

RIME 13 AVRIL 2016

Bilan du PNMR2

Appel à un

3^e Plan National Maladies Rares

Paul Gimènès



L'Alliance Maladies Rares, pour un 3^e PNMR !

13 avril 2016

Paul GIMENÈS



Alliance Maladies Rares

Ses missions et ce qui nous unit

Paul GIMENÈS,
Alliance Maladies Rares
30 mars 2016



Errance diagnostique



Peu de recherche



Manque de traitements



Manque d'expertise

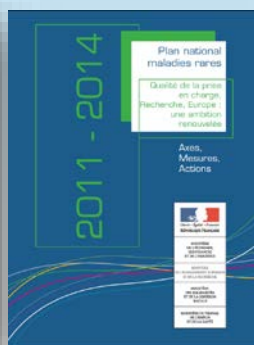
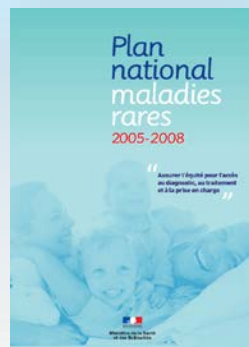


Rupture de parcours
et isolement

- 🌟 Faire **connaître et reconnaître** les maladies rares auprès du public et des pouvoirs publics
- 🌟 **Améliorer la qualité de vie** des personnes et promouvoir l'espoir de guérison **par la recherche**
- 🌟 Faire du malade un **acteur de santé** (Un concept innovant : le **malade expert**)
- 🌟 **Aider les associations** à remplir leur propre mission



Défense des politiques maladies rares en France



- Demande, Suivi et Evaluation du **1^{er} PNMR, 2^e PNMR**
- Une contribution plaidoyer pour l'Europe et l'International
- Des Forums nationaux thématiques (Médicament, ETP)



- ☀ Maintenir une **politique nationale « maladies rares »** et défendre et développer les **filières nationales de santé maladies rares**
- ☀ **Inform**er et **sensibiliser** sur les maladies rares, le monde de la santé au sens large ainsi que les décideurs politiques, les milieux scolaires et professionnels et le grand public et **former** les professionnels de santé
- ☀ Améliorer **l'accès aux médicaments** et dispositifs médicaux
- ☀ Avancer sur la reconnaissance officielle et les (familiaux) **droits des aidants**
- ☀ Transformer - et promouvoir des solutions dans - les champs éducatifs, professionnels et des loisirs pour que ces champs accueillent et s'adaptent mieux aux malades et aux aidants
- ☀ Rendre « normales » **les conditions de crédit, d'assurance** et d'accès aux autres droits et à la citoyenneté

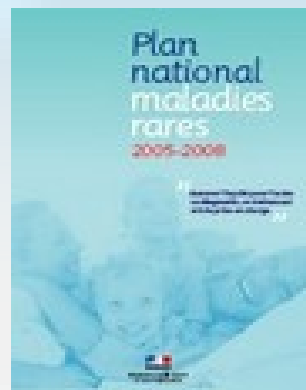
Plan stratégique
et d'activité
2015-2020

«Tous ensemble, allons plus loin!»



Les maladies rares en France

un combat associatif de plus de 15 ans



1^{er} Plan National
Maladies Rares
2005 - 2008



2^e Plan National
Maladies Rares
2011 – 2014- 2016

- La réussite de la dynamique française s'est appuyée sur quatre principes incontournables :
- ✓ **une mobilisation forte** des associations de malades ;
 - ✓ **une impulsion politique majeure** du Parlement en 2004 et du Président de la République en 2011 ;
 - ✓ **une approche globale** de la lutte contre les maladies rares, attaquant simultanément et de manière coordonnée tous les sujets, indépendamment des cloisonnements institutionnels ;
 - ✓ **une co-construction forte** de la politique publique avec tous les acteurs, notamment des associations de malades, à travers de nombreuses concertations et groupes de travail.

La nécessité d'un 3^e Plan

de la fin du plan à l'évaluation du PNMR 2...

- Le 2^e PNMR est **prolongé jusqu'en 2016**.
- Prolongation assurée par Ministère en charge de la Santé et des Affaires Sociales et au Ministère en charge de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur.



- **Le 2^e PNMR a été évalué fin 2015** par le Haut Conseil en Santé Publique et le Haut Conseil d'Evaluation de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur qui rendront très prochainement leurs évaluations et recommandations



La nécessité d'un 3^e Plan

Lutter contre l'errance diagnostique

- L'errance diagnostique, c'est à dire le délai nécessaire avant qu'une personne malade puisse accéder à la bonne expertise en capacité de diagnostiquer sa maladie reste à des niveaux inacceptables en France.

Nous démontrons clairement la gravité et l'importance de l'errance diagnostique et de ses conséquences pour une grande partie des personnes atteintes de maladies rares en France. **Aujourd'hui, la recherche du diagnostic dure au moins un an et demi pour une grande majorité des malades et dépasse plus de cinq ans pour plus d'un quart d'entre eux.**

Nous démontrons aussi les conséquences dramatiques liées à cette errance : les erreurs diagnostiques. Ces erreurs dramatiques qui amplifient considérablement l'errance et portent avec elles de trop lourds préjudices pour le malade et sa famille. **Aujourd'hui encore, une très grande part des personnes atteintes de maladies rares en France subissent des erreurs de diagnostic.**

Vous le savez aussi, cette errance est souvent à l'origine d'un diagnostic erroné où le malade souffre du comportement inadapté, voire dangereux, de son entourage. **Le quotidien de plus de la moitié des malades est toujours entaché de préjudices physiques ou psychiques.**

Enfin, et c'est pour nous d'une particulière gravité, **l'errance diagnostique retarde l'indispensable conseil génétique pour plus d'un tiers des personnes atteintes de maladies rares.**

Aujourd'hui, la recherche du diagnostic dépasse plus de cinq ans pour plus d'un quart d'entre eux

Aujourd'hui, une grande part des malades estiment avoir subi une ou des erreurs de diagnostic

Aujourd'hui, plus de la moitié des malades subissent des préjudices physiques ou psychiques

Aujourd'hui, plus d'un tiers des malades subissent un retard du conseil génétique

ERRADIAG

L'errance diagnostique
dans les maladies rares

Enquête de l'Alliance Maladies Rares



La nécessité d'un 3^e Plan

Lutter contre l'errance diagnostique



- **Il faut créer une Plateforme Nationale de Séquençage très haut débit en France pour les maladies rares**
 - ✓ Aujourd'hui, de nouvelles technologies de séquençage à très haut débit d'exomes ou de génomes complets existent. Elles permettraient d'apporter enfin une réponse à des dizaines de milliers de malades.
 - ✓ Notre pays tarde pour décider la création d'une plateforme nationale de séquençage très haut débit, spécialisée dans les maladies rares et accompagnée des compétences et infrastructures adaptées.
 - ✓ Ce temps perdu, c'est une perte de chance pour les malades, c'est une souffrance inutile, ce sont des projets de vie suspendus, ce sont des retards pour l'accès à la recherche.
- **Il faut rendre réel un droit au diagnostic pour tous et au dépistage dans toutes les situations pertinentes, quelle que soit la rareté de la maladie**
 - ✓ Défendre et renforcer des politiques efficaces sur le dépistage pré ou post-natal pourrait contribuer à limiter certaines errances diagnostiques mais aussi et surtout permettre de traiter précocement des malades et d'orienter des projets parentaux.
 - ✓ Pourtant, malgré l'évolution des techniques et les pratiques développées dans d'autres pays comparables, la France n'a, dans le domaine des maladies rares, pas fait évoluer ses pratiques depuis près de 15 ans.

La nécessité d'un 3^e Plan

Paul GIMENÈS,
Alliance Maladies Rares
30 mars 2016

Informier et former aux maladies rares



- **Nous demandons davantage de production de connaissances et le développement d'outils d'information**, tant pour les malades que pour l'ensemble des professionnels et acteurs de la lutte contre les maladies rares.
 - ✓ Soutenir et renforcer les moyens de acteurs de l'information maladies rares (MRIS, Orphanet, Alliance Maladies Rares, etc.) afin de permettre aux 3 millions de personnes qui, en France, sont concernées par une des 6 à 8000 maladies rares, d'avoir un meilleur accès à l'information et de mieux identifier des lieux de réelle expertise sur chaque maladie.
 - ✓ Assurer davantage de sensibilisation et de formation des professionnels de santé, médico-sociaux et sociaux, aux maladies rares et mettre fin aux inégalités sociales et territoriales.

La nécessité d'un 3^e Plan

Défendre de hauts lieux d'expertise

Paul GIMENÈS,
Alliance Maladies Rares
30 mars 2016



➤ **Défendre et pérenniser les Centres de Référence maladies rares et les Centres de compétences maladies rares**

- ✓ **La labellisation des expertises des centres de référence maladies rares** et l'identification de centres de compétences ont profondément amélioré l'organisation hospitalière au service des malades.
- ✓ **Cependant, la nécessaire adaptation de la tarification à l'activité pour les consultations expertes et complexes des centres de référence n'est toujours pas réalisée.** C'était pourtant une promesse des deux plans nationaux.

➤ **Défendre et accompagner l'évolution des Filières de santé maladies rares**

- ✓ La mise en synergie, au sein des filières de santé maladies rares, de ces acteurs avec ceux de la recherche, du diagnostic, du développement des thérapeutiques et de l'accompagnement des malades est récente.
- ✓ Elle est encore fragile mais sera majeure, si elle est correctement accompagnée, pour accélérer la lutte globale contre les maladies rares.

La nécessité d'un 3^e Plan

Promouvoir et renforcer la recherche

Paul GIMENÈS,
Alliance Maladies Rares
30 mars 2016



- **Promouvoir et renforcer la recherche dans le domaine des maladies rares en France**
 - ✓ Si la recherche dans les maladies rares place la France dans le peloton de tête de la recherche mondiale. Elle reste cependant **insuffisamment coordonnée** et sa performance doit être relativisée.
 - ✓ Son classement international, mesuré en nombre de publications de qualité, est meilleur dans le domaine des maladies rares que dans la globalité des sciences de la vie. Pour autant, si dans le domaine des maladies rares, la France arrive en quatrième position, c'est derrière les Pays-Bas, le Royaume-Uni et les États-Unis, pays bien plus performants.
 - ✓ En outre, malgré les priorités affichées par les deux plans nationaux, le **développement de bases de données et de registres performants et pérennes démarre à peine**. Très fragile, il nécessite d'être soutenu.
 - ✓ Nous devons aussi promouvoir et développer **les Sciences Humaines et Sociales**
 - ✓ Mieux intégrer **les associations de malades** dans la recherche

La nécessité d'un 3^e Plan

Développer des traitement pour tous



➤ Défendre un réel droit pour tous à des médicaments adaptés et sécurisés, quelle que soit la rareté des maladies.

- ✓ Grâce au règlement européen sur les médicaments orphelins de 1999, plus de 100 médicaments nouveaux ont pu, en 15 ans, bénéficier d'une Autorisation de Mise sur le Marché (AMM). Pour les malades concernés, les progrès ont parfois été majeurs. **Mais ces nouveaux traitements ne représentent qu'une goutte d'eau face aux 6 à 8000 maladies encore aujourd'hui orphelines de traitements adaptés.**
- ✓ Dans de nombreuses maladies rares, le recours à des utilisations hors-AMM permet de soulager certains symptômes ou d'apporter de réels progrès thérapeutiques. Plus de 300 médicaments sont couramment utilisés hors-AMM, hors de tout cadre légal. Ces utilisations -dont certaines sont parfois très anciennes- sont le plus souvent essentielles pour les malades concernés. Mais parce qu'elles ne concernent que peu de malades, ou que les molécules ne sont plus protégées, **aucun industriel n'est incité à investir sur leur développement dans ces indications.** Ni la sécurité de ces utilisations, ni la pérennité de l'accès à ces molécules sans alternatives pour les malades, ne sont garanties.
- ✓ Il faut développer **des partenariats public-privé** qui seraient nécessaires pour développer des traitements pour des maladies très rares qui ne concernent chacune que très peu de malades. Alors que le dynamisme de la recherche française a permis de multiplier les pistes thérapeutiques, les essais cliniques et le nombre de maladies aux portes du médicament, aucune politique spécifique existe pour ces maladies.

La nécessité d'un 3^e Plan

Développer des traitement pour tous



Paul GIMENÈS,
Alliance Maladies Rares
30 mars 2016

- **Défendre et mettre en œuvre une politique publique pérenne et transparente pour garantir l'accès de tous les malades à des médicaments innovants, à des prix justes et maîtrisés**
- ✓ Il faut mettre en œuvre une stratégie efficace capable d'éviter que des découvertes académiques françaises ne se traduisent par des développements industriels à l'étranger et que ces médicaments soient finalement vendus en France à des prix très élevés...
- ✓ Les immenses besoins de traitements nécessitent **de nouveaux outils de financement et de rémunération du développement de ces médicaments**. Les prix devraient évoluer au fur et à mesure de l'obtention des preuves de valeur thérapeutique, d'une meilleure prise en compte des coûts réels et d'une rémunération du risque pris par l'industriel.
- ✓ La France initiatrice du règlement sur les médicaments orphelins doit être à la pointe des actions européennes et internationales pouvant garantir l'accès à l'innovation pour des besoins de santé non satisfaits.

La nécessité d'un 3^e Plan

L'Appel de la Plateforme Maladies Rares



- Nous affirmons que si la lutte contre les maladies rares a fait de réels progrès durant ces quinze dernières années, les avancées restent fragiles et **les défis à relever sont encore nombreux.**
- Nous affirmons que les dispositifs publics existants dans le domaine de la santé, notamment les outils régionaux des politiques de santé, ne sont pas compatibles avec les spécificités des maladies rares. Seule l'élaboration d'une stratégie nationale interministérielle prenant en compte l'ensemble des enjeux et permettant de développer les nécessaires interactions internationales, peut consolider les premiers acquis et apporter de nouvelles réponses au bénéfice des malades. **Un nouveau plan national maladies rares pluriannuel n'est pas simplement souhaitable, c'est une impérieuse nécessité.**
- Nous demandons qu'un engagement public soit pris pour un troisième Plan National Maladies Rares, **doté d'un véritable pilotage interministériel et disposant de réels moyens d'impulsion, de suivi et d'injonction.**
- Nous demandons **qu'une mission ad-hoc spécifique soit constituée** afin de mobiliser l'ensemble des acteurs - institutionnels, associations de malades, chercheurs, professionnels de santé, industriels du médicament - dans la co-construction du troisième Plan. **Cette mission doit avoir un mandat interministériel couvrant les champs de la santé, de la recherche, des affaires sociales, de l'économie et de l'industrie et de l'Education Nationale.**



Merci pour votre attention