

Commission Européenne

Direction de la Santé et de la protection
des consommateurs

Direction santé publique et évaluation des
risques

C2 Information sur la santé

<p align="center">Consultation publique Les maladies rares : un défi pour l'Europe</p>
--

Les réponses ci-dessous proviennent de l'association Vaincre la Mucoviscidose, agréée par le ministère de la Santé français pour représenter les usagers.

De manière générale, le document « Les maladies rares : un défi pour l'Europe » est remarquable et les questions posées sont pertinentes. Nous avons essayé de répondre aux questions en nous plaçant dans l'optique des maladies rares, mais nous sommes bien conscients que le contexte de la mucoviscidose est sur de nombreux points déjà privilégié :

- Relative fréquence parmi les maladies rares

- Tests diagnostics définis et dépistage néonatal déjà en place en France et en cours de mise en place dans plusieurs autres pays européens

- 49 centres de ressources et de compétences (CRCM) agréés en 2002 et 2 centres de références nommés par le ministère de la santé en 2006

- Maladie souvent prise comme modèle pour la recherche

- Associations de patients présentes dans la majorité des pays européens et regroupées (« CF Europe ») au sein de l'association internationale Cystic Fibrosis Worlwide (CFW)

Réponses aux questions posées

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

Oui

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

Oui il est nécessaire d'améliorer la codification et la classification des maladies rares via des systèmes d'information de qualité et ainsi mieux rendre accessible l'information aux professionnels et aux patients dans toute l'Europe.

Une plus grande précision dans la définition des maladies rares permettrait d'organiser une classification plus aisément codifiable et donc un recueil informatisé plus pertinent. L'harmonisation de standards (pour la définition des actes et des prises en charge) est un préalable nécessaire.

- ✓ *Pour information : un groupe de travail commun (Fédération des Centres de ressources et de compétences de la Mucoviscidose et Association Vaincre la Mucoviscidose) élabore un référentiel sur des situations cliniques pour améliorer la codification des actes dans la mise en œuvre de la T2A*

Le partage avec les plateformes régionales de santé permettra aux professionnels de ville impliqués dans la prise en charge à domicile d'accéder aux informations utiles à la coordination des soins.

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

Un inventaire des maladies rares doit être dynamique, il pourrait être structuré à partir d'un système d'alertes (cf les réseaux sentinelles) et constituer un projet de recherche européen pluridisciplinaires (épidémiologie, recherche clinique et fondamentale, recherche en sociologie de la santé).

Il nous semble important de poursuivre les initiatives d'Orphanet et toutes les actions qui en assurent une plus large diffusion.

L'accès aux non professionnels de santé doit être encadré afin de permettre un accès à une information compréhensible et objective (le nombre d'informations et leur compréhension parcellaire risque de provoquer des inquiétudes ou des certitudes non fondées)

Question 4 Les réseaux européens de référence devraient-ils privilégier le transfert des connaissances ? La mobilité des patients ? Les deux ? De quelle manière ?

Dans le cadre de maladies très rares, il nous semble important de permettre la mobilité des patients si le centre de référence n'est pas dans le pays du patient. Il faut cependant veiller à ce qu'un transfert des connaissances existe pour qu'un suivi au quotidien se mette en place dans des centres de compétences au niveau national après la confirmation du diagnostic et entre les bilans périodiques (effectués au centre de référence).

Pour ce qui est des tests diagnostics qui ne nécessitent pas forcément la mobilité du patient, il conviendrait d'établir des référentiels de qualité pour les protocoles, les outils de mesures et les techniques de recueil). En France, le futur DMP (dossier médical personnel), la carte CPS (carte de professionnel de santé permettant l'accès sécurisé à l'information numérisée) et la carte Vitale sont des outils qui peuvent favoriser cette mobilité.

La mobilité des patients volontaires pour des études relatives à des projets de recherche clinique devrait être favorisée par un soutien spécifique aux centres de références.

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

Le développement des outils électroniques en ligne facilite le partage et le recueil de l'information. Un répertoire analytique et une coordination au niveau européen de ces différents outils permettrait d'en améliorer l'accès et la mise à jour.

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

Des référentiels de qualité des tests de diagnostic sont nécessaires, de même une certification des laboratoires. La publication d'une liste régulièrement mise à jour devrait être accessible aux professionnels de santé et aux associations représentant les patients

Harmoniser les normes réglementaires de prise en charge et de confidentialité ne doit se faire qu'en garantissant le plus haut niveau de sécurité et de respect de la confidentialité des données de santé à caractère personnel.

- ✓ *Pour information : le CF Network regroupe les laboratoires de diagnostic génétique pour la mucoviscidose et a bénéficié d'un financement européen dans le cadre du PCRD 5. Ce réseau a mis en place une évaluation externe des tests génétiques qui a permis une amélioration notable de la qualité : voir <http://www.cfnetwork.be/EQA.php>*

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 ?

Le dépistage systématique des MR soulève des problèmes économiques (coût/efficacité/pertinence) et éthiques (comment concilier le bénéfice escompté d'un risque potentiel, la culpabilisation des parents et l'anxiété des patients ?)

Cependant, selon des critères de disponibilité thérapeutique (sans surcoût majeur de santé à moyen terme) et de fiabilité des tests, des projets « pilotes », pourraient être conduits au niveau européen en coordination avec des projets de recherche scientifique. Ils devraient prendre en compte les points de vue philosophique et économique.

La proposition de dépistage doit être accompagnée d'une information sur le test et sur son interprétation. Le droit de refuser le dépistage doit être possible pour les parents ou le patient.

Ces projets pourraient s'intégrer dans des pistes de recherche déjà formalisées et soutenues financièrement par au moins 2 pays et recueillir l'adhésion des associations de malades.

Question 7 bis (ajoutée) D'après vous, comment optimiser la qualité des soins aux patients ?

La commission européenne devrait soutenir les projets assurant la promotion des bonnes pratiques cliniques pour les patients atteints de maladies rares : conférences de consensus européennes, réseaux de soins, formations spécialisées des professionnels dans les centres d'excellence, sous réserves qu'ils soient élaborés en collaboration avec les associations de patients.

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 ?

La mutualisation des ressources des différents pays faciliterait l'égalité d'accès aux médicaments orphelins au niveau européen. Cette mutualisation pourrait aussi renforcer le dispositif de contrôle de la qualité depuis la production jusqu'à la distribution et la prise en charge pour les patients

L'idée d'une coopérative européenne d'achat de médicaments orphelins mériterait d'être creusée.

Le suivi des désignations « Médicaments orphelins » mériterait d'être renforcé : exemple de molécules désignées « MO » depuis plusieurs années et dont le développement semble s'être arrêté.

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

Etendre aux dispositifs médicaux et de diagnostic le règlement sur les médicaments orphelins paraît nécessaire afin de disposer des meilleurs outils et techniques de dépistage.

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 ?

Les maladies rares ont fréquemment un impact fort sur la vie sociale, professionnelle et économique des malades et de leurs proches. Ces difficultés sont cependant souvent insuffisamment prises en compte, surtout lorsque le « handicap » est invisible. Il est donc important que chaque pays propose des services d'information et de conseil spécialisés. Ces services spécialisés doivent travailler en concertation avec les centres de soins afin d'aider les malades et leurs proches à expliquer le retentissement de la maladie sur la vie quotidienne. Les services spécialisés doivent également accompagner les malades dans les différentes démarches administratives, souvent fort complexes, afin d'accéder aux dispositifs et dispositions prévus dans chaque pays pour faciliter la scolarisation, la vie professionnelle et la vie sociale.



Les travailleurs sociaux des hôpitaux doivent connaître les services spécialisés existants et recevoir une meilleure formation aux problèmes des personnes souffrant de maladies rares.

L'éducation thérapeutique et le soutien psychologique sont essentiels et doivent être proposés aussi bien aux malades, qu'à leurs proches.

Le rôle très important des associations de malades dans l'information, le conseil, le soutien moral et l'entraide devraient être mieux valorisés.

Enfin, la compensation technique, humaine et financière de la maladie au sein de l'Europe est extrêmement disparate. Il serait important de faire une étude comparative des différentes législations, notamment en ce qui concerne la prise en compte de l'impact financier d'une maladie rare.

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

La gouvernance des registres et banques de données biologiques doit s'intégrer dans le cadre plus globale d'un programme de gouvernance pour la recherche clinique sur les maladies rares. Elle devrait s'appuyer sur un comité de pilotage comprenant l'ensemble des partenaires : associations de patients, scientifiques, soignants, représentants nationaux des directions de l'hospitalisation et de la recherche, représentants des systèmes d'information médicale, représentant des agences réglementaires et experts juridiques pour la protection des données de santé.

Comme pour le projet ERA NET pour la coopération des efforts de recherche, le régime de financement, pourrait être une coopération entre un fonds européen, un pourcentage, pour chaque pays, de son budget alloué à son propre système de santé, une participation des laboratoires par le biais d'un fonds spécifique de développement, et la participation volontaire des associations de malades.

Question 12 bis : (modifiée) Comment améliorer le soutien à la recherche dans le cadre des maladies rares ?

L'action de coordination et de financement par l'Europe doit se focaliser sur :

- la recherche translationnelle / préclinique : principalement par le soutien et la mutualisation des outils de recherche (modèles animaux, modèles cellulaires, banques d'échantillons biologiques, registres cliniques, plateforme technologique) ;
- la recherche clinique : en créant un guichet unique européen pour le développement coordonné d'études cliniques d'envergure (phase III). Ce guichet unique, en relation avec l'EMA, pourrait favoriser le maillage entre les différentes composantes et partenaires de la recherche clinique (agences réglementaires, associations de patients, industries pharmaceutiques, organismes institutionnels, registres, banques d'échantillons biologiques) ;



- le partenariat international : l'Europe doit favoriser les partenariats de recherche avec les partenaires non-européens. Cela pourrait, par exemple, faciliter la mise en place d'essais cliniques internationaux.

Question 13 Etes-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 ?

Le niveau national semble pertinent pour établir des Plans pluriannuels pour les MR du fait du haut degré de spécificité. Leur application serait déclinée en régions dans les schémas régionaux et inter régionaux de l'organisation sanitaire. La cohérence entre les plans des différents pays doit être recherchée au niveau européen.

Question 13 bis: Pensez-vous qu'il soit nécessaire de créer une nouvelle agence européenne pour les maladies rares et de lancer une étude de faisabilité en 2009 ?

Plusieurs initiatives dans le domaine des maladies rares ont vu le jour en Europe au cours des dernières années ; d'autres sont à venir. Il paraît donc indispensable qu'une nouvelle agence européenne pour les maladies rares soit créée pour centraliser et coordonner l'ensemble de ces initiatives. Elle doit favoriser les synergies entre les partenaires intervenants dans les différents domaines que sont la recherche, les soins, l'information, l'éducation, et les relations internationales. Dans son fonctionnement, il faudra prendre les précautions nécessaires pour éviter une lourdeur administrative supplémentaire susceptible d'assécher la dynamique créative. La complexité du maillage à mettre en place par cette agence nécessite qu'une étude de faisabilité soit lancée dès 2009.

Contacts :

Franck DUFOUR, directeur scientifique.
fdufour@vaincrelamuco.org Tél : 33 1 40 78 91 62

Dr Sophie RAVILLY, directrice médicale,
sravilly@vaincrelamuco.org Tél : 33 1 40 78 91 69

Sarah MC FEE, directrice Qualité de Vie
smcfée@vaincrelamuco.org Tél : 33 1 40 78 91 93

Jean LAFOND, président
jlafond@vaincrelamuco.org

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.