



Stratégies et plans d'action nationaux pour les maladies rares en Europe



Paris, 18 novembre 2008

Sommaire

Ouverture de la conférence	2
Roselyne BACHELOT-NARQUIN Ministre de la Santé, de la Jeunesse, des Sports et de la Vie Associative	
Présentation de la Communication sur les maladies rares de la commission européenne et de la proposition d'une recommandation du conseil pour une action européenne dans le domaine des maladies rares	5
Nick FAHY Chef de l'unité "Informations sur la santé", direction générale de la commission européenne pour la santé et la protection des consommateurs (DG SANCO)	
Session 1 : Partage d'expériences entre Etats membres	8
I. Introduction	8
II. Revue des politiques conduites par les différents Etats membres sur les maladies rares	8
IV. Quels enseignements tirer des pays ayant des politiques nationales ?	14
V. Débat	18
Session 2 : Vers une recommandation du conseil sur l'élaboration des plans d'action nationaux sur les maladies rares	21
I. EUROPLAN : un projet européen pour le développement des plans nationaux maladies rares	21
II. Les recommandations des patients européens atteints de maladies rares	24
III. Evaluation des stratégies nationales et des plans d'action dans le domaine des maladies rares	26
IV. Débat	29
Table ronde avec des décideurs	31
Conclusion	34
Annie PODEUR Directrice de l'Hospitalisation et de l'Organisation des Soins, France	

Stratégies et plans d'action nationaux pour les maladies rares en Europe

Ouverture de la conférence

Roselyne BACHELOT-NARQUIN

Ministre de la Santé, de la Jeunesse, des Sports et de la Vie Associative

Coopération et solidarité, telles sont parmi tant d'autres les valeurs qui fondent notre communauté européenne. Tels sont aussi les principes fondamentaux mis en exergue par la série de conférences organisées dans le cadre de la présidence française de l'Union européenne sur le thème des maladies rares, série dans laquelle s'inscrit le symposium d'aujourd'hui.

Je suis heureuse d'affirmer par ma présence l'importance qu'il y a pour l'Europe à mener une réflexion approfondie sur les maladies rares qui touchent 30 millions de personnes sur son territoire. Cette journée est un évènement majeur. Elle illustre notre volonté de plus en plus forte de construire une Europe de la santé, solidaire, qui malgré ses disparités s'attache à coordonner ses efforts. En matière de santé, l'Union européenne que nous appelons de nos vœux est bien cette mise en commun de nos compétences et de nos savoirs. Les maladies rares, pour lesquelles les données disponibles sont limitées et les compétences très pointues, sont en ce sens un domaine privilégié pour une coopération fructueuse. La présidence française de l'Union européenne doit ainsi être pour nous l'occasion d'inscrire résolument notre action sur les maladies rares dans la perspective d'une réelle concertation et coopération. Le symbole est fort puisque la France a été le premier pays de l'Union européenne à avoir mis en œuvre un plan national contre les maladies rares. Je me réjouis que ce rôle pionnier dans ce domaine soit maintenant unanimement reconnu. La générosité de nos concitoyens, l'investissement considérable de nos politiques publiques, la mobilisation exceptionnelle des associations de malades, la compétence de nos chercheurs sont exemplaires. Nul doute que de tels exemples existent dans l'Union. C'est dire l'importance qu'il y a à échanger et à coordonner ces expériences.

Le plan *Maladies rares 2005-2008* a permis des avancées réelles pour les malades. L'évaluation du plan, confiée au Haut Conseil de Santé Publique, permettra de mesurer ces avancées. Nous pouvons d'ores et déjà nous féliciter d'un certain nombre d'entre elles que les associations de malades ont d'ailleurs saluées. La recherche sur les maladies rares a ainsi bénéficié de financements supplémentaires significatifs, qui ont permis de développer plus de 200 projets de recherche clinique et fondamentale. Une filière de soins spécialisés a été mise en place, créant un dispositif en matière d'expertise et de recherche : les centres de référence. 131 centres ont été labellisés à ce jour, pour 18 groupes de maladies rares. Ces centres travaillent en réseau avec les centres de compétences, unités régionales de proximité en cours de désignation par les Agences régionales de l'hospitalisation. L'information à destination des malades, des professionnels de santé, du grand public, a été développée grâce au portail désormais européen Orphanet. C'est ainsi lutter contre l'isolement propre aux patients atteints de maladies rares et à leurs proches, isolement qui alimente hélas la douleur et le sentiment d'injustice.

La qualité de la prise en charge s'est considérablement améliorée. Le développement des protocoles nationaux de diagnostic et de soins a permis non seulement d'améliorer la qualité des pratiques professionnelles mais également d'ouvrir la possibilité de prise en charge par l'Assurance maladie de médicaments et de dispositifs non inscrits au remboursement dans le cadre du régime obligatoire. Ce dernier dispositif a fait l'objet d'une modification législative dans le cadre de notre loi de financement pour la Sécurité sociale de 2007. Enfin, la coopération européenne sur les maladies rares a été renforcée grâce au groupe de travail présidé par la France dans le cadre du groupe à haut niveau de la Commission européenne.

Ce bref bilan provisoire serait incomplet si nous n'évoquions pas ce qui me semble être la vertu essentielle du plan : avoir créé une synergie unique entre pouvoirs publics, associations, professionnels et scientifiques. Nous partagerons les leçons que nous tirerons de ce plan avec nos voisins européens. Construire l'Europe de la santé ne signifie pas pour autant ériger l'un contre l'autre les modèles de nos systèmes nationaux, ni non plus d'en ériger un en modèle absolu, mais bien plutôt de bénéficier des expériences et des compétences de chacun pour parvenir à des progrès pour tous. Ainsi, l'exemple français sera-t-il l'un de ceux sur lequel le plan européen EUROPLAN pourra s'appuyer afin d'établir des recommandations communes pour le développement de stratégies et de plans nationaux.

L'échelon européen constitue de fait le niveau pertinent pour lutter contre les maladies rares. La France, dans sa réponse à la consultation publique lancée par la Commission européenne fin 2007 sur « *les maladies rares, un défi pour l'Europe* », a identifié cinq axes prioritaires pour la coopération européenne :

- améliorer l'information et la connaissance sur les maladies rares ;
- renforcer la recherche ;
- mettre en place et développer des réseaux européens de référence ;
- mutualiser nos expertises ;
- soutenir la coopération internationale entre régions développées, mais aussi entre pays du Nord et du Sud.

Dans tous ces domaines, c'est l'élaboration de principes communs qui aboutira à la convergence efficace de nos politiques. Notre finalité à tous reste la même : garantir aux personnes atteintes de maladies rares, quel que soit leur pays et quelles que soient leurs ressources, l'accès à des soins de qualité. C'est pourquoi la France soutient la proposition de la Commission européenne de créer un Comité consultatif européen sur les maladies rares. De même, le développement de partenariats entre public et privé doit être encouragé. Les plans nationaux que les Etats membres choisiront de développer seront les relais de cette politique européenne à un échelon de proximité pour les patients et leurs familles. S'appuyant sur la communication de la Commission européenne sur les maladies rares et sur les grandes lignes fondatrices que cette journée permettra de dégager, chaque Etat membre pourra, en fonction de ses spécificités et dans le strict respect du principe de subsidiarité, se doter d'un plan maladie rares d'ici 2011. La France, par un message du Président de la République, s'y est déjà engagée. Les valeurs de coopération et de solidarité que nous célébrons trouveront alors leur pleine expression.

Permettez-moi, pour finir, de formuler un vœu : que le partage que cette journée rend possible se prolonge de façon pérenne. Nous partageons les mêmes valeurs, partageons nos expériences. Chacun de nous gagnera au renforcement de la coordination entre Etats membres. Chaque pays

pourra ainsi offrir aux malades, à leurs familles et à leurs proches, un espoir à la mesure de leurs attentes. Je ne doute pas que vos échanges soient fructueux et je vous souhaite un très bon travail.

Présentation de la communication sur les maladies rares **de la commission européenne et de la proposition** **d'une recommandation du conseil pour une action européenne** **dans le domaine des maladies rares**

Nick FAHY

**Chef de l'unité « Information sur la santé », direction générale de la commission européenne
pour la santé et la protection des consommateurs (DG SANCO)**

I. Processus de développement de la recommandation

Le premier programme communautaire sur les pathologies rares date de l'année 1999. En 2008, la Commission européenne a franchi une nouvelle étape avec l'adoption d'une Communication sur les maladies rares. Elle consiste à rassembler les actions de tous les Etats membres et à promouvoir une coopération dans ce domaine des pathologies rares. En travaillant ensemble, nous pouvons parvenir à un objectif bien meilleur qu'en travaillant chacun dans notre coin. Il s'agit également du témoignage de l'implication de nombreuses personnes et associations. En l'occurrence, nous avons bénéficié du partenariat de différentes structures comme Orphanet. Nous n'avons pas simplement travaillé en tant que soutien d'initiatives européennes. L'Union a produit également des réglementations et a aussi mis en place des régulations cadres, par exemple pour les produits pharmaceutiques. Nous avons harmonisé les différentes législations et les avons adaptées de façon à motiver davantage le travail des entreprises pharmaceutiques et à réduire les coûts.

Dans le processus de développement de la recommandation, nous nous sommes appuyés sur cet historique et nous avons essayé d'adopter une manière ouverte de traiter les différentes contributions. Dans le cadre de ce projet, nous avons également ouvert la porte à des consultations publiques. J'espère que la plupart d'entre vous ont été impliqués dans ces processus de consultation. A titre d'exemple, la consultation au niveau européen a donné lieu à 584 réponses, soit un taux de retour très significatif. Nous avons essayé de prendre en compte ces réponses ainsi que les avis de citoyens, de professionnels et d'autres acteurs concernés. Pour chacune des propositions, nous avons défini non seulement le coût, mais aussi leur processus de mise en œuvre et les responsabilités de chacun.

Les résultats de ce travail sont convaincants, comme vous pouvez le constater sur notre site Internet. On observe que le potentiel de gains en termes d'efficacité et d'efficience est très important dès lors qu'une collaboration au niveau européen est initiée. On voit bien les bénéfices immédiats pour les patients, les professionnels et les systèmes de santé.

II. Objectifs de la Recommandation

La recommandation du conseil a été écrite de façon concise et claire, en évitant tout langage bureaucratique. Son objectif est l'amélioration de la reconnaissance et de la visibilité des pathologies rares. Lorsqu'un citoyen consulte un médecin, il est important que sa maladie soit reconnue et que le médecin, même s'il n'a pas une connaissance poussée de la maladie, ait la

possibilité de consulter des ouvrages de référence pour améliorer cette connaissance. Au niveau européen, nous avons des partenaires qui essaient de recenser les différences connaissances que nous pouvons avoir sur les maladies. Notre priorité est de soutenir les politiques sur les pathologies rares adoptées dans les Etats membres, dans le cadre d'EUROPLAN. Nous souhaitons également renforcer la coopération au niveau européen en mettant en place des outils pratiques.

Vous savez tous ici pourquoi il est important de mettre en place ce type d'initiative. Mais je souhaite mettre en avant les problématiques concrètes auxquelles nous sommes confrontés. Il s'agit de pathologies qui existent partout en Europe. A cet égard, je ne jette pas la pierre aux professionnels. Tous les professionnels ne peuvent pas être familiers d'une centaine, voire de milliers de maladies différentes. Mais il faut que les ressources soient meilleures afin de faciliter le travail de ces professionnels de santé. Pour les patients, ce manque de reconnaissance signifie qu'il faudra beaucoup de temps avant que l'on puisse mettre un nom sur ce dont ils souffrent. Lorsque nous avons lancé cette initiative, nous avons eu pour ambition d'éviter de laisser les patients et les familles dans le noir, en leur donnant un accès aux ressources, même lorsque l'expertise est située géographiquement dans un autre Etat membre. Nous voulons ainsi contribuer à un processus de reconnaissance, notamment par la classification formelle des pathologies de l'OMS. Nous allons continuer à soutenir la mise en place de structures cadres qui permettent ce recensement.

Les Etats membres ont décidé d'adopter des suggestions de façon à mettre en œuvre des plans au niveau national. Il leur appartient de décider de leurs plans d'action. Notre rôle est de formuler des propositions en ce sens. Nous invitons les Etats membres à mettre en place des plans d'action nationaux, notamment en termes de communication et de recommandations. Nous voulons faire en sorte qu'ils s'engagent, que chaque Etat membre accepte de mettre en place sa propre structure de manière adaptée aux spécificités du pays. Nous apporterons un soutien aux pays dans cette démarche, en fournissant des conseils pratiques et des directives.

III. Nature de la recommandation

1. Un document non contraignant

La recommandation du conseil est un document légal mais non contraignant. En effet, dans le cadre du Traité européen, notre rôle n'est pas d'élaborer des propositions contraignantes, du moins dans ce domaine. En outre, par expérience, nous savons que les professionnels de santé ne se plieront pas à des instructions contraignantes. Nous avons déjà utilisé cet outil de la recommandation, qui a permis de réaliser des progrès conséquents dans des domaines comme le dépistage du cancer. Nous sommes convaincus que si nous pouvons nous mettre d'accord sur cette recommandation, nous pourrions obtenir des résultats significatifs dans les Etats membres. Notre objectif est aussi de renforcer la coopération entre les Etats. Ainsi, nous allons inclure dans notre programme d'actions la création d'un registre des centres d'expertise existants.

2. Les limites de la recommandation

Je souhaiterais à présent souligner les limites de cette recommandation. Lorsqu'on élabore une telle proposition, on souhaiterait que tous les problèmes soient résolus. Mais cela n'est pas le cas. En effet, les systèmes de santé au sein de l'Union sont très différents. De plus, les financements demeurent nationaux. De ce point de vue, la Commission européenne ne peut intervenir sur les problématiques de financement. Par ailleurs, l'accès aux médicaments orphelins est inégal.

Là encore, ce domaine relève toujours des Etats membres. Nous savons que certains Etats membres sont confrontés à des difficultés de financement et ne pourront pas consacrer toutes leurs ressources à l'ensemble des programmes. Je ne souhaite pas vous donner l'impression que nous pourrions tout résoudre. Notre recommandation se heurtera nécessairement à certaines limites.

3. L'environnement de la recommandation

La recommandation s'inscrit dans une large campagne de la Commission européenne visant à rendre l'Union européenne aussi égale que possible pour les citoyens. Nous avons ainsi proposé récemment une directive sur les soins de santé transfrontaliers. Cette directive renforce notamment les possibilités de soins du patient atteint d'une maladie rare. Nous avons également proposé une communication sur la sécurité du patient et mis en place une plate-forme européenne de lutte contre le cancer. Nous travaillons aussi sur les maladies contagieuses et nous essayons de sensibiliser à la problématique des antibiotiques. Toutes ces initiatives montrent que le programme en faveur des maladies rares n'est pas isolé. La commission européenne essaye d'apporter son soutien au défi que représentent ces pathologies rares.

4. Les prochaines étapes

Quelles sont les prochaines étapes ? En ce qui concerne le processus institutionnel, nous allons engager la discussion avec le Parlement européen, le Conseil et les Comités économiques et sociaux. A partir de l'année prochaine, nous commencerons à utiliser les outils issus du programme de recherche. Nous mettrons en œuvre de manière plus concrète les propositions qui figurent dans la communication. Cette dernière énumère des domaines d'action regroupés autour de deux priorités, qui consistent à améliorer la reconnaissance des maladies rares et augmenter la coopération.

IV. Conclusion

Nous souhaitons que notre recommandation fasse réellement une différence pour les citoyens. Ces propositions s'appuient sur un travail conséquent fourni par des associations, des citoyens, des professionnels. Si elles peuvent être mises en place, c'est grâce à l'engagement d'une large communauté. Nous nous réjouissons de travailler encore plus étroitement avec vous dans les années à venir, afin de faire de ces projets des réalités dans les pays de l'Union européenne.

Session 1 : Partage d'expériences entre Etats membres

I. Introduction

Terkel ANDERSEN, Président d'EURORDIS

Chaque année au début du mois de décembre, se déroule dans les rues de Paris une manifestation bien particulière : la marche des maladies rares. Elle réunit des milliers de participants, représentant des centaines de maladies rares. Je mentionne cet évènement parce que cette marche symbolise ce que nous sommes en train de faire. Il s'agit d'une marche vers la reconnaissance du phénomène des maladies rares. C'est aussi une marche qui démontre combien ces familles et leurs organisations sont prêts à investir d'énergie supplémentaire pour vivre avec une maladie rare, pour obtenir quelque chose non seulement pour eux-mêmes mais aussi pour tous ceux qui ont une maladie rare et ceux qui en seront atteints à l'avenir. Les organisations fondatrices à l'origine de cette manifestation ont reconnu la nécessité de créer un mouvement européen, qui rassemble toutes les associations, afin d'obtenir des résultats concrets.

Il y a une semaine, la communication sur les maladies rares a été adoptée. Il s'agit d'un tournant, un moment où je voudrais notamment remercier la présidence française pour son implication sur le sujet. Le 16 décembre, le conseil des ministres de la santé discutera pour la première fois de la recommandation. Nous espérons que cette discussion apportera le plus rapidement possible des conclusions, afin que des plans nationaux soient mis en œuvre dès l'année 2011. Une pierre angulaire de cette recommandation est la priorité accordée à la définition des plans nationaux de lutte contre les maladies rares, ainsi que la mise en place de centres d'expertise dans chacun des Etats membres et de réseaux européens de référence.

II. Revue des politiques conduites par les différents Etats membres sur les maladies rares

Dr Ségolène AYME, directrice d'ORPHANET, coordinatrice de la « Task Force » de la DG SANCO sur les maladies rares

1. Historique

Dès 1983, les Etats-Unis ont commencé la lutte contre les maladies rares, qui s'est concrétisée en 1993 avec la création de l'*Office of rare diseases*. Dans le même temps, le Danemark et la Suède ont mis en place des politiques adaptées. En France, le Bureau des médicaments orphelins a été le point de départ d'une politique contre les maladies rares. Puis, Orphanet a été créé en 1996 et Eurordis en 1997. En Italie, dès 1998, figuraient déjà dans les priorités de santé publique l'inscription des maladies rares. Ce ne sont là que des exemples. Toutefois, on peut éprouver des difficultés à identifier les politiques menées dans la mesure où les maladies rares ne sont identifiées sous ce nom comme un problème de santé publique que dans certains pays ; dans d'autres, comme les Pays-Bas et le Royaume-Uni, les maladies génétiques (qui représentent environ 80 % des maladies rares) ont été la cible des efforts.

Ce processus dynamique a continué après l'adoption du règlement sur les médicaments orphelins en 2000. Les Pays-Bas ont mis en place un Comité directeur sur les médicaments orphelins dès 2001. L'Italie a développé des centres régionaux de référence à partir de 2002. Dès 2003, les Allemands et les Espagnols ont voulu supporter financièrement l'établissement de réseaux de recherche, afin d'obliger les équipes à collaborer dans le domaine des maladies rares. La France a élaboré et adopté son plan national en 2004. Puis, sept Etats membres ont choisi de mettre ensemble des financements pour la recherche sur les maladies rares avec le programme ERA-NET. Le Portugal et la Roumanie ont défini leur plan d'action en 2007, la Bulgarie en 2008. Aujourd'hui, Orphanet est présent dans 38 pays.

2. Les premiers enseignements

Quelles sont les enseignements tirés de ces premières actions ? Premièrement, la rareté impose des actions spécifiques dans le domaine de la recherche clinique. Il convient de donner des moyens pour la formation de réseaux. Il faut aussi partager les registres et les bases de données. Il s'agit également d'imaginer, pour les essais cliniques, des approches innovantes. Le nombre de patients sera toujours trop restreint pour les concepts habituels appliqués dans les essais sur les maladies communes. Dans le domaine des soins, les spécificités existent également. En l'occurrence, les experts sont aussi rares que les maladies le sont. Il faut donc identifier les centres où sont présents les experts et permettre aux médecins non spécialisés de savoir où adresser leurs patients. Il faut évidemment partager l'expertise et la faire bénéficier au plus grand nombre. En outre, il convient de développer des recommandations pour la pratique clinique.

Deuxièmement, il faut pouvoir proposer une information appropriée pour permettre le diagnostic et la prise en charge. Cela ne peut se faire qu'au travers de guides de bonnes pratiques et de recommandations en situation d'urgence, maladie par maladie. Il est également important d'établir une base de données sur les centres experts, les laboratoires, les associations de patients. A cet égard, il n'est plus à démontrer l'intérêt des bases d'information tant sur Internet qu'au travers des lignes téléphoniques. Dans le domaine de l'aide aux organisations de patients, de nombreuses initiatives ont été lancées dans beaucoup de pays afin d'aider à la construction de fédérations ou d'organisations ombrelles dans le domaine des maladies rares, voire au fonctionnement même des organisations de patients.

La reconnaissance des médicaments orphelins effectuée à l'échelon communautaire nécessite tout de même des interventions au niveau de chaque Etat membre. Se pose ainsi des problèmes de prise en charge dans beaucoup de pays. Il faut donc trouver des solutions innovantes, qui passent généralement par au moins un fonds national.

Dans le domaine de la formation, beaucoup d'initiatives ont été prises pour essayer de faire connaître les maladies rares à l'ensemble des professionnels de santé. Il s'agit au moins de les former à l'existence des maladies rares et aux sources d'information sur ces maladies.

Il faut également que la dimension internationale soit présente dans la réflexion à l'échelon national. Aucun Etat, même le plus grand, ne peut prétendre avoir de l'expertise dans tous les domaines. De la même façon, pour les laboratoires de diagnostic et la recherche clinique, une coopération internationale est indispensable.

3. Les réalisations concrètes

a. Recherche

Des appels à propositions de projets de recherche pour les maladies rares ont été lancés par exemple en France, en Belgique, en Allemagne, en Italie, en Espagne, aux Pays-Bas, en Suède, en Turquie. Le programme E-Rare permet à plusieurs pays de mettre leurs fonds en commun afin de développer des projets collaboratifs.

b. Centres d'expertise ou de référence

Nombres de pays ont mis en place des centres d'expertise sur les maladies rares. Chacun s'accorde à dire qu'ils doivent être développés et renforcent leurs liens.

c. Accès aux médicaments orphelins

Quels pays ont pris des initiatives pour faciliter l'accès aux médicaments orphelins ? La Belgique vient de constituer son comité des médicaments orphelins. La France permet depuis longtemps l'accès rapide aux innovations à travers son système d'ATU. La Hongrie a aussi créé un comité pour le traitement des maladies rares. L'Irlande, les Pays-Bas et la Pologne bénéficient d'instances où peuvent être discutés les problèmes liés aux médicaments orphelins.

d. Associations de patients

Un certain nombre de pays de l'Union ont pris des initiatives pour aider leurs associations de patients et soutenir la formation d'alliances. Par ailleurs, Eurordis joue un rôle moteur décisif en la matière. Cela étant, nous sommes encore loin d'avoir dans tous les pays des organisations de malades avec les moyens de leur action.

e. Information

Historiquement, deux pays ont développé des systèmes d'information nationaux : la Suède et la France. Ils ont mis en place un site Internet et une ligne téléphonique pour les patients et les professionnels de santé. D'autres pays européens ont suivi cette voie.

Environ 5 000 projets de recherche, près de 900 essais cliniques sont aujourd'hui mis en œuvre en Europe. Près de 400 registres et plus de 3 300 cliniques « consultation experte » sont en place. Orphanet, le portail d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, offre ses services en cinq langues.

f. Plans nationaux

La France est le seul pays à avoir mis en place un plan national. Mais d'autres pays ont adopté au moins un cadre d'actions. Certains sont en cours de réflexion avancée sur le sujet, en particulier l'Allemagne. D'autres pays ont mis en œuvre un ensemble de mesures qui représentent des éléments de plans d'action.

4. Le plan d'action français

Le plan d'action français comportait dix axes. Il a permis d'identifier les besoins spécifiques dans le domaine du remboursement des soins, ainsi que la personne responsable du remboursement au sein de l'agence nationale. Le plan a également promu le développement de protocoles nationaux pour le diagnostic et le soin, maladie par maladie, à travers l'agence nationale d'évaluation.

a. Information

Comme je l'ai indiqué, la France a développé les services d'Orphanet. Je souhaiterais citer quelques services apportés par le plan français : les recommandations en situation d'urgence, le service à même de diagnostiquer par les signes et les symptômes de la maladie, l'introduction de la classification des maladies rares.

b. Formation

Le plan français a également introduit une formation de deux heures sur les maladies rares pour les médecins, au cours de leurs études.

c. Test et dépistage

Dans le domaine des tests, le plan d'action a permis des avancées, en particulier en matière de développement de réseaux de laboratoires.

d. Centres de référence

Les centres de référence sont sans doute la plus grande réussite du plan français, avec la mise en place de 132 centres labellisés. Dans les régions, des centres de compétences ont été établis progressivement afin de compléter le dispositif.

e. Médicaments orphelins

Des efforts significatifs ont été accomplis pour le financement et la prévention des ruptures d'approvisionnement en médicaments, ainsi qu'en matière de prise en charge de ces médicaments.

f. Recherche

La France a accompli un effort conséquent en matière de recherche, par des appels à proposition pour les registres, les projets de recherche, les réseaux, ainsi que pour financer la recherche clinique.

g. Partenariats

La France a regroupé dans un même lieu les associations de malades, les associations professionnelles qui financent la recherche sur les maladies rares et Orphanet. Il s'agit en l'occurrence de la plate-forme « maladies rares ».

5. Conclusion

Nous sommes d'accord avec les objectifs et les mesures à prendre, telles qu'elles sont présentées dans la recommandation du conseil. Il appartient désormais à chaque Etat membre de trouver ses spécificités, d'adapter tous ces concepts à son système de santé.

III. Débat

De la salle

Quelle est la différence entre un centre de référence et un centre de compétences ?

Dr Ségolène AYME

En France, le centre de référence a une vocation nationale, alors que le centre de compétences a une vocation régionale. Les centres de référence choisissent leur réseau de centres de compétences.

De la salle

Ce modèle pourrait-il être appliqué dans toute l'Europe ?

Dr Ségolène AYME

Il me paraît difficile de transposer ce modèle, si ce n'est peut-être aux autres grands pays d'Europe. J'ajoute que la France repose sur un modèle centralisé, ce qui n'est pas le cas des autres Etats de l'Union.

François GOLFIER, Centre de référence des maladies trophoblastiques

Quelles sont les passerelles possibles entre les centres de référence de maladies rares et les unités pilotes de coordination de tumeurs rares ?

Dr Ségolène AYME

Je précise que le plan français a exclu les actions dans le domaine du cancer, en raison de l'existence d'une Agence nationale du cancer. Toutefois, à terme, des centres de référence dans le domaine du cancer rare seront mis en place. Cette politique demeurera sous la responsabilité de l'INCA.

Nadia BELMATOUG, Centre de référence des maladies lysosomales

Je voudrais mettre l'accent sur deux phénomènes. Premièrement, en cas de biothérapie très coûteuse pour les maladies lysosomales et les thérapeutiques substitutives, on sent de plus en plus chez les patients un sentiment de culpabilité. Certains patients reçoivent même chez eux

le décompte des coûts. Deuxièmement, dans le cadre des maladies rares, des expertises nécessitent parfois des consultations d'une à deux heures. Or compte tenu de la tarification à l'acte, il me semble nécessaire de revaloriser ces consultations.

Dr Frits LEKKERKERKER

Ségolène, je suis d'accord avec vous lorsque vous soulignez la nécessité de mettre en place des systèmes nationaux sur mesure. Cependant, je m'interroge sur les indicateurs européens qui permettraient de mesurer la mise en œuvre des différents programmes nationaux.

Dr Ségolène Ayme

Partout, nous rencontrons les problèmes liés à la rareté. Il s'agit donc de partager des ressources et des expertises, en mettant en place des réseaux. Cependant, les difficultés sont différentes selon les pays. On ne peut donc pas trouver une solution qui soit appliquée à tous. On peut définir des objectifs et définir la façon de les atteindre en fonction des systèmes de santé.

Luc BOLAND, fondation Lou

J'aimerais souligner trois aspects un peu pervers de la problématique des maladies orphelines. Le premier est le statut social de ce qu'on appelle les aidants proches. Ils sont souvent obligés de renoncer à leur travail pour s'occuper du malade. Le deuxième aspect a trait au soutien à la militance d'associations de maladies orphelines. Plus la maladie est rare, plus il est difficile de militer au niveau associatif. Le troisième aspect est l'existence d'une réelle défiance entre les professionnels de santé et le monde associatif. Souvent, les médecins ne veulent pas communiquer aux patients le nom des associations parce qu'ils estiment qu'une telle association n'a pas d'expertise médicale pour pouvoir représenter une maladie ou en parler.

Christiane KARAKOGLU, vice-présidente de l'AFPCA

Pour les malades, la première priorité est la reconnaissance de leur pathologie. A cet égard, la création d'Orphanet a représenté un grand pas. Toutefois, je tiens à souligner que les personnes atteintes d'une maladie rare doivent encore affronter un véritable parcours du combattant. Une étude a montré qu'en France, seulement 10 % des médecins généralistes consultaient Orphanet. Il faut inciter les médecins à consulter ce site. Par ailleurs, deux heures de formation sur les maladies rares constituent une première avancée, mais demeurent insuffisantes.

Madame Aymé, vous avez indiqué que 80 % des maladies rares étaient d'origine génétique. Toutefois, dans ces maladies rares, comptabilisez-vous également les maladies multigéniques ? J'émet l'idée du financement, au niveau européen, d'une recherche sur les maladies auto-immunes systémiques rares, qui tendent aujourd'hui à se développer.

Dr Ségolène Ayme

Il est difficile de répondre à toutes les questions posées. Globalement, j'ai entendu l'accent mis sur la dimension sociale de la maladie. A cet égard, les différences entre Etats membres tiennent

beaucoup aux différences dans la prise en compte du handicap. Dans les pays de l'Europe du Nord, les besoins en la matière sont beaucoup moins criants que dans le Sud.

Au sein des maladies génétiques, les pathologies monogéniques sont les plus nombreuses. En revanche, en termes de nombre de patients, les maladies auto-immunes sont les plus prévalentes dans l'ensemble des maladies rares. Vous avez donc raison d'insister pour que des actions très ciblées soient mises en œuvre pour ces maladies.

Dominique ACKER, ministère de la Santé

Quelle est la place que vous envisagez de donner à la télémédecine, afin d'améliorer la diffusion des diagnostics et les échanges entre les pays ?

Nick FAHY

La Commission vient d'émettre une Communication sur la télémédecine. Celle-ci permettrait en effet de réaliser des économies d'échelle au niveau européen. Je tiens à souligner que la télémédecine n'est plus une question de technologie. Elle est désormais possible techniquement. Tel est le message central de la communication de la commission.

Comment résoudre les tensions entre une approche taillée à la mesure des différents Etats membres et une approche commune ? La recommandation tend précisément à répondre à cet enjeu. Elle dresse la liste des questions qui doivent être discutées dans le cadre de l'élaboration d'un plan d'action. Nous espérons que les Etats membres s'appuieront sur la démarche que nous proposons.

Concernant les coûts, je rappelle que le président Sarkozy a rappelé, à l'occasion d'une conférence sur la maladie d'Alzheimer, que la santé était un engagement social et solidaire, d'autant plus important en période de crise économique. Ce principe est partagé par tous les ministres de la santé européens.

IV. Quels enseignements tirer des pays ayant des politiques nationales ?

1. Pays-Bas : l'expérience du Comité Directeur Hollandais sur les maladies rares

Dr Frits LEKKERKERKER, responsable du comité de pilotage hollandais sur les médicaments orphelins, Pays-Bas

En 1998, le Conseil consultatif de la recherche en matière de santé a élaboré des recommandations. La première consistait à dresser l'inventaire de toutes les initiatives en cours et de mettre en place une organisation nationale. La deuxième visait à encourager la recherche et le développement sur les maladies rares. La troisième recommandation consistait à établir, au niveau européen, une priorité sur les 25 à 30 maladies rares les plus importantes à des fins de recherche. C'est ainsi qu'est né le Comité de pilotage sur les médicaments orphelins en 2001.

Le Comité a pour vocation d'encourager la recherche et d'améliorer la situation des patients atteints de maladies rares, en particulier dans le domaine de l'information. Il est composé de 15 membres issus d'horizons divers : des chercheurs, des professionnels de santé, des représentants de

l'industrie pharmaceutique, des organisations de patients, de la Sécurité Sociale et des organisations gouvernementales.

Au cours de ses premières années d'existence, le Comité s'est attelé au remboursement des médicaments orphelins. En 2004, il a évalué ses activités et a proposé aux sociétés d'assurance et mutuelle de rejoindre le Comité de pilotage. En outre, nous nous sommes rendu compte que nous devons émettre plus d'informations à destination des médecins et des pharmaciens. Entre 2005 et 2008, nous avons mis en place des ateliers afin de favoriser le débat sur les maladies rares. Nous nous sommes ensuite concentrés sur la stimulation de la recherche. En 2008, nous développons le plan appelé à être mis en œuvre dans les trois années à venir.

Aux Pays-Bas, il n'existe pas de plan national officiel établi par le gouvernement. Le Comité de pilotage possède son propre plan d'action, impliquant l'ensemble de ses partenaires. Il a défini trois priorités pour les trois années à venir :

- encourager le développement des médicaments orphelins ;
- favoriser la mise en œuvre de soins de haut niveau pour les patients (en améliorant notamment la formation des médecins) ;
- améliorer la situation des patients atteints d'une maladie rare, en particulier en matière de transfert des informations, de remboursement et de disponibilité des médicaments orphelins.

Le Comité de pilotage inscrit son action dans le cadre de l'Union, notamment à travers des projets tels que le réseau Euranet, E-Rare ou encore EUROPLAN. Il représente également un point de contact pour les organismes européens en matière de médicaments orphelins.

Nous avons tiré des enseignements de notre action et nous avons ainsi identifié les points positifs suivants :

- le Comité de pilotage est un groupe multidisciplinaire, qui permet d'abaisser les barrières entre les différentes parties prenantes ;
- le Comité a acquis une vision très large du domaine des maladies rares aux Pays-Bas et représente un point d'information pour les différents acteurs ;
- le Comité agit en tant que coordinateur.

Parmi les points négatifs, on peut citer :

- le caractère encore trop bureaucratique de l'action gouvernementale ;
- le budget très limité du Comité de pilotage et l'absence d'un réel mandat ;
- un champ de missions dévolues au Comité trop vaste.

2. Italie : les politiques en matière de maladies rares dans un système de soins décentralisé

Dr Domenica TARUSCIO, directrice du centre national des maladies rares à l'institut supérieur de santé, Italie

Les maladies rares représentent un sujet prioritaire depuis 1998 en Italie. Bien qu'il n'existe pas de plan national spécifique, différents plans comportant un chapitre dédié aux maladies rares ont été

mis en œuvre. Chacun de ces plans a tenté d'adopter une approche multidisciplinaire, tant au niveau régional que national.

L'identification de centres de diagnostic et de traitement pour les maladies et la mise en place d'un réseau national ont été inclus dans ces plans. En outre, un registre national sur les maladies rares a été institutionnalisé. Un programme de recherche a été mis en œuvre afin d'améliorer la prévention, le diagnostic, les soins, la qualité de vie des patients et la fourniture d'informations aux patients et leurs familles.

Le 18 mai 2001, le ministère de la santé a publié un décret qui encadre l'institution d'un réseau national de prévention, de surveillance et de traitement des maladies rares. Cette réglementation, toujours en vigueur, a montré l'importance d'adopter un cadre intégré et complet et d'identifier des instruments législatifs permettant la mise en œuvre de ce cadre. Elle décrit tous les critères permettant d'identifier les centres de diagnostic et de traitement. Ces derniers doivent fonctionner en fonction de protocoles cliniques et coopérer entre eux, ainsi qu'avec les services territoriaux et les médecins généralistes.

Quels ont été les enseignements de cette réglementation ? Premièrement, il est très important de sélectionner des critères précis pour identifier les centres de diagnostic et de traitement. Deuxièmement, il est pertinent d'adopter une approche multidisciplinaire. Troisièmement, il convient de nouer des liens entre les centres, mais aussi entre les centres et les médecins généralistes et les autres services locaux. Quatrièmement, il convient de bien définir les responsabilités, aussi bien au niveau national que régional.

Aujourd'hui, chaque région a identifié un centre de coordination. Le registre national a été établi, après bien des difficultés. Des fonds spécifiques (30 millions d'euros) ont été alloués cette année aux régions afin qu'elles mettent en œuvre et développent leurs réseaux. Dans les deux ans à venir, ces financements seront renouvelés. Les programmes de recherche sont en cours. Les médicaments orphelins sont disponibles dans le pays et les groupes de patients coopèrent par le biais d'une organisation parapluie (la Consulta). Dans le cadre de l'agence du médicament italienne, 54 projets ont été financés. Pour sa part, l'ISS a financé 136 projets. Récemment, nous avons également mis en place une ligne téléphonique gratuite. Par ailleurs, nous surveillons, à travers des études portant sur la qualité de vie des patients, l'accès au diagnostic et aux soins.

Il apparaît très difficile de coordonner différentes entités qui ont des niveaux d'autonomie divers. De plus, il est très difficile de donner accès aux patients à tous les services disponibles. Par ailleurs, nous considérons qu'il est important d'évaluer et de suivre les initiatives. Enfin, il convient de maintenir les maladies rares à un haut niveau de priorité sur notre ordre du jour. Notre ambition est de mettre en place un plan national dédié aux maladies rares.

3. Bulgarie : présentation du plan national bulgare

Pr Rumen STEFANOV, directeur du centre d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, Bulgarie

Le processus a commencé en 2004. Notre première action a été l'envoi d'une lettre au ministre de la santé afin de proposer la mise en place d'un plan national. En 2006, nous avons lancé une deuxième campagne, qui a réussi. En effet, le ministère de la santé a mis en place un groupe de travail visant à préparer le plan national. Le premier projet de plan national a été soumis en

novembre 2006. Il a été adopté le 1^{er} septembre 2008. Dans les prochaines années, nous espérons le mettre en œuvre.

En termes de financement, nous bénéficions d'une dotation de 11,3 millions d'euros. Une partie de ce budget a été allouée à la surveillance épidémiologique et à des programmes de dépistage néonataux. Nous essayons également de donner une impulsion forte de manière à rendre disponible des tests génétiques. Nous encourageons la recherche, à travers la création de réseaux. Nous investissons dans la formation des médecins.

Nous sommes convaincus que l'Union européenne ne peut fournir tout ce dont ont besoin les patients et leurs familles : il faut des organisations au niveau national. Nous pensons également qu'il est très important d'établir une collaboration étroite avec les autres Etats membres. A cet égard, nous avons besoin d'un soutien auprès de la communauté des médecins, mais aussi des patients. Nous estimons également que les bonnes pratiques doivent être partagées.

Au niveau national, nous sommes convaincus que le plan permettra d'adapter notre système de santé pour répondre aux problématiques posées par les maladies rares. Toutefois, il demeure encore certains problèmes. Par exemple, nous éprouvons des difficultés à établir un registre des médicaments disponibles. Nous avons également des problèmes de transparence en ce qui concerne les procédures de remboursement. L'accès aux médicaments orphelins et à la posologie optimale est aussi difficile. Dans un même esprit, les services sociaux pour les patients souffrant de maladies rares ne sont pas suffisants.

4. Portugal : le plan national

José ROBALO, directeur général adjoint de la santé, Portugal

Le Portugal s'est doté d'un programme national pour les maladies rares, qui a été approuvé par le ministère de la santé il y a six jours. Son objectif est d'améliorer la réponse nationale aux besoins de santé qui ne sont pas satisfaits. Le programme s'appuie sur trois piliers : intervention, formation, collecte de données et analyse des informations.

Les stratégies d'interventions sont au nombre de 30. Elles impliquent la création de réseaux nationaux de centres de référence, l'amélioration de l'accès aux soins pour les personnes souffrant d'une maladie rare, une meilleure gestion des maladies rares et une meilleure réponse aux besoins identifiés. Nous souhaitons également améliorer les connaissances et la recherche, et promouvoir une politique d'innovation et d'accès aux médicaments. Les stratégies de formation sont au nombre de 9. Les stratégies de collecte de données et d'analyse des informations sont au nombre de 8.

Le plan sera mis en œuvre entre 2008 et 2010. Le calendrier et le budget pour chaque stratégie ont été définis. Une discussion est en cours pour la définition des budgets des prochaines années. Il est par ailleurs prévu la mise en œuvre d'une évaluation du programme.

Le premier projet du programme a été rédigé en novembre 2007 à Lisbonne, conformément aux recommandations de la Commission. Ce programme a fait l'objet d'une consultation publique jusqu'au 31 janvier 2008. En parallèle, trois ateliers ont été mis en place afin d'engager un dialogue entre les professionnels de santé, les chercheurs, l'industrie pharmaceutique et les associations de patients.

V. Débat

Karen BLUM, Novartis

Quel est votre point de vue sur l'expertise disponible au sein de l'industrie pharmaceutique en matière de maladies rares ? Des plans nationaux se sont-ils appuyés sur cette expertise du secteur privé ?

Une intervenante, Centre de référence des thrombopathies constitutionnelles de Bordeaux

Au cours de la matinée, nous avons discuté du désir de constituer des réseaux européens de référence. Nous adhérons pleinement à cette idée. Malheureusement, des projets E-Rare ne sont pas développés toutes les années. De plus, ce ne sont pas les mêmes pays qui les financent chaque année. En particulier, en 2008, l'Italie ne participe pas au financement. Ne serait-il pas possible d'envisager des supports financiers pour des collaborations plus ponctuelles ?

Un intervenant, Allemagne

Vous avez insisté sur l'importance des organisations dans la mise en place des plans nationaux. Cependant, il m'est difficile de bien comprendre comment cette collaboration peut fonctionner. Pour certaines pathologies très rares, les organisations de patients sont très limitées, voire inexistantes. Quel peut être le soutien des médecins à ces associations ? Dans notre pays, nous avons élaboré un film qui a été diffusé aux médecins afin d'améliorer la communication autour des associations existantes.

Dr Frits LEKKERKERKER

Le Comité de pilotage néerlandais a pris en compte les avis de l'industrie pharmaceutique, que ce soient des petites ou des grandes entreprises. Par ailleurs, nous aidons les petites entreprises à développer des médicaments et à obtenir un label de médicament orphelin.

Le projet E-Rare vise à coordonner l'action de différents centres en Europe. Il stimule la coordination de la recherche partout en Europe. Très récemment, nous avons soutenu ce projet par une dotation d'un million d'euros.

La dernière question portait sur les associations de patients pour les pathologies très rares. Il s'agit effectivement d'un problème. Il est évident que les médecins devraient encourager les patients à se regrouper en associations. Mais il est aussi important de s'appuyer sur des associations sœurs, qui peuvent aider à la création de telles organisations.

Pr Rumen STEFANOV

Lorsque nous avons mis en place notre premier groupe de travail, il ne faisait aucun doute pour nous qu'il fallait y intégrer des représentants de l'industrie pharmaceutique. Toutefois, nous nous sommes rendu compte que cette industrie n'était pas forcément très encline à supporter ce type d'initiative.

Concernant le projet E-Rare, je dois reconnaître que sa déclinaison au niveau national nous a pris beaucoup de temps. Il a été très difficile de définir précisément quels budgets devaient être alloués à chacune des activités.

José ROBALO

Nous avons organisé un atelier pour la rédaction du plan national, qui impliquait notamment les représentants de l'industrie pharmaceutique.

Concernant les associations de patients, un remaniement au sein du ministère de la santé a abouti à la création d'un service spécifiquement dédié à la participation de la société civile.

Dr Domenica TARUSCIO

En Italie, l'industrie pharmaceutique a également été conviée à nos débats, au même titre que les associations de patients.

En ce qui concerne le programme E-Rare, l'Italie y a participé à une première campagne avec un financement de deux millions d'euros. Nous souhaitons participer à la deuxième campagne. Cependant, il relève de la responsabilité des chercheurs sur les maladies rares de trouver des ressources pour participer à cette deuxième campagne.

Concernant les associations de patients atteints de maladies très rares, je partage le point de vue exprimé par les intervenants précédents.

Terkel ANDERSEN

Je tiens à vous assurer qu'Eurordis prend vraiment à cœur la problématique de représentation des patients atteints de maladies très rares.

Il n'est pas facile de résumer la matinée de débats à laquelle nous avons assisté. J'ai néanmoins retenu les principes suivants :

- élaborer un plan national sur mesure, adapter les plans nationaux aux situations spécifiques de chacun des États membres ;
- s'assurer que les plans nationaux intègrent une vision européenne ;
- partir d'une situation de départ, à partir de laquelle les centres et les patients sont identifiés ;
- déterminer des objectifs clairs et mesurables ;
- définir des indicateurs pour mesurer les progrès réalisés ;
- établir des centres d'excellence et un réseau les regroupant.
- former les personnels de santé.
- assurer la coordination au niveau national et européen ;
- favoriser la multidisciplinarité ;
- savoir évaluer ;
- financer ;
- impliquer les patients, notamment dans le processus de consultation.

Session 2 : vers une recommandation du conseil sur l'élaboration des plans d'actions nationaux sur les maladies rares

I. EUROPLAN : un projet européen pour le développement des plans nationaux maladies rares

1. Présentation d'EUROPLAN

Dr Domenica TARUSCIO, directrice du centre national des maladies rares à l'institut supérieur de santé, Italie

EUROPLAN est un projet d'une durée de trois ans, financé par la DG Sanco, qui a été lancé officiellement le 1^{er} avril 2008. Son objectif principal est d'élaborer des recommandations sur la manière de définir des plans stratégiques pour les maladies rares.

Les principales activités de l'EUROPLAN consistent à :

- collecter des informations complémentaires sur l'état de l'art dans les différents Etats membres ;
- décrire les initiatives des Etats membres sur les maladies rares ;
- analyser les meilleures pratiques et les présenter ;
- élaborer des indicateurs permettant d'assurer un suivi des plans nationaux ;
- élaborer des recommandations pour le développement de plans stratégiques sur les maladies rares ;
- mettre au point un guide méthodologique.

Ces travaux sont chapeautés par Eurordis. Ce dernier organisera, à partir de 2010, des conférences en Europe afin de présenter le contenu de la communication de la commission sur les maladies rares et de les discuter avec les acteurs locaux.

Le projet est décliné en huit volets :

- la coordination, dirigée par l'Italie ;
- la dissémination de l'information, dirigée par l'Italie ;
- l'évaluation, dirigée par le Royaume-Uni ;
- la collecte des informations sur les initiatives prises par les Etats membres ;
- l'élaboration d'indicateurs de suivi des plans nationaux, dirigée par l'Espagne ;
- l'identification des meilleures pratiques, dirigée par la Suède ;
- l'élaboration de l'avant-projet des recommandations de l'EUROPLAN, dirigée par les Pays-Bas ;
- la présentation des recommandations, coordonnée par Eurordis.

EUROPLAN est d'ores et déjà partenaire de 25 pays européens. Il bénéficie également de l'implication des ministères de la santé, des professionnels de santé, des chercheurs et des

associations de patients. EUROPLAN a mis en place récemment un questionnaire afin de recueillir les points de vue et les attentes des différents acteurs à l'égard des plans nationaux.

Dr Annalisa TRAMA, chercheur au centre national pour les maladies rares, Italie

J'aimerais évoquer plus particulièrement le quatrième volet, relatif à la collecte des informations sur les initiatives prises par les Etats membres. Nous souhaitons obtenir un aperçu des actions engagées dans les domaines identifiés comme prioritaires dans la Communication de la Commission européenne. Cet exercice nous permettra de définir la situation de référence et ainsi d'élaborer des recommandations pertinentes et utiles. Outre la collecte d'informations sur la situation de référence, nous avons considéré qu'il était important de recueillir le point de vue des acteurs sur la mise en œuvre de plans nationaux. Pour cela, nous avons élaboré le questionnaire déjà évoqué par Domenica.

2. Débat

Andreas REIMANN, Alliance allemande pour les maladies rares

Je m'interroge sur le questionnaire que vous avez mis en place. Je signale à cet égard qu'au sein de mon organisation, les points de vue ne sont pas nécessairement convergents. De même, entre les acteurs, les opinions peuvent être contradictoires. Pour répondre à cette problématique, je pense qu'il faudrait dans un premier temps essayer de trouver un consensus pour chaque type d'acteur, et dans un second temps essayer de faire converger les points de vue des acteurs.

Dr Annalisa TRAMA

Nous avons discuté de ce sujet hier. Il est évident que les questionnaires ne nous permettront pas d'atteindre un consensus. Ils nous donneront simplement une description des différences de point de vue. Notre objectif est d'aider les pays dans leur démarche qui permettra ensuite d'aboutir à un consensus national.

Un intervenant

Les besoins dans les pays européens sont très divers. Dans ce contexte, comment aboutir à un consensus ?

Dr Domenica TARUSCIO

Comme je l'ai dit précédemment, nous avons identifié les domaines prioritaires avec la commission européenne et le groupe de travail. Nous savons que ces domaines sont communs à tous les pays. Ce qui diffère d'un pays à l'autre, c'est le degré de priorité. Une action pourra être prioritaire dans un pays et l'être un peu moins dans un autre. En outre, chaque pays appliquera les recommandations selon les spécificités de son système de santé.

Christiane KARAKOGLU, vice-présidente de l'AFPCA

Pour les associations de malades, l'objectif est l'établissement en priorité de protocoles nationaux de prise en charge thérapeutique, non seulement pour la reconnaissance de la maladie mais aussi pour le suivi du patient.

Dr Alexandra FOURCADE, conseillère médicale, direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins

La production annuelle de protocoles est de l'ordre d'une vingtaine, pour 7 000 maladies rares. Il faut tendre vers une harmonisation pratique. Dans ce domaine, les coopérations européennes peuvent apporter un gain de temps. Cela ne signifie pas qu'il faille imposer à chaque Etat membre un modèle de prise en charge. Mais il s'agit de donner un point de départ, quitte à ce que chaque Etat membre l'adapte par la suite à ses spécificités.

Patrick DUPUY, président d'Orfagen

Il manque un acteur important dans le projet EUROPLAN : l'industrie pharmaceutique. Comment pensez-vous impliquer les représentants de cette industrie dans ce projet ?

Dr Domenica TARUSCIO

Nous n'avons pas impliqué l'industrie pharmaceutique dans le projet. Néanmoins, nous avons la ferme intention de l'impliquer par la suite dans les discussions. Je rappelle que nous en sommes aujourd'hui qu'au début de la démarche.

Dr Alexandra FOURCADE

La Commission incite les Etats membres à élaborer des plans à l'horizon 2011. Comment articuler le calendrier d'EUROPLAN avec cette échéance ?

Antoni MONTSERRAT, responsable de projet, unité « Informations sur la santé » (DG SANCO)

La Commission recommande effectivement aux Etats membres d'adopter un plan national avant l'année 2011. Cette échéance n'a pas été choisie au hasard. Nous pensons que les projets de plan seront élaborés au cours des années 2008-2010. Cette base solide permettra aux Etats membres de disposer d'éléments théoriques. Dans le même temps, EUROPLAN entend organiser une quinzaine de conférences nationales en Europe. Ces conférences permettront d'adapter chaque réalité nationale aux projets de plan. Enfin, en 2010, se tiendra la conférence sur les maladies rares, *a priori* en Pologne. Tous ces travaux permettront aux Etats membres, notamment ceux qui sont le plus en difficulté, de construire leur plan national. Cela dit, il ne serait pas surprenant que l'échéance soit reportée à 2012, voire 2013.

II. Les recommandations des patients européens atteints de maladies rares

Yann LE CAM, directeur général d'EURORDIS

1. Messages stratégiques

Nous vivons un moment unique : nous avons la possibilité de construire une stratégie complète, à long terme, intégrée et européenne afin de répondre aux besoins des patients. Les recommandations du conseil, la communication de la commission et les plans d'action nationaux représentent une opportunité unique d'intégrer les niveaux nationaux et européens, grâce au nouveau comité consultatif et le projet EUROPLAN. Chaque objectif principal des futurs plans d'action nationaux devra être débattu et articulé avec le programme européen et les législations européennes existantes. La seule approche viable est de définir des stratégies communes à toutes les maladies rares, en favorisant la collaboration entre les différents acteurs. Les plans nationaux ne sont qu'un point de départ : nous avons besoin de stratégies à long terme, cohérente au fil du temps. Pendant cette première période, de trois à cinq ans, nous devons nous concentrer sur quelques éléments constitutifs communs à travers l'Europe, sur lesquels nous pourrions bâtir nos stratégies nationales.

2. Cinq priorités

Les cinq priorités qui doivent être intégrés dans les plans nationaux sont les suivantes.

- **La recherche**
Les plans nationaux doivent définir les priorités de la recherche, mobiliser des ressources financières complémentaires pour la recherche, financer la recherche spécifique à certaines maladies. Par ailleurs, nous regrettons que le paragraphe sur les partenariats public-privé ait été retiré de la communication de la commission. Enfin, nous avons besoin de mécanismes de financement permettent d'assurer la pérennité des infrastructures de recherche.
- **Les centres d'expertise et les réseaux de référence**
Le mot clé en la matière est la multidisciplinarité. Nous souhaitons également une approche globale et une coordination entre les différents types de soins. Par ailleurs, le financement public à long terme est très important.
- **Les services d'information et les services aux patients**
En matière d'information, nous devons utiliser des codes communs et une approche basée sur la classification. En outre, nous devons soutenir les lignes téléphoniques d'assistance. Nous souhaitons à cet égard que chaque pays dispose d'une ligne gratuite d'information sur les maladies rares, à travers un numéro de téléphone unique en Europe. Nous souhaitons également soutenir Orphanet et développer des services de soins alternatifs et des programmes de thérapie récréative pour les patients et leurs familles.
- **La compilation des opinions d'experts**
Les Etats membres doivent partager les connaissances et les mutualiser, afin d'accélérer le développement des protocoles et de les enrichir. Il s'agit également de s'appuyer sur les recommandations européennes concernant les tests et diagnostics, ainsi que sur les rapports

d'évaluation européens concernant la valeur des traitements basés sur les médicaments orphelins.

- **La responsabilisation des organisations de patients**

Il s'agit d'aider les organisations de patients, en développant leurs capacités et en les responsabilisant. Nous espérons que les plans nationaux s'assureront que les représentants des patients sont impliqués à chaque étape de la définition de la politique et des prises de décision.

3. Cinq éléments de méthodologie

Les cinq éléments de méthodologie que je souhaite mettre en exergue sont les suivants :

- **La gouvernance**

Nous avons besoin de comités de pilotage au niveau national, intégrés au sein des autorités compétentes, de façon à ce que la prise de décision soit rapide, efficace et implique tous les acteurs.

- **Le contenu**

Le plan doit définir une stratégie claire, qui doit s'appuyer sur la Communication de la commission et les recommandations du conseil. Il doit naturellement être adapté au contexte national. Nous attendons que les plans nationaux déclinent les domaines prioritaires communs à tous les pays et des actions adaptées à chaque pays. Chaque mesure doit être assignée à une autorité compétente ou déléguée à un acteur compétent.

- **Le budget**

Les patients n'attendent pas seulement des mots et des plans. Ils veulent des budgets clairement identifiés pour chaque domaine prioritaire. Ils attendent également que la ressource de financement soit clairement identifiée.

- **La transparence**

Le plan national doit être connu du public. Le comité de pilotage doit se réunir de façon régulière. Nous attendons également un *reporting* annuel sur chaque domaine prioritaire, chaque action et chaque ligne de budget.

- **L'évaluation**

La mesure de l'impact du plan national doit être simple à mettre en œuvre. Il s'agit de s'assurer que chaque action a été mise en œuvre et d'évaluer ses résultats.

4. Messages politiques

Nous considérons qu'il existe deux facteurs de réussite. Le premier est l'implication des patients et de leurs représentants à chaque étape. Le second est l'implication de toutes les parties intéressées. A cet égard, je ne vois pas comment nous pourrions définir une réglementation européenne sur les médicaments sans inclure l'industrie pharmaceutique dans un plan d'action. Par ailleurs, il ne faut pas seulement impliquer les professionnels de santé, mais également les directeurs d'hôpitaux ou les personnes qui exercent des responsabilités au niveau régional. Enfin, il est important que la démarche se concentre sur quelques éléments clés. Il s'agit d'adopter une approche à long terme. Nous devons définir des indicateurs clairs de suivi et inclure la durabilité du projet dès son

démarrage. En l'occurrence, nous savons que cinq ou dix années ne suffiront pas pour répondre aux besoins des 30 millions de patients affectés par une maladie rare.

III. Evaluation des stratégies nationales et des plans d'action dans le domaine des maladies rares

1. Présentation du processus d'évaluation

Pr Luciano VITTOZI, directeur de recherche, centre national pour les maladies rares, Italie

Nous sommes au début d'un processus de promotion des plans nationaux en Europe. Il semble intéressant d'évaluer ces plans, de les comparer et d'en tirer des enseignements. Pourquoi assurer un suivi et une évaluation ? Nous en avons besoin afin d'aménager les développements futurs de nos plans. En général, le suivi et l'évaluation ont toujours pâti de manque de financements. Pourtant, ce sont des processus nécessaires car ils sont les garants de l'adaptation et de l'optimisation des plans.

Différents points doivent mener notre réflexion. Il s'agit d'abord d'engager une démarche simple. Il nous faut collecter uniquement les informations pouvant avoir un impact sensible sur la qualité de la prise de décision. Nous n'avons pas besoin d'une grande quantité d'indicateurs et d'un système complexe. Par ailleurs, il convient d'identifier les processus et les risques majeurs, de cerner les intérêts des acteurs et de déterminer les besoins des structures de gestion impliquées dans le plan. Enfin, il convient de promouvoir la participation et la responsabilisation des différents acteurs, et les inclure dans le processus de suivi.

Le suivi et l'évaluation doivent reposer sur des objectifs mesurables. Ils doivent également s'appuyer sur un jeu d'indicateurs qui couvriront notamment l'utilisation des ressources mobilisées, la mise en œuvre des processus et la production, ainsi que l'impact sur les bénéficiaires. Par ailleurs, nous devons savoir comment utiliser l'information. Pour cela, il faut mettre en place un outil corrélé au processus correcteur des plans. Il s'agit enfin de définir les conditions de départ, qui serviront de base référence pour les améliorations éventuelles amenées par le plan.

2. L'évaluation du plan national français

Pr Gill TCHERNIA, comité d'évaluation, haut conseil de la santé publique, France

a. Naissance du plan

La loi relative à la santé publique du 9 août 2004 a reconnu les maladies rares comme une priorité de santé publique. Le plan national Maladies rares a démarré dans les mois suivants. Il s'est appuyé sur les structures suivantes :

- Orphanet, créé en 1996
- Eurordis, créé en 1997 ;
- la plate-forme Maladies rares, créée en 2001.
- le groupement d'intérêt scientifique Maladies rares, point de jonction entre les ministères de la Santé, de la Recherche et de l'Industrie, qui gère les fonds des programmes de recherche ;
- l'association française des myopathes.

Une des principales actions du plan a été la création de centres de référence (34 en 2004, 33 en 2005, 36 en 2006, 29 en 2007). A ces centres de référence sont aujourd'hui rattachés des réseaux de centres de compétences, qui couvrent le territoire national. Une aide à la recherche clinique a été apportée par les programmes hospitaliers de recherche clinique.

b. Organisation

Au sommet, la Direction de l'hospitalisation et de l'organisation des soins transmet des ordres, en particulier financiers, aux agences régionales de l'hospitalisation, qui sont ensuite communiqués aux directeurs financiers des hôpitaux.

Au niveau du patient, interviennent également la Caisse Primaire d'Assurance Maladie et la Maison départementale des personnes handicapées.

La décision de l'existence d'un centre de référence est prise par le Comité national consultatif de labellisation. Ce dernier s'appuie sur deux critères : la notoriété et la compétence scientifique ; l'interaction avec les associations.

L'information est donnée essentiellement à partir d'Orphanet, aussi bien vers le patient que vers les centres de référence, centres de compétences et médecins généralistes. Elle est aussi délivrée par les associations et les centres de référence. Par ailleurs, l'Institut de veille sanitaire intervient en matière d'épidémiologie et la Haute Autorité de la Santé s'occupe de la création des protocoles nationaux de diagnostic et de soins (« *guidelines* »).

c. Processus d'évaluation

Le Haut Comité à la Santé Publique a créé en avril un Comité d'évaluation, composé de neuf membres dont trois médecins. La première réunion de ce comité a eu lieu en avril 2008. Il remettra un rapport en mars 2009.

Son objectif est d'évaluer les grands axes définis par le plan national : épidémiologie, information, formation du personnel de santé et des médecins, dépistage, accès des patients aux médicaments et à la prise en charge, médicament orphelins, recherche. Le maître mot du plan est l'équité chez les patients pour l'accès au diagnostic, à la prise en charge médicale et à la prise en charge générale.

Le Comité analyse les rapports de la Haute Autorité à la Santé, des fédérations d'associations, des ministères, d'Orphanet et des instances européennes. Il a interviewé différents participants du plan. Il a analysé le rapport d'auto-évaluation demandé par la Haute Autorité de Santé pour les 34 centres de référence labellisés en 2004. En outre, un questionnaire a été envoyé aux autres centres de référence. Une enquête nationale sur un échantillon limité de malades sera également conduite. Une conférence d'évaluation se tiendra en janvier 2009. Elle réunira les différents intervenants du plan. Par la suite, un rapport final sera remis à la ministre de la Santé.

d. Premières impressions au cours de l'évaluation

L'évaluation a mis en évidence que le plan avait permis une meilleure connaissance des maladies rares et une amélioration de l'information du public. Pour les malades, cela signifie une diminution du sentiment de solitude et d'incompréhension. Quant aux médecins et aux chercheurs, ils effectuent désormais un travail reconnu et estimé par leurs pairs.

Les points positifs du plan français sont :

- la qualité de la recherche fondamentale et clinique ;
- l'amélioration de la qualité des soins et des procédures de soins ;
- une meilleure approche multidisciplinaire, même si des efforts importants restent à accomplir ;
- l'amélioration de l'information ;
- l'amélioration des interrelations entre les associations de patients et les centres de référence ;
- le réseau européen.

Pour les malades, les points négatifs du plan français sont les suivants :

- l'insuffisance de l'assistance sociale (remboursements des transports, des médicaments de confort, l'aide à la maison, etc.) ;
- la connaissance encore trop incomplète de leurs droits ;
- les différences régionales dans l'accès au droit et dans la qualité des soins.

Pour les médecins, les points négatifs du plan français sont les suivants :

- l'insuffisance de l'épidémiologie ;
- l'oubli du dépistage, qu'il soit néonatal, anténatal ou pré-symptomatique ;
- le sentiment de « harcèlement » subi par les centres de référence, devant la multiplicité des intervenants et la complexité des questionnaires ;
- une érosion des moyens financiers entre leur attribution et leur utilisation ;
- la stimulation de l'industrie pharmaceutique à la recherche sur les médicaments orphelins (qui ne doit pas non plus aboutir à une utilisation trop mercantile des médicaments orphelins par les laboratoires).

e. Deux problématiques

Il est de notre responsabilité de travailler avec les pays du Sud. Il faut favoriser pour eux l'accès au diagnostic et au traitement. Il convient de développer des réseaux Sud-Sud et Nord-Sud. Il faut également favoriser tous les programmes qui visent à créer des centres d'expertise sur les maladies rares dans les pays du Sud et encourager une étroite collaboration pour la recherche et l'enseignement.

Mon dernier point sera un plaidoyer. Actuellement, des dizaines de personnes atteintes de maladies rares sont des étrangers qui vivent en France depuis plusieurs années. Ils avaient un travail et ont souvent fondé une famille dans notre pays. Ils bénéficiaient d'un titre de séjour, qui était annuellement renouvelé pour des raisons sanitaires. Depuis 2007, nous sommes passés d'un renouvellement des titres de séjour de 100 % à un renouvellement inférieur à 50 %. Ainsi, ces malades se retrouvent proscrits et clandestins, perdent leur travail et vivent dans la terreur d'une expulsion précédée par un internement dans un centre de rétention administratif. Le renouvellement des titres de séjour pour ces patients ou pour les parents des malades doit être un souci constant. Nous devons travailler à l'obtenir. Je rappelle qu'il n'y a pas de médecine sans éthique, et pas d'éthique sans solidarité.

IV. Débat

Christiane KARAKOGLU, vice-présidente de l'AFPCA

Vous avez mis en exergue dans l'évaluation que les fonds distribués par l'ARH sont souvent utilisés pour équilibrer les comptes des hôpitaux. Ce déficit se fait souvent au détriment du fonctionnement logistique et financier des centres nationaux de référence. Par ailleurs, les chefs de service responsables de centres nationaux sont désespérés car ils sont obligés de se consacrer presque uniquement à des tâches administratives. Comment faire en sorte que ces centres puissent réellement fonctionner ? Enfin, monsieur Le Cam a souligné que les plans nationaux devaient délimiter les axes de priorité de recherche. Il convient également de définir les sources de financement, ainsi que l'assistance technique et financière pour les associations de malades.

Pr Gill TCHERNIA

Les fonds sont effectivement utilisés pour partie afin d'équilibrer les comptes des hôpitaux. Il convient simplement de limiter au maximum ce phénomène.

Yann LE CAM

Les associations de patients ont un rôle de financement de la recherche. Nous savons que les ressources sont rares et difficiles à collecter. C'est pour cela que nous demandons en premier lieu une bonne identification des programmes de recherche en cours. En second lieu, nous souhaitons une identification des ressources communes de recherche. Enfin, nous demandons un recensement des possibilités de recherche.

Par ailleurs, je voudrais insister sur un point : la publication des résultats négatifs des recherches, fondamentales et cliniques. Il est déprimant de constater que des programmes de recherche similaires sont mis en place dans différents pays pour aboutir à un résultat nul.

Concernant le financement des associations, il est effectivement pertinent de les soutenir financièrement pour au moins une partie de leurs activités (formation des acteurs associatifs, services d'information, etc.). Je souhaiterais en outre lier le rôle des associations de patients à celui des lignes téléphoniques d'information. Ces dernières jouent un rôle essentiel : elles fournissent une information individualisée, une orientation vers les centres de soins. Il me semble donc essentiel de mettre en place dans chaque pays un numéro unique, gratuit et financé par les autorités publiques.

Un intervenant

J'estime que les objectifs de chaque plan Maladies rares devraient prévoir les dispositifs spécifiques qui permettront de gérer dans la durée la problématique des maladies rares. En termes d'évaluation, cette notion de pérennité doit être, à mon sens, un critère essentiel.

Pr Gill TCHERNIA

La pérennité des dispositifs est effectivement un souci constant. Je suis entièrement d'accord avec vous.

Table ronde avec des décideurs

Participent à la table ronde :

Annie PODEUR, directrice de l'hospitalisation et de l'organisation des soins, France

Olivia WIGZELL, directrice de la division des services médicaux au ministère de la santé et aux affaires sociales, Suède

Pr Milan MACEK, responsable du département médical de biologie et de génétique, République Tchèque

Antoni MONTSERRAT, responsable de projet, unité « Informations sur la santé » (DG SANCO)

Antoni MONTSERRAT

L'approbation de la Communication de la Commission est un message important adressé au public et aux autorités de santé. Mais il ne s'agit que d'une première étape. Au mois de décembre, ce document sera soumis au Parlement européen, qui émettra un avis. Ce dernier sera pris en compte dans le cadre de l'adoption de la recommandation. Avant la fin du mois de décembre, le groupe de travail publiera un document technique. Nous parviendrons ainsi à une troisième étape qui sera la création d'un comité consultatif sur les maladies rares, au niveau de la Commission européenne. Nous espérons pouvoir le constituer au cours du premier semestre 2009. Ce comité consultatif aura vocation à intégrer tous les acteurs concernés par les maladies rares à l'échelle européenne. Avant la fin de l'année, la commission devrait également approuver le plan d'action 2009 pour la mise en œuvre de plans de santé.

Au cours des dernières années, la commission n'a pas été inactive en matière de financements. Dans le cadre des différents programmes cadres, plus de 200 millions d'euros ont d'ores et déjà été mobilisés. Nous espérons augmenter nos efforts en la matière dans les prochaines années.

L'article 15 de la communication stipule que l'approbation des patients sera nécessaire pour la mise en œuvre des propositions qui leur seront faites. Cet article recueille en général l'assentiment de tous. En revanche, les points relatifs aux principes de remboursement et à la validité de la prescription dans l'ensemble de l'Union génère des controverses et nécessiteront des discussions.

La communication évoque la dimension internationale du travail sur les maladies rares. Une coopération avec les Etats-Unis a déjà été engagée. Par ailleurs, nous souhaitons promouvoir une résolution de l'OMS demandant une initiative mondiale en matière de maladies rares. Pour cela, il faut qu'une des prochaines présidences présente au nom de l'Union une motion appelant à une prise de conscience pour la lutte contre les maladies rares.

Olivia WIGZELL

Je me réjouis de constater que les maladies rares font l'objet d'autant d'attention de la part de la Commission. Le gouvernement suédois accueille très favorablement les initiatives de coopération européenne en la matière. Nous estimons que la stratégie de la commission est une bonne manière de traiter cette problématique. Nous sommes totalement en accord avec les objectifs principaux de la communication de la Commission.

Je souhaite également rappeler l'importance de directives transnationales sur les maladies rares. Pour commencer, il convient d'accroître la mobilité des patients et développer le réseau européen des centres de référence. Il y a quelques années, la Suède a décidé de formaliser une structure de spécialistes en soins des maladies rares. Notre pays comporte également des centres de référence portant sur les maladies rares. Mais beaucoup de travail reste à accomplir. Nous voulons rationaliser l'utilisation des médicaments orphelins et limiter leurs coûts.

Pr Milan MACEK

La commission et les recommandations de la commission européenne sont très bien acceptées en République Tchèque. Les propositions sont ambitieuses et nécessitent beaucoup de ressources. Or ces ressources ne seront pas forcément toutes disponibles dans les petits pays ou les pays de taille moyenne. De même, il est impossible d'établir des centres de référence pour toutes les maladies rares dans tous les Etats membres. Il convient donc de s'appuyer, dans certains cas, sur des centres à l'étranger, ce qui suppose une collaboration accrue.

La République Tchèque est en cours d'élaboration d'un plan national, qui devrait être mis en œuvre l'année prochaine. A cet égard, nous souffrons encore d'une trop grande fragmentation des informations. Mon rôle, en tant que coordinateur du Centre national pour les maladies rares, est d'essayer d'utiliser l'information disponible et de la diffuser auprès des médecins et des patients. Cette tâche n'est pas aisée, sachant que les informations en langue tchèque sont encore très limitées. Nous mettons donc en place un travail de traduction. Il s'agit d'un des points sur lesquels nous concentrerons nos efforts dans les mois à venir.

Annie PODEUR

Nous pouvons nous féliciter que l'Union européenne fixe des objectifs extrêmement ambitieux dans la prise en charge des maladies rares. Antoni Montserrat a souligné la volonté de la commission d'accentuer les efforts en matière de partage de l'information. A cet égard, nous ne pouvons que souhaiter que vous poursuiviez avec détermination le financement du portail Orphanet. De même, Antoni Montserrat a souligné que l'investissement de la commission dans la recherche sur les maladies rares représentait d'ores et déjà un effort important. Nous ne pouvons que plaider pour que cet effort perdure et soit intensifié dans le cadre du programme cadre de recherche et développement technologique. Nous appelons de nos vœux une programmation coordonnée des projets de recherche entre les différents Etats. De la même manière, Antoni Montserrat a souligné la nécessité et l'intérêt de développer les réseaux européens de référence sur les maladies rares. C'est un objectif que nous partageons. Nous souhaitons travailler avec l'ensemble des pays européens pour une plus grande mise en commun des moyens. Milan Macek a souligné la difficulté de développer une politique qui peut se révéler consommatrice de moyens importants. Nous avons effectivement intérêt à mutualiser l'expertise sur les maladies rares. Tous les efforts que nous faisons les uns et les autres doivent pouvoir être mis en commun, doivent pouvoir faire l'objet de recommandations européennes de bonnes pratiques. Enfin, Antoni Montserrat a souligné l'intérêt d'ouvrir les fenêtres de l'Europe, de développer des coopérations internationales. Je souhaite que cette idée d'une synergie avec l'OMS voie le jour.

J'ai entendu en France des interrogations sur la pérennité des moyens. Or il est évident que dans notre esprit, les moyens que nous avons développés sont pérennes. On ne peut pas remettre en cause tout un dispositif, toute une démarche et considérer que l'effort est accompli. L'effort doit

être constant et ne doit pas être lâché. C'est la raison pour laquelle la France soutient la proposition de la commission de création d'un comité consultatif européen sur les maladies rares. Elle soutient plus encore la mise en place d'un fonds communautaire qui serait dédié aux maladies rares. De même, la France soutient le principe du développement de partenariats public-privé, notamment dans le domaine de la recherche et du transfert de technologies.

En complément de l'adoption par le conseil de la communication et de sa recommandation sur les maladies rares, ce symposium doit permettre d'élaborer des recommandations invitant chacun des Etats membres à se doter d'un plan d'action. Ces recommandations ne doivent pas être un carcan, mais au contraire une boîte à outils dans laquelle chaque pays pourra puiser en fonction de ses spécificités, dans le respect du principe de subsidiarité.

Conclusion

Annie PODEUR

Directrice de l'hospitalisation et de l'organisation des soins, France

Je suis ravie que nous ayons pu partager nos expériences, nos espoirs et nos objectifs. Je pense que les échanges auront permis d'enrichir la proposition de recommandation adoptée par la commission européenne le 11 novembre, en précisant notamment le cadre possible de développement de stratégies et de plans d'actions nationaux à l'horizon 2011 et surtout en identifiant les conditions de la réussite.

Je distingue au moins quatre conditions de réussite. S'agissant des maladies rares, il faut résolument promouvoir une approche globale, c'est-à-dire intégrer totalement les approches scientifiques, médicales mais également l'accompagnement des malades et de leurs familles. La deuxième clé de réussite est un processus d'élaboration du plan qui soit mené en étroite collaboration avec l'ensemble des partenaires. La troisième clé de réussite est un pilotage national du plan, avec des moyens clairement identifiés. Un pilotage national n'exclut pas une mise en œuvre déconcentrée, voire décentralisée selon les systèmes politiques de chaque Etat membre. La quatrième clé de réussite est l'acceptation *ab initio* d'un dispositif et d'indicateurs d'évaluation qui permettent de mesurer le chemin parcouru.

Je suis persuadée que la coopération à l'échelle de l'Union européenne exprimera toute sa valeur ajoutée sur ce champ de la prise en charge des maladies rares. Il en va de l'avenir que nous offrons aux malades et à leurs familles.