



**GROUPE HOSPITALIER  
NECKER-ENFANTS MALADES**  
149 Rue de Sèvres  
75743 PARIS Cedex 15  
Tél : 01 44 49 40 00



**SERVICE DE CHIRURGIE  
PEDIATRIQUE VISCERALE**

**Chef de Service**  
**Pr Y. REVILLON**  
Tél: 01 44 49 41 98  
Fax: 01 44 49 42 00  
yann.revillon@nck.aphp.fr

**Pr Y. AIGRAIN**  
Tél: 01 44 38 19 99  
Yves.aigrain@nck.aphp.fr  
**Pr S. SARNACKI**  
Tél: 01 44 49 41 94  
sabine.sarnacki@nck.aphp.fr  
**Dr S. LORTAT-JACOB**  
Tél: 01 44 49 41 53  
stephen.lortat-jacob@nck.aphp.fr  
**Dr H. LOTTMANN**  
Tél: 01 44 49 41 53  
henri.lottmann@nck.aphp.fr  
**Dr F. SAUVAT**  
Tél: 01 44 49 41 54  
frederique.sauvat@nck.aphp.fr  
**Dr V. ROUSSEAU**  
Tél: 01 44 49 41 54  
veronique.rousseau@nck.aphp.fr

**Chirurgien Consultant**  
**Pr CL. N-FEKETE**  
Tél: 01 44 49 41 52  
claire.fekete@nck.aphp.fr  
**Chefs de Clinique Assistants**  
**Dr F. BENZAGHOU**  
**Dr A. CHEIKHELARD**  
**Dr F. FUSARO**  
Fax Secrétariats  
01 44 38 15 52 - 01 44 49 41 60

**CENTRE DE REFERENCE  
MALFORMATIONS ANO-RECTALES  
et PELVIENNES RARES**  
Coordonnatrice : **Pr S. SARNACKI**  
Praticien Hospitalier : **Dr C. CRETOLLE**  
Tél : 01 44 49 47 33  
[celia.cretolle@nck.aphp.fr](mailto:celia.cretolle@nck.aphp.fr)

**UNITE INSERM de rattachement U 793**  
**Dr. N. CERF-BENSSUSSAN**  
Tél: 01 40 61 53 02 / 56 37  
Fax 01 40 61 56 38

**Cadre Supérieur Infirmier**  
**Mme J. SCEMAMA**  
Tél: 01 44 38 15 46  
jocelyne.scemama@nck.aphp.fr  
**Cadres de santé**  
**Mme M. WITTIG**  
**Mme S. VALLEE-BERRUET**  
Tél: 01 44 49 41 45- 41 55  
**Assistante Sociale**  
**Mme A. DE LAMARLIERE**  
Tél: 01 44 49 42 09  
**Psychologue**  
**Mme MOUNIER**  
Tél: 01 44 49 40 00 poste 97044  
**Stomathérapeute**  
**Mme MOISAN**  
Tél. : 01 44 49 42 01

**Consultations 3<sup>ème</sup> étage:**  
Tél: 01 44 49 42 05 Fax: 41 65  
**Hospitalisations :**  
5<sup>e</sup> étage : Tél : 01 44 49 41 49 Fax : 25 75  
6<sup>e</sup> étage : Tél : 01 44 49 41 35 Fax : 41 80

**HOPITAL NECKER - ENFANTS MALADES**  
*Université Paris 5 – René Descartes*

**LES MALADIES RARES: UN DÉFI POUR L'EUROPE**  
**Consultation Publique de la Commission Européenne**  
**sur les Maladies Rares**

**Contribution du Centre de Référence**  
**« Malformations ano-rectales et Pelviennes rares »**

**Coordonnateurs :**  
**Pr S. Sarnacki, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris**  
**Pr P.A. Lehur, CHU de Nantes**

Nous sommes globalement en accord avec le texte proposé. Nous avons toutefois souhaité contribuer à son amendement en répondant à chaque question posée, comme cela nous était suggéré, et en respectant l'ordre dans lequel elles apparaissent dans le texte.

• **Elaboration d'une définition commune des maladies rares dans l'UE :**

**Q1. La définition actuelle des maladies rares dans l'UE est-elle satisfaisante?**

La définition actuelle des maladies rares dans l'UE couvre les maladies qui présentent une prévalence de moins de 5 cas sur 10 000. Elle nous paraît adaptée, et il serait souhaitable que les 27 pays de l'UE s'accordent pour adopter la même définition.

En revanche, il ne nous paraît pas judicieux de faire apparaître le terme de « maladies orphelines » dans le texte de la commission. Il reste, en effet, mal défini et imprécis.

• **Amélioration de la codification et de la classification des maladies rares:**

**Q2. Reconnaissez-vous la nécessité pressante d'améliorer la codification et la classification dans ce domaine?**

La CIM (Classification Internationale des Maladies) n'est pas assez précise en général, et en ce qui concerne les maladies rares en particulier.

La plupart des services hospitaliers français ont opté, depuis plusieurs années, pour une classification différente et plus détaillée de leurs activités.

Nous préconisons que l'UE donne l'impulsion et participe à une révision de la CIM, pour que les maladies rares y soient prises en compte de façon détaillée. Il est souhaitable que son utilisation soit généralisée aux 27 pays de l'UE.

Cette classification révisée doit permettre un suivi épidémiologique précis de chacune de nos maladies, d'établir des comparaisons d'évolution d'incidences et de prévalence sur la base de critères homogènes et d'avoir une meilleure évaluation des parcours de soins.

De plus, la CIM reste la base de la tarification à l'activité des services, ce qui les pénalise en termes d'estimation de leur activité.

- **Etablissement d'un inventaire des maladies rares:**

**Q3. Un inventaire européen des maladies rares permettrait-il à votre système national/régional de mieux appréhender ces maladies?**

Il est évident qu'un inventaire actualisé est un outil indispensable pour une meilleure connaissance des maladies rares.

La base de données ORPHANET, opérationnelle depuis plus de 10 ans, a largement fait ses preuves et pourrait être le maître d'œuvre et le référent d'un tel registre, avec le soutien financier de la Commission Européenne.

- **Diffusion d'informations appropriées, appui aux réseaux d'information, développement des centres de références/compétences au niveau national/régional et établissement de réseaux de référence au niveau de l'UE :**

**Q4: Les réseaux européens de référence devraient-ils privilégier le transfert des connaissances? La mobilité des patients? Les deux? De quelle manière?**

En terme de prise en charge des maladies rares, il nous paraît important d'inciter chaque état membre à créer des centres de références sur le modèle français et à promouvoir une organisation en réseau de ces centres, à l'échelon européen, pour atteindre, à terme, un niveau de « centres de référence européens ».

Nous pensons que les réseaux de soins mis en place par les centres de référence sur l'Europe doivent privilégier à la fois le partage des connaissances, y compris entre les centres aux problématiques apparemment différentes, et la mobilité des patients entre ces différents sites aux compétences variables.

- **Développement de services de santé en ligne dans le domaine des maladies rares:**

**Q5: Des outils électroniques en ligne devraient-ils être mis en place dans ce domaine?**

La commission européenne doit continuer à soutenir la diffusion de l'information et le développement de services de santé en ligne, en soutenant l'activité de la base de données ORPHANET.

- **Disponibilité et accessibilité de tests diagnostics efficaces, notamment de tests génétiques:**

**Q6: Que peut-on faire pour améliorer l'accès à des tests de qualité pour les maladies rares?**

Aucun pays ne peut prétendre offrir des tests de qualité pour toutes les maladies rares. Il faut donc identifier des laboratoires référents de façon à pouvoir offrir un diagnostic biologique pour toutes les maladies rares pour lesquelles un test diagnostic efficace existe.

En parallèle il est souhaitable de favoriser les transferts de prélèvements sanguins entre les différents pays sur la base de normes et de procédures convenues au niveau de l'UE.

- **Evaluation de stratégies de dépistage des maladies rares au sein de la population (y compris chez les nouveau-nés):**

**Q7: Pensez-vous qu'il soit nécessaire d'évaluer, au niveau de l'UE, les possibilités de dépistage dans la population pour les maladies rares?**

Nous pensons, en effet, qu'il faut évaluer au niveau de l'UE, les possibilités de dépistage des maladies rares dans la population.

- **Un accès égal aux médicaments orphelins:**

**Q8: 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 solution pour aboutir à un accès égal aux médicaments orphelins doit être trouvée par une réflexion menée à l'échelon communautaire.

- **Dispositifs médicaux et les méthodes de diagnostic pour les maladies orphelines:**

**Q9: L'UE devrait-elle adopter un règlement sur les dispositifs médicaux et les méthodes de diagnostic destinés aux maladies orphelines?**

Nous sommes favorables à l'adoption d'un tel règlement.

- **Services sociaux spécialisés**

**Q10: 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 aides sociales sur le modèle de celles déjà mises en place en France - AEEH, AAH, les aides pour l'emploi et la scolarisation...- devraient être généralisées à l'ensemble des pays de l'UE, avec un souci permanent de les adapter aux habitudes culturelles locales.

- **Aide à la création de bases de données, de registres, de dépôts d'archives et de banques de données biologiques:**

**Q11: 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?**

Il nous semble que la gestion des registres, des bases de données et des banques de données biologiques puisse être faite par des structures type ORPHANET ou le registre des anomalies congénitales EUROCAT.

- **Intensification de la recherche:**

**Q12: 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?**

On peut imaginer un système de gouvernance par des partenaires du secteur privé tels que certaines fondations (Fondation Groupama par exemple), sociétés d'assurances et/ou de mutualités.

- **Adoption de plans nationaux et/ou régionaux dans le domaine des maladies rares:**

**Q13 : 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 ?**

Il faut mettre en place des plans d'action, établis au niveau national en préservant les organisations et les réseaux déjà en place au niveau des régions, sur le modèle du plan Maladies rares 2003-2008 français (centres de références/ centres de compétences).

- **Création d'une agence communautaire pour les maladies rares:**

**Q13 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 ?**

La question est de savoir s'il faut créer une nouvelle agence ou bien plutôt ré-organiser les commissions de travail déjà en place.

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.