

**FR**

**FR**

**FR**



COMMISSION DES COMMUNAUTÉS EUROPÉENNES

Bruxelles, le 11.11.2008  
COM(2008) 726 final

Proposition de

**RECOMMANDATION DU CONSEIL**

**relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares**

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Proposition de

## RECOMMANDATION DU CONSEIL

### relative à une action européenne dans le domaine des maladies rares

LE CONSEIL DE L'UNION EUROPÉENNE,

vu le traité instituant la Communauté européenne, et notamment son article 152, paragraphe 4, deuxième alinéa,

vu la proposition de la Commission<sup>1</sup>,

vu l'avis du Parlement européen<sup>2</sup>,

vu l'avis du Comité économique et social européen<sup>3</sup>,

vu l'avis du Comité des régions<sup>4</sup>,

considérant ce qui suit:

- (1) Les maladies rares constituent une menace pour la santé des citoyens européens, dans la mesure où il s'agit de maladies qui mettent la vie en danger ou entraînent une invalidité chronique et dont la prévalence est faible et la complexité élevée.
- (2) Un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, y compris celles d'origine génétique, a été adopté pour la période du 1<sup>er</sup> janvier 1999 au 31 décembre 2003<sup>5</sup>. Sur le plan de la prévalence, ce programme définissait une maladie rare comme une maladie ne touchant pas plus de cinq personnes sur 10 000 dans l'Union européenne.
- (3) Le règlement (CE) n° 141/2000 du Parlement européen et du Conseil du 16 décembre 1999 concernant les médicaments orphelins dispose qu'un médicament obtient la désignation de «médicament orphelin» s'il est destiné au diagnostic, à la prévention ou au traitement d'une affection entraînant une menace pour la vie ou une invalidité chronique ne touchant pas plus de cinq personnes sur 10 000 dans la Communauté au moment où la demande est introduite.
- (4) On estime qu'entre 5 000 et 8 000 maladies rares différentes existent aujourd'hui et qu'elles touchent entre 6 et 8 % de la population au cours de sa vie, soit entre 27 et 36 millions de citoyens de l'Union européenne. La plupart d'entre eux souffrent de maladies très peu fréquentes touchant une personne sur 100 000 ou moins.
- (5) En raison de leur faible prévalence et de leur spécificité, les maladies rares nécessitent une approche globale reposant sur des efforts combinés particuliers afin d'empêcher

---

<sup>1</sup> JO C [...] du [...], p. [...].

<sup>2</sup> JO C [...] du [...], p. [...].

<sup>3</sup> JO C [...] du [...], p. [...].

<sup>4</sup> JO C [...] du [...], p. [...].

<sup>5</sup> Décision n° 1295/1999/CE du Parlement européen et du Conseil du 29 avril 1999 portant adoption d'un programme d'action communautaire relatif aux maladies rares, dans le cadre de l'action dans le domaine de la santé publique (1999-2003).

une morbidité ou une mortalité précoce évitable importantes et d'améliorer la qualité de vie et le potentiel socio-économique des personnes concernées.

- (6) Les maladies rares étaient l'une des priorités du sixième programme-cadre de la Communauté européenne pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (2002-2006) et restent un domaine d'action prioritaire du nouveau programme, le septième programme-cadre pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (2007-2013)<sup>6</sup>, car la mise au point de nouveaux diagnostics et traitements pour les troubles rares ainsi que la recherche épidémiologique portant sur ces troubles nécessitent des approches internationales afin d'accroître le nombre de patients participant à chaque étude.
- (7) La Commission a inscrit les maladies rares parmi ses domaines d'action prioritaires dans son livre blanc du 23 octobre 2007 intitulé «Ensemble pour la santé: une approche stratégique pour l'UE 2008-2013», qui définit la stratégie de l'Union en matière de santé<sup>7</sup>.
- (8) Afin d'améliorer la coordination et la cohérence entre les initiatives nationales, régionales et locales dans le domaine des maladies rares, toutes les actions nationales pertinentes en la matière doivent être intégrées dans des plans nationaux de lutte contre les maladies rares.
- (9) Selon la base de données Orphanet, sur les 5 863 maladies rares connues dont l'identification clinique est possible, seules 250 ont un code dans la classification internationale des maladies existante (10<sup>e</sup> version). Il est nécessaire de procéder à une classification et une codification adéquates de toutes les maladies rares pour leur donner la visibilité et la reconnaissance requises au sein des systèmes nationaux de santé.
- (10) L'Organisation mondiale de la santé (ci-après «l'OMS») a lancé en 2007 le processus de révision de la 10<sup>e</sup> version de la classification internationale des maladies, afin que la 11<sup>e</sup> version de cette classification soit adoptée lors de l'Assemblée mondiale de la santé en 2014. L'OMS a désigné la task-force de l'Union européenne sur les maladies rares comme *Topic Advisory Group* pour les maladies rares, pour qu'elle contribue à ce processus de révision en formulant des propositions concernant la codification et la classification desdites maladies.
- (11) L'application d'une identification commune des maladies rares par l'ensemble des États membres renforcerait sensiblement la contribution de l'Union européenne à ce *Topic Advisory Group* et faciliterait la coopération au niveau communautaire dans ce domaine.
- (12) En juillet 2004, un groupe de haut niveau sur les services de santé et les soins médicaux a été mis sur pied<sup>8</sup> pour réunir des experts de tous les États membres afin qu'ils se penchent sur certains aspects pratiques de la collaboration entre les systèmes nationaux de santé dans l'Union. L'un des groupes de travail de ce groupe de haut niveau se concentre sur la question des réseaux européens de référence pour les

---

<sup>6</sup> <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2006:412:0001:0041:FR:PDF>

<sup>7</sup> Voir [http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/strategy/health\\_strategy\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_fr.htm)

<sup>8</sup> Dans le prolongement du processus de réflexion à haut niveau, la Commission a adopté une communication sur la mobilité des patients et l'évolution des soins de santé dans l'Union européenne – COM(2004) 301 du 20.4.2004 – et établi un mécanisme pour faire progresser les travaux présentés dans la communication.

maladies rares<sup>9</sup>. Il a élaboré certains principes, notamment concernant le rôle de ces réseaux dans la lutte contre les maladies rares, et certains critères que les centres doivent remplir. Les réseaux européens de référence doivent également faire office de centres de recherche et de connaissances, traitant des patients d'autres États membres et garantissant la disponibilité de possibilités de traitement ultérieur lorsque cela s'avère nécessaire.

- (13) La valeur ajoutée communautaire des réseaux européens de référence est particulièrement importante pour les maladies rares en raison du caractère peu commun de ces dernières, dont il résulte que, dans un pays pris isolément, le nombre de patients est limité et l'expertise peu abondante. Une mise en commun de l'expertise au niveau européen est donc primordiale pour garantir aux patients atteints de maladies rares l'égalité d'accès à des soins de qualité élevée.
- (14) En décembre 2006, un groupe d'experts de la task-force de l'Union européenne sur les maladies rares a publié un rapport intitulé «*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases*» (Contribuer à la définition des politiques: pour une collaboration européenne dans le domaine des services de santé et des soins médicaux concernant les maladies rares)<sup>10</sup> à l'intention du groupe de haut niveau de la CE sur les services de santé et les soins médicaux. Ce rapport du groupe d'experts souligne, entre autres, l'importance que revêt le recensement des centres d'expertise aux niveaux national et régional et les rôles que doivent jouer ces centres. Certaines mesures demandées dans ce rapport sont incluses dans la présente recommandation.
- (15) La coopération et le partage de connaissances entre les centres nationaux et régionaux d'expertise se sont avérés être l'approche la plus efficace pour faire face aux maladies rares en Europe.
- (16) Les centres nationaux et régionaux d'expertise doivent aborder les soins selon une approche pluridisciplinaire intégrant des aspects médicaux et des aspects sociaux pour faire face aux affections diverses et complexes que sont les maladies rares.
- (17) Les spécificités des maladies rares – le nombre restreint de patients et le caractère peu abondant des connaissances et de l'expertise en la matière – font d'elles un domaine unique dans lequel une action au niveau communautaire est porteuse d'une très grande valeur ajoutée. Un moyen de produire cette valeur ajoutée consiste à rassembler l'expertise nationale relative aux maladies rares qui est actuellement éparpillée dans les différents États membres.
- (18) Il est de la plus haute importance de s'assurer de la contribution active des États membres à l'élaboration de certains des instruments communs prévus dans la communication de la Commission sur les maladies rares, en particulier les avis européens de référence sur les diagnostics et les soins médicaux et les lignes directrices européennes relatives au dépistage au sein de la population. Il en va de même des rapports d'évaluation de la valeur ajoutée thérapeutique des médicaments orphelins, qui pourraient contribuer à accélérer les négociations de prix au niveau national, réduisant ainsi les délais d'attente des patients atteints de maladies rares pour ce qui est de l'accès à ces médicaments.

---

<sup>9</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_fr.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_fr.htm)

<sup>10</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/contribution\\_policy.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf)

- (19) L'OMS a défini la responsabilisation des patients comme «une condition essentielle à la santé» et encouragé «un partenariat proactif et une stratégie d'autonomie des patients pour améliorer les résultats en matière de santé et la qualité de la vie des malades chroniques»<sup>11</sup>. En ce sens, le rôle des groupes de patients est fondamental, à la fois sur le plan de l'aide directe aux personnes souffrant de la maladie et sur celui du travail collectif réalisé pour améliorer la situation de la communauté des patients atteints d'une maladie rare dans son ensemble, y compris pour les générations futures.
- (20) Par conséquent, les patients et leurs représentants doivent être associés à toutes les étapes des processus d'élaboration des politiques et de décision. Leurs activités doivent être encouragées activement et soutenues, notamment financièrement, dans chaque État membre.
- (21) La mise sur pied d'infrastructures de recherche et de soins dans le domaine des maladies rares requiert des projets de longue durée et, partant, un effort financier adéquat destiné à garantir leur viabilité à long terme. Cet effort maximiserait notamment les synergies avec les projets élaborés au titre du programme communautaire en matière de santé (2008-2013), du septième programme-cadre de la Communauté pour des actions de recherche, de développement technologique et de démonstration (2007-2013) et des programmes qui leur feront suite,

---

<sup>11</sup> <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

## RECOMMANDE AUX ÉTATS MEMBRES:

1. d'établir des plans nationaux de lutte contre les maladies rares afin de garantir aux patients atteints de maladies rares l'accès universel à des soins – y compris des diagnostics, des traitements et des médicaments orphelins – de qualité élevée sur l'ensemble de leur territoire national sur la base de l'équité et de la solidarité dans l'ensemble de l'UE, et en particulier:
  - (1) d'élaborer et d'adopter, d'ici la fin 2011, une stratégie globale et intégrée destinée à orienter et structurer toutes les actions pertinentes dans le domaine des maladies rares, sous la forme d'un plan national de lutte contre les maladies rares;
  - (2) de prendre des mesures pour faire en sorte que toutes les initiatives actuelles et futures aux niveaux régional et national soient intégrées dans leur plan national;
  - (3) de définir un nombre limité d'actions prioritaires au sein de leur plan national de lutte contre les maladies rares et de les assortir d'objectifs concrets, de délais clairs, de structures de gestion et de rapports réguliers;
  - (4) de soutenir l'élaboration de lignes directrices et de recommandations pour la définition de l'action nationale dans le domaine des maladies rares par les autorités compétentes à l'échelon national, dans le cadre du projet européen de développement des plans nationaux de lutte contre les maladies rares (EUROPLAN), qui a été sélectionné pour bénéficier d'un financement au titre du programme de santé publique pendant la période 2007-2010 et qui est en cours actuellement;
  - (5) d'inclure dans leur plan national des dispositions destinées à garantir à tous les patients atteints de maladies rares, sur l'ensemble de leur territoire national, l'égalité d'accès à des soins – y compris des diagnostics, des traitements et des médicaments orphelins – de qualité élevée, dans le but d'assurer l'égalité d'accès à des soins de qualité sur la base de l'équité et de la solidarité dans l'ensemble de l'Union européenne;
2. Définition, codification et recensement adéquats des maladies rares
  - (1) d'appliquer une définition commune des maladies rares dans l'ensemble de l'Union européenne, en considérant comme telles les maladies qui ne touchent pas plus de cinq personnes sur 10 000;
  - (2) de veiller à ce que les maladies rares fassent l'objet d'un codage et d'une traçabilité appropriés dans tous les systèmes d'information sur la santé, et de contribuer ainsi à une reconnaissance adéquate de ces maladies dans les systèmes nationaux de soins de santé et de remboursement;
  - (3) de contribuer activement à la création de l'inventaire dynamique des maladies rares de l'Union européenne, visé dans la communication;
  - (4) de soutenir, au niveau national ou régional, les réseaux d'information, les registres et les bases de données spécifiques relatifs aux maladies;
3. Recherche sur les maladies rares
  - (1) de recenser les projets de recherche en cours et les résultats de recherche existants afin de définir l'état des connaissances actuelles dans le domaine des maladies rares;

- (2) de déterminer les besoins et les priorités pour ce qui est de la recherche fondamentale, clinique et translationnelle dans le domaine des maladies rares, ainsi que les priorités de la recherche sociale;
  - (3) d'encourager la participation des chercheurs et des laboratoires nationaux aux projets de recherche sur les maladies rares financés au niveau communautaire;
  - (4) d'inclure dans leur plan national de lutte contre les maladies rares des dispositions visant à favoriser la recherche, notamment sanitaire et sociale, dans le domaine des maladies rares, en particulier pour élaborer des outils tels que des infrastructures transversales ainsi que des projets spécifiques à certaines maladies;
4. Centres d'expertise et réseaux européens de référence pour les maladies rares
- (1) de recenser les centres nationaux ou régionaux d'expertise sur l'ensemble de leur territoire national d'ici la fin 2011, et d'encourager la création de centres d'expertise lorsqu'ils sont inexistantes, notamment en incluant dans leur plan national de lutte contre les maladies rares des dispositions relatives à la création de centres nationaux ou régionaux d'expertise;
  - (2) d'encourager la participation des centres nationaux ou régionaux d'expertise aux réseaux européens de référence, et de leur apporter un financement public adéquat à long terme afin de garantir leur viabilité et, partant, la continuité des soins pour les patients;
  - (3) d'organiser des filières de soins pour les patients en instaurant une coopération avec les experts concernés établis dans le pays ou, au besoin, à l'étranger. Il conviendrait de promouvoir les soins de santé transfrontaliers, y compris la mobilité des patients, des professionnels de la santé et des prestataires de soins ainsi que la fourniture de services à l'aide des technologies de l'information et de la communication, lorsque cela est nécessaire pour garantir l'accès universel aux soins de santé spécifiques requis;
  - (4) de veiller à ce que les centres nationaux ou régionaux d'expertise adoptent une approche pluridisciplinaire des soins lorsqu'ils sont confrontés à des affections diverses et complexes comme les maladies rares, et d'encourager l'intégration des niveaux médical et social au sein des centres;
  - (5) de faire en sorte que les centres nationaux ou régionaux d'expertise respectent les normes définies par les réseaux européens de référence pour les maladies rares, en tenant dûment compte des besoins et des attentes des patients et des professionnels;
5. Mise en commun, au niveau européen, de l'expertise dans le domaine des maladies rares
- (1) de mettre en place des mécanismes permettant de réunir l'expertise nationale dans le domaine des maladies rares et de la mettre en commun avec celle des autres pays européens afin de soutenir l'élaboration:
    - (a) de recommandations et de protocoles communs, comme les avis européens de référence sur les outils diagnostiques, les soins médicaux, l'éducation et la prise en charge des personnes dépendantes,

- (b) de lignes directrices européennes relatives au dépistage au sein de la population et aux tests diagnostiques,
- (c) d'un système de partage au niveau communautaire des rapports d'évaluation des États membres sur la valeur ajoutée thérapeutique des médicaments orphelins, afin de réduire autant que possible les délais d'attente des patients atteints de maladies rares pour ce qui est de l'accès à ces médicaments;

6. Responsabilisation des associations de patients

- (1) de prendre des mesures pour faire en sorte que les patients et leurs représentants soient dûment consultés à chaque étape des processus d'élaboration des politiques et de décision dans le domaine des maladies rares, y compris en ce qui concerne la création et la gestion des centres d'expertise et des réseaux européens de référence et l'élaboration du plan national;
- (2) de soutenir les activités des associations de patients, comme celles visant à la sensibilisation, au renforcement des capacités et à la formation, à l'échange d'informations et de bonnes pratiques, à la création de réseaux et à l'extension des services aux patients très isolés;
- (3) d'inclure dans leur plan national de lutte contre les maladies rares des dispositions relatives à la consultation des associations de patients et au soutien de leurs activités, tels que prévus aux points 1) et 2);

7. Viabilité

- (1) de garantir, à l'aide de mécanismes de financement adéquats, la viabilité à long terme des infrastructures de recherche comme les biobanques, les bases de données et les registres, des infrastructures de soins de santé comme les centres d'expertise ainsi que des réseaux européens de référence pour les maladies rares;
- (2) de coopérer entre eux pour assurer la viabilité nécessaire des infrastructures de recherche à l'échelle européenne, communes à tous les États membres ainsi qu'au plus grand nombre possible de maladies rares;
- (3) d'inclure dans leur plan national de lutte contre les maladies rares des dispositions relatives à la nécessité de résoudre le problème de la viabilité financière des activités dans le domaine des maladies rares;

INVITE LA COMMISSION:

- 1. à élaborer, à l'intention du Conseil, du Parlement européen, du Comité économique et social européen et du Comité des régions, un rapport relatif à l'application de la présente recommandation, sur la base des informations fournies par les États membres, au plus tard à la fin de la cinquième année suivant la date d'adoption de la présente recommandation, afin d'examiner si les mesures proposées sont efficaces et si d'autres mesures sont nécessaires;
- 2. à informer régulièrement le Conseil des suites données à la communication de la Commission sur les maladies rares.

Fait à Bruxelles, le

*Par le Conseil  
Le Président*