

**European Chromosome 11 Network**

Madame Caroline van Heeswijk  
Frans van Mierisstraat 97hs  
1071 RN Amsterdam  
Pays-Bas  
www.11q.org

Amsterdam,  
Le 11 Février 2008

**Consultation publique : Les Maladies Rares : Un défi pour l'Europe**

Ayant la chance d'avoir la parole au sein de la Commission Européenne, je me permets de vous faire parvenir quelques commentaires concernant la Consultation Publique sur les maladies rares.

Etant représentante d'une organisation de patients d'une très rare maladie, je saisis cette opportunité.

J'espère vivement que l'Europe continuera à avancer pour que les malades souffrent le moins possible tant au niveau social qu'éducatif.

Que les soutiens financiers amélioreront leur vie quotidienne et que cette mobilisation apportera des réponses positives et concrètes.

Cordialement,

Caroline van Heeswijk

- *Maladie rare : faible prévalence et haut degré de complexité.*

Citer en 1 :

*« Selon la littérature médicale existante, moins de 100 maladies rares présentent une prévalence tournant autour du seuil de 5 pour 10 000, comme le syndrome de Brugada, le syndrome de Guillain-Barré, la sclérodermie ou les anomalies du tube neural. La plupart des MR sont très rares et ne touchent qu'une personne pour 100 000 ou moins, comme l'hémophilie, le sarcome d'Ewing, la dystrophie musculaire de Duchenne ou la maladie de Von Hippel-Lindau. Des milliers de MR ne touchent que quelques patients en Europe, comme la maladie de Pompe, l'hémiplégie alternante ou le syndrome d'Ondine. Les patients souffrant de **maladies très rares**, ainsi que leurs familles, sont particulièrement isolés et vulnérables. »*

C'est vrai mais il faut surtout se battre pour toutes les MR même celles avec peu de patients. Car ces dernières sont encore plus rares que les autres, n'ont évidemment pas les mêmes moyens mais demandent le même soutien et se battent tout autant.

Il est évident que des systèmes de codification et de classification doivent se mettre en place.

Citer en 2 :

*« La **recherche** dans le domaine des maladies rares requiert une collaboration entre des équipes relevant de différentes disciplines et un accès aux données et au matériel biologique collectés au niveau de l'UE pour disposer d'échantillons de taille adéquate. Les **projets de recherche collaborative et les projets de coordination** revêtent une importance particulière dans ce domaine, de même que la création d'**infrastructures communes**: registres, bases de données, dépôts d'archives et plates-formes techniques. »*

Je reste vraiment sceptique quant à la collaboration scientifique. Il est très souvent remarqué qu'à un niveau local, l'échange de données est difficile alors je ne peux imaginer une parfaite collaboration entre chercheurs à un niveau national voir Européen. Je pense que le milieu médical n'est pas prêt à tout partager.

Les centres de référence commencent à faire bouger tout cela alors espérons que les mentalités changent et que tous ne soient qu'un.

Il doit aussi y avoir transparence. Les patients aidant la recherche, celle-ci se doit de transmettre tous les résultats, de donner accès aux dossiers et d'aider le malade en lui donnant toutes les informations tout en respectant la vie privée du patient.

- Voir question 5 : « **normes et des procédures claires et transparentes convenues au niveau de l'UE.** »

- Ainsi que la question 10 :

« *Les domaines qui doivent être soutenus par les États membres et la Commission européenne sont les suivants: les normes de qualité, y compris le développement de stratégies et d'outils permettant d'effectuer un suivi périodique de la qualité des bases de données et d'effacer les données qui n'y ont plus leur place; un ensemble minimal commun de données à collecter à des fins épidémiologiques et de santé publique; la convivialité, la transparence et la connectivité des bases de données; la propriété intellectuelle; la communication entre les bases de données et les registres (génétiques ou, d'une manière plus générale, axés sur le diagnostic, les examens cliniques, la surveillance, etc.). Il importe de relier entre elles les bases de données internationales (européennes) et les bases de données nationales et/ou régionales lorsqu'elles existent. »*

A une échelle européenne, il est indéniable de travailler sur les mêmes problématiques. L'union faisant la force, les atouts et les idées des uns ne feront que supporter et grandir les autres.

- Citer en question 12 – 4.4

« *L'adoption d'une politique commune en vue de responsabiliser les organisations de patients: tant au niveau des États membres qu'à celui de l'Union européenne, les organisations de patients se sont avérées être des partenaires d'une valeur inestimable pour accroître la visibilité des maladies rares, rassembler et diffuser les informations nécessaires en vue de définir une politique publique dans ce domaine, améliorer l'accès à des informations de qualité sur les maladies rares et les médicaments orphelins, organiser des ateliers aux niveaux européen et national et élaborer des orientations et des documents pédagogiques. Aux fins de la responsabilisation collective des patients et des organisations de patients, un soutien devra être apporté à des activités telles que le renforcement des capacités, la formation et la mise en réseau d'activités entre des groupes de patients aux niveaux régional, national et européen, l'échange d'informations, d'expérience et de bonnes pratiques relatives aux services fournis aux patients, ainsi que la création de «communautés de soutien» pour les patients isolés atteints de maladies très rares et leur famille. Le programme de santé publique et le 7<sup>e</sup> PC devraient intégrer ce soutien en tant que priorité d'action. »*

Tout est dit. C'est un point très important qui je l'espère sera soutenu dans le programme de santé publique ainsi que dans le 7<sup>ème</sup> PC.

- Question 13 :

« *Êtes-vous d'accord avec l'idée d'établir des plans d'action? Si oui, ces plans devraient-ils être établis au niveau national ou au niveau des régions de votre pays?*

Il est important d'avancer. C'est un devoir : l'Europe doit se mobiliser pour vaincre ces MR. Les plans d'action doivent se mettre en place au niveau national.

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.