



Lundi 28 février 2011

DOSSIER DE PRESSE

Deuxième Plan Maladies rares 2011-2014

Contacts presse :

Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Santé
Secrétariat d'Etat chargé de la Santé
01 44 38 28 12 / presse.berra@cab.travail-sante.gouv.fr

Ministère de l'Enseignement supérieur et de la Recherche
01.55.55.85.30 / secretariat.presse@recherche.gouv.fr

Deuxième Plan Maladies rares 2011-2014

Sommaire

1- Les maladies rares : dates et chiffres clés.....	Erreur ! Signet non défini.
2- Le Plan national Maladies rares 2005-2008 : les enseignements	4
3- Une concertation importante.	6
Le dispositif de formalisation du deuxième Plan Maladies rares	6
Les contributeurs / les partenaires	6
4- Le Plan Maladies rares 2011-2014.....	9
5- Le dispositif de suivi et d'évaluation du Plan Maladies rares 2011-2014.....	8
Annexes : les associations partenaires du Plan.....	11

1- Les maladies rares : dates et chiffres clés

Dates clefs

Février 1958 : naissance de l'Association Française contre les Myopathies.

1999 : sous sa présidence, la France est à l'origine de l'adoption du « Règlement européen sur les médicaments orphelins » favorisant le développement des innovations thérapeutiques dans ce domaine.

Octobre 2001 : sous l'impulsion de l'Association Française contre les Myopathies, dans les locaux de l'hôpital Broussais, la Plateforme Maladies Rares, centre des ressources regroupant les principaux acteurs des maladies rares, est inaugurée par le Ministre délégué à la Santé.

9 août 2004 : loi relative à la politique de santé publique. Les maladies rares sont retenues comme l'une des cinq priorités de la loi.

20 Novembre 2004 : annonce du premier Plan national Maladies rares 2005-2008.

10 octobre 2008 : lors du symposium « L'Europe et les maladies rares », Nicolas Sarkozy, Président de la République, s'engage à ce qu'un Plan élaboré en 2009 soit mis en œuvre en 2010 pour 5 ans.

21 juillet 2010 : remise des propositions pour le deuxième Plan national Maladies rares à la Ministre de la Santé et des Sports et la Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche.

28 février 2011 : à l'occasion de la Journée internationale des Maladies rares, Valérie Pécresse, Ministre de l'Enseignement supérieur et de la Recherche, et Nora Berra, Secrétaire d'Etat chargée de la Santé, présentent le deuxième Plan national Maladies rares 2011-2014.

Chiffres clefs

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

D'après les projections actuelles, **4 à 6% des individus seraient atteints de maladies rares ce qui représente près de 3 millions de malades en France et 20 millions en Europe.**

Environ 7000 maladies rares : les maladies rares se comptent certainement par milliers. A l'heure actuelle, on en a déjà dénombré six à sept mille et de nouvelles maladies sont régulièrement décrites dans la littérature médicale. La plupart, chroniques et graves, ont été décrites, toutes spécialités médicales confondues :

- 80 % sont d'origine génétique,
- 65 % des maladies rares sont graves et invalidantes,
- 50% des maladies rares débutent avant l'âge de 2 ans (maladie de l'enfance) et sont responsable d'un tiers des décès avant 1 an, de 10% entre 1 et 5 ans et de 12% entre 5 et 15 ans.

A titre d'exemples, on dénombre en France :

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

2- Le Plan national Maladies rares 2005-2008 : les enseignements

Le premier Plan Maladies rares, « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge », a été lancé le 20 novembre 2004, conjointement par le ministre de la Santé, le ministre de la Recherche et le secrétariat d'Etat aux Personnes handicapées.

Il a posé des principes qui restent d'actualité :

- **Les maladies rares : une priorité de santé publique**
Les maladies rares ont été retenues comme l'une des cinq priorités de la loi relative à la politique de santé publique adoptée le 9 août 2004.
- **Les maladies rares : l'identification d'un enjeu social**
La préface du premier Plan rappelait qu'il s'agit du problème de la « prise en compte des plus faibles et des moins nombreux », avec des enjeux d'égalité d'accès aux soins et de meilleure qualité de prise en charge et d'accompagnement.
- **Les maladies rares : la place des associations**
Le premier Plan s'est appuyé, tant pour son élaboration que pour son suivi, sur les associations représentant les patients, qui forment, avec les professionnels de santé impliqués, une communauté.

Le premier Plan, structuré autour de 10 axes stratégiques et doté d'un financement sur 4 ans de plus de 100 millions d'euros, a permis des avancées significatives notamment pour :

- **L'accès au diagnostic et à la prise en charge**, avec la mise en place de centres :
 - o 131 centres de références regroupant des équipes hospitalo-universitaires hautement spécialisées, sont labellisés et financés à hauteur de 40 M€ dans le cadre des missions d'intérêt général (MIG).
 - o 501 centres de compétences sont également actifs en matière de prise en charge.
- **L'information des professionnels de santé, des malades et du grand public**, avec le développement de la base de données Orphanet ;
- **La recherche**, avec le financement de 241 projets de recherche clinique et le renforcement des coopérations, au sein, notamment, du « GIS Institut des Maladies Rares » ;
- **Le développement des coopérations européennes**, au travers des actions menées par la France, dans le cadre du groupe de travail qu'elle anime sur les « réseaux européens de référence » et des manifestations qu'elle a organisées dans le cadre de sa présidence de l'Union européenne.

L'évaluation du premier Plan, réalisée par le Haut Conseil de la Santé Publique, a souligné des pistes d'amélioration dans son rapport d'avril 2009, telles que :

- **Consolider trois réalisations phares du premier Plan :**
 - o **Les centres de référence** : revoir les procédures et les critères d'évaluation, mieux répartir les financements, envisager une tarification renouvelée, développer une coordination et structurer les plateformes biologiques expertes ;
 - o **Orphanet** : développer l'utilisation de sa nomenclature, la lisibilité du portail et les informations ;
 - o **GIS maladies rares** : faire évoluer la recherche et créer une structure nationale d'impulsion pour la recherche sur les maladies rares.

- **Développer les actions suivantes :**
 - o **Progresser dans le recueil des données épidémiologiques** relatives aux maladies rares en s'appuyant sur une Banque nationale de données ;
 - o **Simplifier, pour l'intensifier, la rédaction des protocoles** nationaux de diagnostic et de soins ;
 - o **Développer les liens avec les acteurs du champ médico-social**, les Maisons Départementales des Personnes Handicapées (MDPH) notamment.

3- Une concertation importante :

Le dispositif de formalisation du deuxième Plan Maladies rares :

Comme suite à l'évaluation du premier Plan 2005-2008, le Pr Gil Tchernia, mandaté par les ministres, a organisé la constitution de **7 groupes de travail, réunissant près de 180 personnes**. Ces dernières ont travaillé entre octobre 2009 et janvier 2010 sur 7 thématiques. Le rapport « propositions pour un second Plan Maladies rares 2011 - 2014 » a été remis aux ministres le 21 juillet 2010 .

Ce deuxième Plan s'inscrit dans la continuité du Plan Maladies rares 2005-2008.

La forme du Plan suit les préconisations de la Direction Générale de la Santé (DGS) en matière de « recommandations pour l'élaboration, le suivi et l'évaluation des plans nationaux de santé » et des Plans de santé publique parus récemment¹, tels que le Plan Cancer 2009-2013 ou le Plans d'actions national « accidents vasculaires cérébraux » 2010-2014.

Le travail préalable à la formalisation du deuxième Plan a consisté à explorer la faisabilité des différentes propositions pour les rendre cohérentes avec les dispositifs existants en matière, notamment les dispositifs d'organisation de la recherche et de financement. L'expertise de la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS)² a permis d'explorer la faisabilité des propositions des groupes de travail, tout en restant fidèle aux objectifs et enjeux initialement posés.

Des échanges avec la Haute Autorité de Santé (HAS) ont également concerné le *process* de labellisation / évaluation et le principe de dispositifs *ad hoc* a été retenu, comme pour chaque Plan de santé publique.

Les contributeurs / les partenaires :

L'élaboration du Plan est le fruit d'une coopération interministérielle et des expertises croisées de l'ensemble des directions concernées.

La formalisation du deuxième Plan a été pilotée par le ministère chargé de la Santé.

Sa préparation a été coordonnée par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), en coopération avec :

- le ministère de l'Enseignement supérieur et de la recherche,
- la Direction Générale de la santé (DGS),
- la Direction de la Sécurité Sociale (DSS),
- la Direction Générale pour la Recherche et l'Innovation (DGRI),
- la Direction Générale de la Cohésion Sociale (DGCS),
- la Direction Générale de la Compétitivité, de l'Industrie et des Services (DGCIS)
- et le Département des Affaires Européennes et Internationales (DAEI).

¹ Selon une articulation de type axes/mesures/actions.

² « Innovation et recherche clinique » (PF4/DGOS), « Evaluation, modèles et méthodes » (R5 /DGOS) et « Mission système d'information des offreurs de soins ».

Trois réunions avec les associations de patients ont par ailleurs permis de les associer étroitement à l'élaboration du Plan :

27 septembre 2010 : présentation de la démarche de formalisation du deuxième Plan, organisée par le ministère chargé de la Santé.

17 novembre 2010 : présentation des 3 axes du Plan et du Comité de suivi et de prospective, organisée par le ministère chargé de la Santé.

19 janvier 2011 : en présence de personnalités qualifiées, présentation de la version n°³ du projet de deuxième Plan Maladies rares, organisée par le ministère chargé de la Santé.

Les associations AFM, Alliance maladies rares, ELA, EURORDIS et Vaincre la mucoviscidose ont également été reçues au ministère chargé de la Santé en janvier 2011.

4- Le Plan Maladies rares 2011-2014 :

3 axes, 15 mesures, 47 actions, 4 focus

Axe 1 : Améliorer la qualité de la prise en charge du patient :

8 mesures - 29 actions - 3 focus :
La Banque nationale de données maladies rares
Prendre en compte les besoins spécifiques des patients d'Outre-mer
Soutenir l'action des associations maladies rares

Des actions qui visent à :

- **Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients** atteints de maladie rare en structurant les centres de référence en filières, en donnant sa place à la biologie au coté de la clinique, en favorisant le développement de la télémédecine et en améliorant le recueil de données en faveur de l'épidémiologie avec notamment la mise en place d'une Banque nationale de maladies rares ;
- **Optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de référence maladies rares** en faisant évoluer notamment le dispositif d'évaluation et de labellisation ;
- **Intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins** pour en accroître la disponibilité ;
- **Garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient** atteint de maladie rare, en prévenant notamment les arrêts de commercialisation et en améliorant la connaissance sur l'utilisation des médicaments spécifiques ;
- **Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement, notamment ceux du médico-social**, en améliorant les connaissances sur les conséquences des maladies rares en termes de handicap, de retentissement sur la scolarité et la qualité de vie, mais également en répondant aux besoins de répit des personnes ayant une maladie rare et de leurs aidants ;
- **Améliorer les pratiques des professionnels de santé**, en renforçant leurs connaissances sur les maladies rares ;
- **Rendre plus accessible l'information** sur les maladies rares ;
- **Positionner Orphanet** comme un outil de référence pour l'information et la recherche.

Axe 2 : Développer la recherche sur les Maladies Rares

4 mesures - 9 actions - 1 annexe Actualités – 1 focus
La Fondation maladies rares

Des actions qui visent à :

- **Créer une structure nationale d'impulsion de la recherche, en interface avec les acteurs publics et privés**, ayant pour objectif de structurer et d'harmoniser les différentes actions engagées dans le domaine de la recherche sur les maladies rares, notamment les biothérapies, les thérapies innovantes et les approches pharmacologiques ;
- **Promouvoir les outils permettant d'augmenter les connaissances** sur les maladies rares **et inscrire dans les programmes de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) un montant minimum dédié à la recherche sur les maladies rares ;**
- **Promouvoir le développement des essais thérapeutiques ;**
- **Favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle.**

Axe 3 : Amplifier les coopérations européennes et internationales

3 mesures - 8 actions

Des actions qui visent à :

- **Promouvoir le partage de l'expertise au niveau international** via les réseaux européens de référence ;
- **Améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests ;**
- **Améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information** sur les maladies rares, en structurant les coopérations européennes et internationales.

5- Le dispositif de suivi et d'évaluation du Plan Maladies rares 2011-2014 :

Ce dispositif tient compte de l'évaluation du premier Plan et est principalement structuré autour de :

- **un Comité de suivi et de prospective**, présidé par la Directrice Générale de l'Offre de Soins⁴, auquel est confié le pilotage stratégique,
- **deux vice-présidents scientifiques**, respectivement « **recherche** » et « **santé** », qui sont les garants de la coordination et de la cohérence des actions menées dans leurs domaines respectifs,
- **un secrétaire général**, chargé de la mise en œuvre du Plan,
- **les Agences Régionales de Santé (ARS).**

⁴ Le Directeur Général de la Santé est suppléant.

Annexes : les associations partenaires du Plan



L'Association Française contre les Myopathies (AFM) est une association créée en 1958 par des malades et parents de malades frappés par des maladies génétiques rares, les maladies neuromusculaires. Depuis le premier Téléthon, l'AFM mène son combat avec la conviction que seule une concentration des moyens permet d'obtenir des résultats significatifs. C'est pour cela qu'elle a mis en place une stratégie prenant en compte les problématiques communes à l'ensemble des maladies rares.

- **Grâce aux dons du Téléthon, des avancées majeures pour les maladies rares :**
 - Les premières cartes du génome humain réalisées par le laboratoire Généthon créé par l'AFM et financé par les dons du Téléthon. La France est alors propulsée au 1^{er} rang de la recherche génétique dans le monde ;
 - L'accélération de la découverte des gènes responsables de maladies (une poignée de gènes connus en 1986, aujourd'hui plus de 3200 gènes localisés ou identifiés) ;
 - Un meilleur diagnostic et des soins plus adaptés pour les malades ce qui s'est traduit par une amélioration considérable de leur qualité et de leur espérance de vie ;
 - Une reconnaissance européenne des maladies rares :
 - Adoption en 1999 d'une réglementation européenne qui a permis la mise sur le marché de plus de 60 médicaments orphelins ;
 - Adoption en 2009 d'une recommandation européenne.
- **L'AFM, moteur de la recherche et du développement des thérapies innovantes pour les maladies rares :**
 - 3 centres de recherche à la pointe dans leur domaine : le laboratoire Généthon pour la thérapie génique des maladies rares ; l'Institut de Myologie pour le muscle ; I-stem, un laboratoire précurseur pour la recherche sur les cellules souches et leurs applications thérapeutiques aux maladies rares ;
 - Co-fondation de Génopole Evry, premier bioparc Français, qui rassemble aujourd'hui 69 entreprises de biotechnologies, 20 laboratoires académiques de recherche, 19 plateformes mutualisées... ;
 - Premières victoires thérapeutiques pour des enfants touchés par des déficits immunitaires, pour une maladie du cerveau, l'adrénoleucodystrophie ou, plus récemment, une maladie du sang, la bêta-thalassémie. L'émergence de thérapies nouvelles pour les maladies rares donne à la médecine de nouveaux outils et de nouvelles approches pour combattre l'ensemble des maladies. Les maladies rares sont le laboratoire de l'innovation médicale au profit du plus grand nombre ;
 - 30 maladies différentes aujourd'hui aux portes du médicament à travers les 36 essais cliniques soutenus par l'AFM grâce aux dons du Téléthon : des maladies neuromusculaires ou neurologiques, des maladies du sang, de la vision, de la peau, du foie, du système immunitaire... ;
 - En 2011, ouverture de Généthon Bioprod, le premier centre au monde de production de médicaments de thérapie génique pour les essais de phase I/II. Ce centre est aujourd'hui nécessaire pour faire face aux besoins des chercheurs qui mènent les essais de thérapie génique chez l'homme pour les maladies rares. Situé au sein de Génopole à Evry, Généthon Bioprod aura une capacité de production unique au monde : 5000 m² de laboratoires dont 4 suites de production dans un confinement L3.

Chiffres-clés :

70 % de la recherche sur les maladies rares est financée par l'AFM grâce aux dons du Téléthon (source : Leem Recherche, Plaidoyer pour les sciences du vivant, novembre 2007)

36 essais pour 30 maladies différentes soutenus par l'AFM grâce aux dons du Téléthon. Chaque essai représente un investissement de plusieurs millions d'euros sur plusieurs années.

2002 à 2010 : 278 projets de recherche financés à travers les appels d'offres du GIS-Institut des Maladies Rares (financé à 90% par l'AFM) et de l'ANR.

2000 m² consacrés au combat contre les maladies rares à travers la Plateforme Maladies Rares soutenue majoritairement par l'AFM.

Plus de 60 % du budget scientifique AFM 2009 consacré aux maladies rares non neuromusculaires.

<http://www.afm-teleton.fr>



Association loi 1901, **l'Alliance Maladies Rares**, créée le 24 février 2000, rassemble aujourd'hui plus de 200 associations de malades et accueille en son sein des malades et familles isolés "orphelins" d'associations.

Elle est, comme l'indique le préambule de ses statuts un collectif, un mouvement et un réseau. Elle est une union respectueuse des identités et de l'autonomie de chacun de ses membres, « auxquels elle ne se substitue pas ».

Elle représente environ 2 000 maladies rares et 2 millions de malades.

La mission de l'Alliance Maladies Rares est de susciter, de développer, sur les questions communes aux maladies rares et aux handicaps rares, d'origine génétique ou non, toutes actions de recherche, d'entraide, d'information, de formation et de revendication, pour :

- Faire connaître et reconnaître les maladies rares sur leurs enjeux scientifiques, sanitaires et sociaux, ainsi que les personnes qu'elles concernent, auprès du public et des pouvoirs publics ;
- Améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des personnes malades, par l'accès à l'information, au diagnostic, aux soins, aux droits, à la prise en charge et à l'insertion ;
- Promouvoir la recherche scientifique et clinique, afin de donner l'espoir de guérison.

<http://www.alliance-maladies-rares.org/>



Fondée en 1992, l'Association Européenne contre les Leucodystrophies (ELA) est une association de type Loi 1901 reconnue d'utilité publique par Décret du 13 novembre 1996.

C'est une association de parents et de patients, motivés et informés, qui se partagent les responsabilités au sein d'ELA et unissent leurs efforts contre les leucodystrophies et les maladies de la myéline en établissant et en respectant des objectifs clairs :

- Aider et soutenir les familles concernées par une leucodystrophie,
- Stimuler le développement de la recherche grâce à la fondation ELA créée en 2005,
- Sensibiliser l'opinion publique,
- Développer son action au niveau international.

ELA est donc un trait d'union entre toutes les leucodystrophies et un réseau de solidarité pour les familles.

Elle s'inscrit également dans un réseau international d'information et de recherche sur les maladies de la myéline, grâce à ses relations constructives et régulières avec ses homologues dans le monde entier.

Pour aller plus vite vers la guérison, ELA a créé une Fondation de recherche, dédiée à toutes les maladies de la myéline. Elle regroupe les meilleurs spécialistes du monde entier.

<http://www.ela-asso.com/>



EURORDIS, l'association européenne pour les maladies rares, est une alliance d'associations de patients et de personnes actives dans le domaine des maladies rares, pilotée par les patients.

EURORDIS a été créé en 1997 par 4 associations françaises : AFM-Téléthon, Vaincre la Mucoviscidose, AIDES et le Ligue Nationale contre le Cancer.

En 2011, elle regroupe 447 membres dans 44 pays, dont 25 Alliances Maladies Rares nationales et 31 fédérations européennes d'associations : www.eurordis.org

La mission d'EURORDIS est de construire une importante communauté paneuropéenne d'associations de patients vivant avec des maladies rares, d'être leur porte parole au niveau européen et, directement ou indirectement, de combattre l'impact que peuvent avoir les maladies rares sur leur vie.

EURORDIS a initié et coordonne la Journée Internationale des Maladies Rares, le 28 ou 29 février chaque année : www.rarediseasesday.org

<http://www.eurordis.org/fr/content/federations-de-maladies-rares>





Créée en 1965, l'**association Vaincre la Mucoviscidose** est composée de parents, de patients, mais également de médecins, de chercheurs, de sympathisants, tous bénévoles.

L'activité quotidienne est animée par des bénévoles et des salariés permanents autour d'un objectif unique : vaincre la mucoviscidose.

Reconnue d'utilité publique depuis 1978, elle est également membre du Comité de la Charte depuis 1996.

L'association intervient sur tous les fronts (recherche, soins, qualité de vie des patients, information et sensibilisation à la maladie) pour aboutir à sa finalité : guérir la mucoviscidose.

Une stratégie de recherche diversifiée et ambitieuse est développée, avec le soutien à plus de 80 projets de recherche par an.

L'amélioration de la qualité des soins est aussi au cœur des missions de l'association, avec le financement de plus de 100 postes de soignants (tout ou partie) et de projets dans les centres de ressources et de compétences de la Mucoviscidose et les centres de transplantation pulmonaire.

L'association accompagne également les patients et leurs proches au quotidien dans tous les aspects de leur vie : scolarité, emploi, droits sociaux...

L'association vit à 95% de la générosité du public et de ses partenaires.

<http://www.vaincrelamuco.org/>