orphelins**

Il existe des goulets d'étranglement spécifiques dans l'accès aux médicaments orphelins, dus au processus décisionnel de tarification et de remboursement lié à la rareté. Il importe d'intensifier la collaboration, au niveau européen, concernant l'évaluation scientifique de la valeur thérapeutique (ajoutée) de médicaments orphelins.

La Commission créera un groupe de travail pour permettre un échange de connaissances entre les États membres et les autorités européennes concernant l'évaluation scientifique de la valeur ajoutée clinique des médicaments orphelins. Ces collaborations pourraient déboucher sur des rapports communs d'évaluation de la valeur ajoutée clinique. Ces rapports, non contraignants, contiendraient des informations facilitant les décisions nationales en matière de tarification et de remboursement, sans que les rôles respectifs des autorités soient vidés de leur substance<sup>12</sup>.

En outre, il convient d'envisager la participation de l'EMEA et des réseaux internationaux d'évaluation des technologies de la santé existants, tels que Health Technology Assessment International (HTAi)<sup>13</sup>, le réseau européen pour l'évaluation des technologies de la santé (EUnetHTA)<sup>14</sup> ou la commission sur l'évaluation des médicaments (MEDEV)<sup>15</sup>.

## **5.4. Programmes d'usage compassionnel**

Il y a lieu d'améliorer le système de délivrance de médicaments aux patients atteints de maladies rares avant l'autorisation et/ou le remboursement (ce qu'on appelle «usage compassionnel») de nouveaux médicaments.

---

<sup>10</sup> Voir le rapport de l'atelier européen sur les centres d'expertise et les réseaux de référence pour les maladies rares, Prague, juillet 2007, [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU\\_workshop\\_report\\_3.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EU_workshop_report_3.pdf).

<sup>11</sup> similaires à ceux identifiés grâce au projet RAPSODY, financé par l'UE, [http://ec.europa.eu/health/ph\\_projects/2005/action1/action1\\_2005\\_19\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_projects/2005/action1/action1_2005_19_en.htm).

<sup>12</sup> Voir le document «Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens» (Un meilleur accès aux médicaments orphelins pour tous les citoyens de l'UE concernés), adopté par le Forum pharmaceutique de haut niveau.

<sup>13</sup> <http://www.htai.org/>.

<sup>14</sup> <http://www.eunetha.net/>.

<sup>15</sup> <http://www.esip.org/publications/pb51.pdf>.

Dans le cadre de la législation pharmaceutique existante, l'EMA peut émettre des avis sur l'utilisation d'un produit faisant l'objet d'un usage compassionnel afin de garantir une approche commune dans la Communauté.

La Commission invitera l'EMA à revoir sa ligne directrice existante en vue d'assurer l'accès des patients au traitement.

### **5.5. Dispositifs médicaux**

Le règlement sur les médicaments orphelins ne couvre pas le domaine des dispositifs médicaux. La taille limitée du marché et le faible retour sur investissement potentiel constituent un frein. La Commission jugera de la nécessité de prendre des mesures pour remédier à cette situation, éventuellement dans le contexte de la prochaine révision des directives sur les dispositifs médicaux.

### **5.6. Mesures d'incitation pour le développement de médicaments orphelins**

Les sociétés pharmaceutiques investissent des montants considérables, pendant une longue période, dans la découverte, le développement et la mise sur le marché de traitements pour les maladies rares. Elles doivent être en mesure d'afficher un retour sur investissement. Toutefois, dans l'idéal, elles devraient également pouvoir réinvestir ce retour sur investissement en vue de découvrir de nouveaux traitements. Avec plus de 45 traitements autorisés dans l'UE – dont certains concernent les mêmes maladies – il existe encore de nombreuses maladies pour lesquelles aucun traitement n'est disponible. Il conviendrait, conformément à l'article 9 du règlement (CE) n° 141/2000, d'encourager l'examen de mesures d'incitation supplémentaires, au niveau national ou européen, destinées à renforcer la recherche sur les maladies rares et le développement de médicaments orphelins, ainsi que de sensibiliser davantage les États membres à ces médicaments.

### **5.7. Santé en ligne**

La santé en ligne peut se révéler utile à plusieurs égards dans le domaine des maladies rares:

- les services électroniques en ligne développés par Orphanet et par d'autres projets ayant bénéficié d'un financement communautaire montrent clairement à quel point les technologies de l'information et de la communication (TIC) peuvent contribuer à mettre les patients en contact les uns avec les autres et à mettre en place des communautés de patients, à permettre le partage de bases de données entre groupes de recherche, à collecter des données pour la recherche clinique, à enregistrer les patients désireux de participer à la recherche clinique et à soumettre des cas à des spécialistes, ce qui améliore la qualité des diagnostics et des traitements;
- la télémédecine, c.-à-d. la fourniture de services de santé à distance, au moyen des TIC, constitue un autre outil précieux; elle peut, par exemple, permettre à des cliniques et cabinets médicaux ordinaires d'avoir accès à des connaissances très spécialisées sur les maladies rares et, notamment, d'obtenir un deuxième avis auprès d'un centre d'excellence<sup>16</sup>;

---

<sup>16</sup> Draft Communication on Telemedicine for the benefit of patients, healthcare systems and society.

- les recherches financées au titre du 7<sup>e</sup> programme-cadre<sup>17</sup> dans le domaine de la modélisation assistée par ordinateur des processus physiologiques et pathologiques constituent une démarche prometteuse destinée à mieux comprendre les causes profondes des maladies rares, pour en prévoir l'issue et, éventuellement, trouver de nouvelles solutions thérapeutiques.

## **5.8. Pratiques de dépistage**

Le dépistage de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie congénitale chez les nouveau-nés est couramment pratiqué en Europe et s'est révélé très efficace pour prévenir les handicaps chez les enfants atteints. Grâce aux évolutions technologiques, de nombreux tests, y compris ceux réalisés par des robots, peuvent désormais être effectués à faible coût pour un large éventail de maladies rares, en particulier les troubles du métabolisme et les maladies génétiques en général. Il convient d'encourager la coopération dans ce domaine afin de produire des données sur la base desquelles les États membres devraient prendre leurs décisions. La Commission procédera, au niveau de l'UE, à une évaluation des stratégies actuelles de dépistage des maladies rares et des nouvelles maladies potentielles au sein de la population (y compris chez les nouveau-nés) afin de fournir aux États membres des éléments d'information (aspects éthiques compris) sur lesquels fonder leur décision politique. La Commission considérera ce soutien comme une priorité d'action.

## **5.9. Gestion de la qualité des laboratoires de diagnostic**

De nombreuses maladies rares peuvent désormais être diagnostiquées grâce à un test biologique, qui s'avère souvent être un test génétique. Ces tests constituent des éléments majeurs d'une prise en charge adéquate du patient, car ils permettent un diagnostic précoce, parfois un dépistage familial ou un test prénatal. Compte tenu du grand nombre de tests et de la nécessité d'élaborer et de valider un ensemble d'essais diagnostiques spécifique à chacun d'entre eux, aucun pays ne peut, à lui seul, offrir tous les tests nécessaires, ni procéder efficacement à une évaluation externe de la qualité des tests proposés. Il est nécessaire de permettre et de faciliter l'échange de compétences techniques par des normes et des procédures clairement définies et transparentes, convenues au niveau de l'UE.

Cet objectif pourrait être atteint grâce à l'établissement de réseaux européens de référence de laboratoires de diagnostic spécialisés (par exemple EuroGenTest<sup>18</sup>). Ces laboratoires seront encouragés à participer à des essais d'aptitude, une attention particulière étant accordée aux résultats obtenus en matière de notification et de fourniture d'un conseil génétique avant et après le test<sup>19</sup>.

---

<sup>17</sup> [http://ec.europa.eu/information\\_society/activities/health/research/fp7vph/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/information_society/activities/health/research/fp7vph/index_en.htm).

<sup>18</sup> Voir <http://www.eurogentest.org/>.

<sup>19</sup> Celui-ci a pour objet d'aider les personnes confrontées à un diagnostic de maladie génétique à comprendre à la fois les informations factuelles concernant la maladie et les conséquences qu'elle aura sur leur vie, afin qu'elles puissent prendre leurs propres décisions pour l'avenir.

### **5.10. Prévention primaire**

Les maladies rares pour lesquelles une prévention primaire est possible sont très peu nombreuses. Néanmoins, des mesures de prévention primaire des maladies rares seront prises chaque fois que possible (prévention des anomalies du tube neural par supplémentation en acide folique, par exemple). L'action dans ce domaine devrait faire l'objet d'un débat au niveau de l'UE, piloté par la Commission, en vue d'identifier les maladies rares pour lesquelles des mesures de prévention primaire pourraient être utiles.

### **5.11. Registres et bases de données**

Les registres et les bases de données sont des instruments essentiels à l'élargissement des connaissances sur les maladies rares et au développement de la recherche clinique dans ce domaine. Ils représentent le seul moyen de centraliser des données pour obtenir un échantillon d'une taille suffisante pour effectuer des recherches épidémiologiques et/ou cliniques. Des efforts de collaboration visant à entreprendre et poursuivre la collecte de données seront envisagés, à condition que ces ressources soient ouvertes et accessibles. Un aspect capital consistera également à garantir la viabilité à long terme de tels systèmes, en évitant de les soutenir sur la base d'un financement de projets, précaire par nature. Cette idée a également été développée dans le document «Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens» (Un meilleur accès aux médicaments orphelins pour tous les citoyens de l'UE concernés), adopté par le Forum pharmaceutique de haut niveau.

### **5.12. Recherche et développement**

Actuellement, il n'existe tout simplement aucun traitement spécifique pour la plupart des maladies rares graves qui pourraient peut-être être soignées. Trois obstacles entravent l'élaboration de traitements: le manque de compréhension des mécanismes physiopathologiques sous-jacents, le manque de soutien apporté aux premières étapes du développement clinique et le manque de perception des avantages, par rapport aux coûts, de la part de l'industrie pharmaceutique. En effet, le coût élevé du développement d'un médicament, conjugué au faible retour sur investissement prévu (en raison de la taille très restreinte des populations de patients), a généralement découragé l'industrie pharmaceutique de mettre au point des médicaments pour les maladies rares, en dépit de l'impérieuse nécessité médicale.

Un processus de dialogue précoce concernant les médicaments en cours de développement devrait être instauré entre les sociétés concernées et les autorités qui financent les médicaments<sup>20</sup>. Ainsi, la société promotrice pourra se faire une meilleure idée de son futur rendement potentiel et les autorités connaîtront mieux la valeur des médicaments qu'elles seront invitées à évaluer et à financer et auront davantage confiance en celle-ci.

Depuis plus de vingt ans, des projets de recherche sur les maladies rares sont soutenus au titre des programmes-cadres de la Communauté européenne pour des activités de recherche, de développement technologique et de démonstration. Dans le contexte de l'actuel programme-cadre, le 7<sup>e</sup> PC<sup>21</sup>, le thème «Santé» du programme

---

<sup>20</sup> Voir le document «Improving access to orphan medicines for all affected EU citizens» (Un meilleur accès aux médicaments orphelins pour tous les citoyens de l'UE concernés), adopté par le Forum pharmaceutique de haut niveau.

<sup>21</sup> Voir [http://cordis.europa.eu/fp7/home\\_fr.html](http://cordis.europa.eu/fp7/home_fr.html).

spécifique «Coopération» est destiné à soutenir la recherche collaborative plurinationale sous différentes formes. En ce qui concerne les maladies rares, le thème «Santé» sera principalement axé sur des études paneuropéennes d'histoire naturelle, sur la physiopathologie et sur la mise au point d'interventions préventives, diagnostiques et thérapeutiques.

Le comité consultatif de l'Union européenne sur les maladies rares (CCUEMR, voir le point 7) et le comité des médicaments orphelins (COMP) de l'Agence européenne des médicaments (EMA) adresseront à la Commission une recommandation conjointe annuelle sur des points spécifiques des appels de propositions liés à la mise en œuvre des programmes-cadres.

Il convient d'encourager les projets de coordination axés sur une utilisation optimale des ressources limitées consacrées à la recherche sur les maladies rares. À titre d'exemple, le projet ERA-Net (E-Rare)<sup>22</sup>, financé au titre du 6<sup>e</sup> PC de l'UE, qui coordonne actuellement les politiques de sept pays relatives au financement de la recherche sur les maladies rares, contribue à réduire la fragmentation des efforts de recherche. De telles démarches doivent être dûment prises en considération.

## **6. COOPERATION INTERNATIONALE**

La politique générale de la Commission concernant les maladies rares devrait viser à favoriser la coopération internationale dans ce domaine avec tous les pays intéressés, en étroite collaboration avec l'Organisation mondiale de la santé. La coopération internationale fait déjà partie intégrante des programmes-cadres de recherche.

## **7. GOUVERNANCE ET SUIVI**

La Commission devrait être assistée par un comité consultatif de l'Union européenne sur les maladies rares (CCUEMR), chargé de la conseiller sur la mise en œuvre de la présente communication. Ce comité sera présidé par la Commission européenne et secondé par un secrétariat scientifique financé par le programme de santé publique. Il remplacera l'actuelle task-force de l'Union européenne sur les maladies rares.

L'organisation d'une Journée européenne des maladies rares (le 29 février, un jour rare) et de conférences européennes destinées à sensibiliser les professionnels et le grand public à cette problématique sera également encouragée.

La Commission élaborera, à l'intention du Parlement européen, du Conseil, du Comité économique et social européen et du Comité des régions, un rapport sur la mise en œuvre de la présente communication, sur la base des informations transmises par les États membres, au plus tard dans les cinq ans suivant la date d'adoption de la présente communication. Ce rapport sera présenté en même temps que le rapport d'exécution devant être établi concernant la recommandation du Conseil sur les maladies rares.

## **8. CONCLUSION**

Bien que les maladies rares, prises isolément, ne touchent qu'un nombre relativement limité de patients et de familles, elles représentent, dans leur ensemble, un important fardeau de santé publique pour l'Union européenne. En outre, compte tenu de la

---

<sup>22</sup> Voir <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

nécessité de regrouper les compétences et d'utiliser efficacement les ressources limitées disponibles, les maladies rares forment un domaine dans lequel la coopération européenne peut conférer une valeur particulière aux actions des États membres. Par le passé, la Commission a déjà mené des initiatives isolées, telles que le programme relatif aux maladies rares, le règlement sur les médicaments orphelins, et le soutien accordé aux maladies rares au titre des programmes-cadres pour des activités de recherche, de développement technologique et de démonstration. Toutefois, des mesures supplémentaires s'imposent pour faire en sorte que ces axes de travail individuels soient maintenus et réunis en une stratégie globale cohérente dans le domaine des maladies rares, tant au niveau de la Communauté qu'à l'intérieur des États membres, afin de maximiser le potentiel de coopération général.

Par la présente communication et la proposition de recommandation du Conseil qui l'accompagne, la Commission vise à mettre en place cette stratégie globale pour les maladies rares. Ladite stratégie offre le potentiel de maximiser les possibilités de coopération et le soutien mutuel dans ce domaine difficile, dans toute l'Europe. Elle aidera les États membres à mettre en place leurs propres stratégies nationales et régionales dans le domaine des maladies rares. Elle permettra ainsi aux patients atteints d'une maladie rare, ainsi qu'à leurs familles, de retirer un bénéfice tangible de l'intégration européenne, au quotidien.