

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

**Madame, Monsieur,**

Dans le cadre de la Consultation Publique : Les maladies rares : un défi pour l' Europe, je souhaiterai contribuer à cette réflexion.

Mon pole d'activité étant l'appareillage des amputés et des agénésiques des membres supérieurs et inférieurs, je suis très intéressé par votre thème.

En effet, les amputations ou les malformations congénitales sont des maladies au sens d'altération de la santé, de l'équilibre et des fonctions de l'être vivant. Leur prévalence est faible : inférieure à 5 personnes pour 10 000 dans l'Union Européenne. Ce qui les rangerait dans la catégorie des Maladies Rares d'après les définitions.

#### « 1. CONTEXTE

Les maladies rares (MR) sont des maladies qui entraînent une menace pour la vie ou une invalidité chronique et qui présentent une faible prévalence et un haut degré de complexité. La plupart d'entre elles sont des maladies génétiques, les autres étant notamment des formes rares de cancers, des maladies auto-immunes, des malformations congénitales, des maladies infectieuses et des intoxications. Ces maladies requièrent une approche globale basée sur des efforts combinés particuliers pour lutter contre une morbidité ou une mortalité précoce évitable et pour améliorer la qualité de la vie ou le potentiel socio-économique de l'individu.

□ Un **programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, y compris celles d'origine génétique**, a été adopté pour la période allant du 1<sup>er</sup> janvier 1999 au 31 décembre 2003<sup>1</sup>. Selon la définition de ce programme, une prévalence est dite faible lorsque la maladie touche **moins de 5 personnes pour 10 000** dans l'Union européenne. »

Les Dispositifs Médicaux ( les prothèses externes) qui permettent d'améliorer la qualité de la vie et le potentiel socio-économique de ces patients sont réalisés à l'unité et sur mesure. Pour les réaliser nous utilisons des composants tels que des genoux ou des pieds artificiels qui sont eux même des Dispositifs Médicaux de très petite série. La recherche, le développement et la mise sur le marché de dispositifs de plus en plus novateur et performant sont limités par les contraintes d'investissement dans les études cliniques des DM, et même de faisabilité par manque de « série » de patients identiques. A titre d'exemple les coudes ou les épaules myoelectriques des patients amputés trans-huméraux ne peuvent faire l'objet d'investissement des fabricants en raison du peu de patients concernés, quelques centaines dans toute l'Europe, mais qui sont très dépendants surtout lorsqu'ils sont bilatéraux.

Par ailleurs il existe peu de bibliographie dans notre secteur et peu d'étude clinique ce qui freine la recherche et l'innovation.

Au total il serait souhaitable que parallèlement au « Médicament Orphelin » soit créé le concept de « Dispositif médical Orphelin ».

Réponse aux questionnaire :

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

Suggestion : Intégration dans les codifications et classification des maladies rares des amputations et agénésies des membres supérieurs et inférieurs.

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

Suggestion : Très pressante.

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

Suggestion : bien sur, nous sommes dans un très petit secteur ou il n'y a que peu de connaissance et une dispersion du savoir. Le niveau Européen permet un effet de taille nécessaire pour élargir le savoir.

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

Suggestion : Le transfert de connaissance est à privilégier, car nos patients ont souvent des problèmes de mobilité .

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

Suggestion : probablement des réseaux de télémaintenance par exemple.

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

Suggestion : absence de proposition ;

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?

Suggestion : absence de proposition, mais il y a une nette inégalité de traitement des maladies rares de notre domaine en Europe, pour de multiples raisons.

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?

Suggestion : pour les « Dispositifs Médicaux Orphelins » la solution devrait être trouvée à l'échelon communautaire.

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

Suggestion : OUI , c'est tout l'objet de mon intervention. Je suis d'accord à 100% avec ce qui suit :

**L'évaluation des technologies médicales pour les médicaments orphelins:** l'évaluation des technologies médicales pour les médicaments orphelins qui doit être réalisée avant de déterminer le prix et le niveau de remboursement est un autre facteur qui contribue de plus en plus à freiner l'accès des patients à certains traitements, voire à les empêcher d'en bénéficier. Les méthodes utilisées pour évaluer le rapport coût/efficacité des médicaments destinés aux

maladies courantes ne s'appliquent pas aux médicaments orphelins. Par ailleurs, il n'existe que peu de comparateurs et les données sont rares. En outre, une approche éthique de cette question ne peut reposer uniquement sur des critères économiques, car l'évaluation économique ne représente qu'un élément du processus de prise de décision qui devrait tenir compte des choix et des préférences de la société. Il est nécessaire que les États membres adoptent une approche coordonnée. De plus, la recherche de méthodes d'évaluation appropriées devrait être encouragée, en tenant compte du point de vue des patients.

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?

Suggestion : tout à fait d'accord avec les propositions

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?

Suggestion : La coordination entre les agences de financement des états membres. Forum public privé .

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?

Suggestion : Harmonisation au niveau européen des règles de mise sur le marché et de prise en charge par les systèmes de santé nationaux. Ceci afin de permettre l'accès équitable à la compensation du handicap des amputés, dans un cadre de dépense optimisé ( efficacité-prix)

. 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?

Suggestion : au niveau national.

Question 14: 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?

Suggestion : Soyez efficaces et rapides s'il vous plait, les patients attendent avec impatience des réponses ....

Je me tiens à votre disposition pour approfondir mes propositions et participer à votre réflexion et vous prie de croire, Madame, Monsieur, à l'expression de mon profond respect.

Docteur Philippe HENRY  
La Prothèse Générale  
35 rue Raymond Poincaré  
91330 YERRES  
France  
Tel : 00 33 1 69 49 82 82

e-mail : prohenry@free.fr



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.