

Christian Ballouard  
21 rue Dautancourt  
75017 Paris  
Président de l'association VASI  
(Vaincre l'Adénylo Succinase par l'Information)

Paris, le 29 janvier 08

Commission européenne  
Direction générale de la santé et de la protection des consommateurs  
Consultation sur les maladies rares  
HTC 01/198  
11 rue Eugène Ruppert  
L – 2557 Luxembourg

Objet : consultation publique de la Commission européenne sur les maladies rares.

Madame, Monsieur,

Vous trouverez ci-dessous par les réponses aux différentes questions la position institutionnelle adoptée par l'association VASI, membre du collectif Alliance Maladies Rares pour la France, et qu'elle souhaite faire connaître à l'occasion de la consultation publique que la Commission européenne organise à partir de son document intitulé « les maladies rares : un défi pour l'Europe ».

En préambule, nous souhaitons nous réjouir de cette riche initiative que traduit la publication d'un texte définissant les éléments d'une politique européenne en faveur des maladies rares et ce, d'autant plus, qu'il intervient au moment opportun du bilan d'un plan national français dont nous pouvons témoigner de la réelle avancée sur les problèmes spécifiques posés par les maladies rares. Ce texte que nous souhaitons par ailleurs voir adopter par l'Union européenne pointe l'incontournable recours de la dimension européenne pour le traitement optimum d'une problématique qui doit faire des maladies rares un véritable paradigme politique aux retombées nationales indéniables. En effet, la recherche y gagne en crédibilité, les centres de référence en validité, l'information en diffusion, les traitements en mutualisation comme nous allons le développer à partir des questions proposées.

**Question 1 : la définition actuelle des maladies rares dans l'UE est-elle satisfaisante ?**

**Oui.**

1/2000 est désormais une norme qu'il est difficile aujourd'hui de changer et ce d'autant moins que cette proportion correspond à une réalité sociale et scientifique sur laquelle s'appuient tous les documents officiels aussi bien français qu'européens.

**Question 2 : reconnaissez-vous la nécessité pressante d'améliorer la codification et la classification dans ce domaine ?**

**Oui.**

Non seulement la multitude nécessite l'établissement d'un inventaire, mais l'extension du nombre de maladies rares liée aux progrès scientifiques contraint à en améliorer la classification. Il n'est plus à démontrer en outre la nécessité d'une codification qui permette d'établir une reconnaissance et de garantir une existence, assurant ainsi une visibilité sociale non seulement au sein de la santé, mais au creuset de toutes les inadaptations sociales.

**Question 3 : un inventaire européen des maladies rares permettrait-il à votre système national/régional de mieux appréhender ces maladies ?**

**Oui.**

Le fléau des maladies rares constitue bien un modèle unique de la démonstration d'une plus-value européenne, non seulement pour optimiser une efficacité par une mutualisation des moyens et promouvoir une équité de la prise en charge, mais aussi par la nécessité d'une mise en commun particulièrement en ce qui concerne la recherche. En effet, le nombre restreint de personnes concerné par une même atteinte oblige à une coordination européenne de la recherche pour que soient respectées les conditions minimales exigées par la méthodologie scientifique, à savoir une taille des échantillons conforme à ses pré-requis, exigible par la seule coopération entre des équipes pour que soit maintenu un haut niveau de qualification.

Les retombées d'un système organisé des informations sur un maillage local est bien évidemment bénéfique par la garantie qu'elle offre de la fiabilité de celles-ci, d'autant plus que cette ressource, l'information, est fondamentalement précieuse face à la nuisance première des maladies rares : l'errance diagnostique à laquelle peut conduire la méconnaissance. L'incitation ainsi produite constitue le principal facteur d'échanges fournissant ainsi une véritable priorité à la coopération.

**Question 4 : les réseaux européens de référence devraient-ils privilégier le transfert des connaissances ? la mobilité des patients ? les deux ? de quelle manière ?**

**Les connaissances sont plus mobiles que les patients ne sont transférables.**

En insistant avec la réponse précédente, et en cohérence avec elle, sur l'importance de la diffusion de l'information et en privilégiant l'utilité des connaissances, nous diminuons la nécessité de la mobilité des personnes pour un objectif commun, la réussite du plein épanouissement d'un fonctionnement en réseau qui se révèle de plus en plus utile et fréquent dans le champ de la santé. L'essor et les progrès réalisés concernant les nouvelles technologies autorisent des transferts de connaissances par voie électroniques, visuo-conférences et courriels notamment, garantes d'une promotion de la formation tout au long de la vie des acteurs du système.

**Question 5 : des outils électroniques en ligne devraient-ils être mis en place dans ce domaine ?**

**Oui, avec les précautions éthiques d'usage.**

Il serait dommageable de se priver des outils auxquels la technologie nous autorise l'accès, mais dans le strict respect des règles déontologiques et selon l'éthique des professionnels concernés. A partir d'une information claire et loyale sur les enjeux et les limites de chacun des outils à disposition, il est possible de bien distinguer un conseil technique hyperspécialisé ou un diagnostic d'une consultation clinique en colloque singulier qu'il ne remplacera jamais, mais concevoir qu'ils sont complémentaires quelque soit la distance pour obtenir l'un et l'autre. La formation des acteurs doit venir estomper la distance en constituant un véritable relais de la connaissance ou de l'information, diagnostique ou thérapeutique.

**Question 6 : que peut-on faire pour améliorer l'accès à des tests de qualité pour les maladies rares ?**

**La diffusion d'une information de qualité aux acteurs exposés.**

La prévention n'ayant que peu de prise sur le fléau nous concernant, aussi est-il nécessaire qu'une information appropriée soit rapidement disponible pour que les acteurs concernés soient réactifs en connaissance de cause. La garantie de qualité de cette information reste proportionnelle à l'investissement consenti en fonds destinés à la recherche scientifique sur le sujet.

**Question 7 : pensez-vous qu'il soit nécessaire d'évaluer, au niveau de l'UE, les possibilités de dépistage dans la population pour les maladies rares ?**

**Non, les priorités sont ailleurs.**

Si les données épidémiologiques doivent faire l'objet d'un constant souci d'actualisation, les possibilités de dépistage n'offrent pas de réels bénéfices à une population comme la nôtre.

**Question 8 : d'après vous, la solution aux problèmes d'accessibilité aux médicaments orphelins devrait-elle être trouvée à l'échelon national ou à l'échelon communautaire ?**

**L'échelon européen est plus adapté à des négociations avec l'industrie pharmaceutique de dimension mondiale.**

Le marché pharmaceutique est par définition réduit dans les situations problématiques que soulèvent les maladies rares, aussi les incitations et mesures qui peuvent être développées dans le cadre d'intérêts réciproques ne peuvent être que posées à l'échelle communautaire.

**Question 9 : l'UE devrait-elle adopter un règlement sur les dispositifs médicaux et les méthodes de diagnostic destinés aux maladies orphelines ?**

**Oui à partir de l'existant qui fait ses preuves, les centres de référence en l'occurrence.**

Une approche coordonnée est indispensable dans une situation qui ne se retrouve pas ailleurs dans les dispositifs médicaux et diagnostics connus. L'originalité de la problématique doit ouvrir à une réflexion qui engage la responsabilité de tous dans les enjeux de santé publique actuels. L'intérêt individuel ne peut se plier à l'intérêt collectif dans la situation présente, comme dans d'autres d'ailleurs, depuis les effets issus du procès de Nuremberg.

**Question 10 : quels sont les types de services sociaux et éducatifs destinés aux patients atteints de maladies rares et à leur famille qui devraient être recommandés au niveau de l'UE et au niveau national ?**

**Des centres de ressources et des dispositifs d'accompagnement psychologique.**

Il est déjà montré les bienfaits des rassemblements associatifs qui créent du lien social à partir d'une identité commune, ces initiatives méritent d'être développées, soutenues et coordonnées pour y trouver réconfort, documentation et renseignements. Il est déjà démontré l'utilité des accompagnements psychologiques réalisés par des professionnels pouvant se réclamer d'une formation sérieuse (master pour les psychologues en France), aux fins de sortir de l'isolement, comprendre pour accepter l'évènement ou le processus et avancer dans son histoire de vie. Des dispositifs spécialisés offrant des services individuels et collectifs composés de ces professionnels sont à promouvoir et à rendre accessible. De telles organisations associatives et professionnelles sont déjà présentes au niveau national comme au niveau communautaire, il reste à déployer une volonté politique et des moyens qui les rendraient opérationnels et visibles dans cette spécialisation.

**Question 11 : quels sont le modèle de gouvernance et de régime de financement qui s'appliqueraient le mieux aux registres, aux bases de données et aux banques de données biologiques ?**

**Le respect d'un fonctionnement de service public est garant de celui des personnes.**

Une loi cadre qui déterminerait un modèle de gouvernance et de financement au plus près d'un service public présente les meilleures garanties d'une gestion sans dérive des banques de données biologiques dans l'esprit d'un profond respect des personnes humaines. L'UE est à même de fournir ces garanties pour peu qu'elle accorde aux valeurs issues d'une conception latine de la personne une prépondérance sur une conception anglo-saxonne. La personne est un corps plus qu'elle ne possède un corps. Le recours au niveau national est une alternative en cas de trop grandes difficultés, les lois de bioéthique françaises deviennent alors la référence de cadrage.

**Question 12 : comment percevez-vous le rôle des partenaires (industrie et organismes de bienfaisance) dans le cadre d'une action européenne dans le domaine des maladies rares ? quel serait le modèle le plus approprié ?**

**La visibilité de leur image auprès de nous les grandit.**

Ils sont désormais des partenaires incontournables. L'intérêt des industries pharmaceutiques à s'emparer de la résolution de nos difficultés, particulièrement par la production de médicaments rares, n'est pas seulement lié aux avantages garantis en contre partie, mais à l'attitude de vainqueur qu'ils peuvent afficher devant le rehaussement de la qualité de l'image de marque qu'ils sont amenés à véhiculer. Les organismes de bienfaisance s'emparent d'une noble cause qui contribue à auréoler leurs valeurs. La référence à l'image de l'orphelin doit néanmoins rester modérée. Les succès non démentis du retour sur investissement des uns et des autres nous rendent redevables, mais nous confirment aussi dans la justesse de notre belle cause. Le partenariat tel qu'il noue actuellement les relations constitue le modèle le plus approprié, la dégénérescence de celui-ci est à souhaiter quand il marquera la fin d'un calvaire et l'annonce d'une nouvelle ère où les maladies rares ne seront plus le fléau que nous connaissons.

**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 ?**

**Les plans d'action sont particulièrement nécessaires au niveau national.**

Si les maladies sont rares, les malades sont nombreux. Aussi, la grande diversité des maladies rares n'est pas sans mettre en lumière de grandes problématiques transverses qui, parce qu'elles gomment l'anecdotique, mettent à nus des principes fondateurs qui ont une valeur paradigmatique indéniable. Ce particularisme nécessite une approche la plus globale possible. En changeant le point de vue d'où considérer diagnostic, traitement, coopération, vécu et singularité humaine, les maladies rares amènent les professionnels et les politiques à penser le renouveau de la santé publique, la mise en œuvre de plans d'action nationaux ne peut qu'y aider.

**En conclusion :**

L'Europe reste le seul rempart contre l'éparpillement auxquels sont voués naturellement des maladies disparates et rares. Une intervention d'autant plus essentielle que la caractéristique principale de ce fléau est l'errance diagnostique. L'action communautaire est donc fondamentalement cruciale et doit se montrer d'une ampleur sans précédente pour combler le retard et pallier aux difficultés d'accès à l'information comme aux soins. C'est une occasion unique de montrer la très forte valeur ajoutée européenne d'une action efficace. Sachons tous en saisir les enjeux pour appréhender le futur avec sérénité dans cette mise en commun fructueuse.

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.