

Les rencontres RARE 2017 vues du point de vue des associations de malades

Nathalie Triclin-Conseil

> J'ai eu l'honneur et le plaisir de co-présider le colloque Rare 2017 au nom de l'Alliance Maladies Rares, collectif de plus de 212 associations de malades atteints de maladies rares, aux côtés de Ségolène Aymé et Antoine Ferry, représentant respectivement le monde académique et les entreprises du médicament.

Rare 2017, porté cette année par la Fondation maladies rares, se veut le lieu de dialogue de toute la communauté et une étape clé de l'actuelle construction du 3^e Plan National Maladies Rares. C'était donc tout naturel pour l'Alliance, portant la voix des 3 millions de français concernés par les maladies rares, de s'engager pour que ces Rencontres se réalisent. Nous avons eu la chance, en France, de bénéficier de deux Plans maladies rares utiles, mais les attentes et les besoins des malades restent considérables, à la mesure de ce qu'ils vivent au quotidien. Les 212 présidents qui composent notre collectif sont tous animés par ce refus catégorique de voir les enfants, les femmes et les hommes, ne pas bénéficier d'une équité d'accès à un diagnostic, une prise en charge et un traitement.

L'Alliance s'est modestement donné pour objectifs depuis 15 ans d'unir, de témoigner, d'initier des dynamiques, de construire, de mettre les forces en action et d'y entraîner tous les acteurs. Ce sont ces principes qui nous guident pour poursuivre la lutte contre les maladies rares.

L'Alliance et le mouvement des malades en général peuvent s'appuyer sur EURORDIS, véritable force associative européenne qui défend nos droits à l'Europe, ainsi que sur l'AFM-Téléthon, notre locomotive à tous. C'est précisément grâce à ces forces associatives que les maladies rares ont pu sortir de l'ombre. Mais cette lutte reste loin d'être gagnée. Les malades et les familles attendent beaucoup. Ils ont conscience que de grands progrès ont été faits en France, mais surtout que beaucoup reste encore à faire. Pour nous, un 3^e Plan national



Présidente de l'Alliance
Maladies Rares,
Plateforme Maladies Rares,
96, rue Didot, 75014 Paris,
France.
ntriclin@maladiesrares.org

s'impose. Seule une véritable stratégie nationale interministérielle forte nous assurera de solidifier notre dispositif, de maintenir une impulsion, une dynamique et donner de la visibilité à notre action et aux formidables acteurs qui travaillent chaque jour pour les malades.

Les chantiers à investir pour les personnes atteintes de maladies rares

Sur le fond, plusieurs chantiers nécessitent d'être investis. Nous devons d'abord renforcer tous les niveaux d'organisation des soins, du niveau local au niveau européen. Nous avons en effet la chance, en France, de bénéficier d'un système de très haut niveau de prise en charge dédié aux maladies rares. Nous pouvons nous appuyer sur plus de 363 centres de référence maladies rares, 1845 centres de compétence et aujourd'hui 23 filières de santé. Grâce à cette impulsion française, 24 réseaux européens se sont constitués au niveau de l'Europe. Nous entrons dans une phase où il apparaît nécessaire de les coordonner et d'en faire des acteurs clefs de la construction des politiques maladies rares.

Nous devons aussi, dans cette période budgétaire contrainte, répondre ensemble au défi des moyens et des financements, condition *sine qua non* pour passer d'une organisation séduisante sur le papier à des organisations performantes et utiles pour les malades. Il nous faudra aussi trouver collectivement la clé pour que les malades et leurs associations s'associent à ces organisations afin de les légitimer davantage, de les faire progresser et demain de les défendre.

Dans le cadre des soins, nous devons aussi améliorer nettement les situations d'urgence. Nos maladies nécessitent souvent des prises en charge spécifiques en situation d'urgence. Les gestes pertinents ou



traitements habituels pour l'immense majorité des malades peuvent s'avérer mortels pour certaines de nos maladies. Trop d'accidents évitables rendent impuissants les urgentistes comme les personnes malades. Si ces situations ont été bien diagnostiquées par le passé, il nous faut encore aller plus loin, promouvoir et renforcer des dispositifs qui ont fait leurs preuves, comme les cartes d'urgence et l'expérimentation des patients remarquables.

Toujours pour améliorer les soins : la e-santé et la télémédecine doivent aussi bénéficier aux maladies rares. Il faut mettre fin à cette double peine qui consiste à être atteint d'une maladie rare souvent grave et chronique et d'être obligé de traverser la France pour se faire soigner ou, pire parfois, d'être obligé de déménager pour se rapprocher de l'hôpital qui vous soigne. La télémédecine bénéficie peu aujourd'hui aux maladies rares. Il est donc urgent de la prioriser et de transposer les expériences réussies pour améliorer la qualité des soins et aider les malades à gérer leurs soins.

Il faut aller plus loin pour lutter contre les errances et les impasses diagnostiques. Il faut d'abord faire évoluer le dispositif de dépistage néonatal. Toute maladie qui doit être traitée en urgence après la naissance, pour éviter de graves évolutions, doit pouvoir être dépistée. Là aussi, on ne peut que constater le retard pris par rapport à nos voisins européens, ce qui représente une sérieuse perte de chance pour les malades en France. Un comité national de pilotage du Dépistage Néonatal porté par le ministère de la Santé est aujourd'hui l'instance de concertation nationale chargée notamment de proposer les nouveaux dépistages à mettre en œuvre. Nous devons être attentifs à ce que cette organisation et les méthodologies mises en œuvre permettent d'accroître le nombre des maladies dépistées.

La médecine génomique a réalisé des progrès spectaculaires au cours de ces dernières années. Plus de 3 200 gènes liés à des maladies rares sont maintenant identifiés, ce qui représente une chance extraordinaire pour les malades et les familles. Pourtant, 50 % des maladies explorées avec les techniques de séquençage restent sans diagnostic précis, ce qui impose donc des efforts supplémentaires de recherche. Il est donc essentiel de faire converger les efforts, afin de faire profiter tous les malades des avancées de la médecine génomique et d'organiser la recherche autour des malades sans diagnostic.

Depuis le début de la lutte contre les maladies rares, le déficit de connaissance sur beaucoup de maladies est à l'origine d'une mauvaise prise en charge et d'une absence de recherche vers les solutions thérapeutiques. Les nombreuses sources de données existantes ne sont pas coordonnées ou coordonnables, aboutissant à une fragmentation du savoir. Si la France bénéficie déjà d'une banque de données maladies rares, de cohortes nationales et d'une centaine de bases de données spécifiques maladies rares, avec souvent le soutien des associations de malades, il nous semble fondamental qu'un fonds de financement des registres, cohortes maladies rares et observatoires maladies rares, publics et privés, puisse enfin émerger.

Enfin, seul 1 % des maladies rares bénéficient d'un traitement curatif aujourd'hui. Peu de mesures structurantes ont été posées dans les

plans nationaux précédents sur ces questions et il nous faut impérativement changer la donne. De nombreuses mesures peuvent être promues, comme le repositionnement d'anciennes molécules, des aménagements réglementaires sur les prescriptions hors AMM. Surtout, il faut s'assurer que toute innovation soit accessible à un prix juste et maîtrisé. De même, il est nécessaire de toujours mieux impliquer le malade expert dans toutes les étapes du développement des thérapies, voire jusqu'à la négociation économique. Grâce aux associations de malades, le rôle des patients experts est bien reconnu de tous. Il convient aujourd'hui de le généraliser et de lui donner sa pleine mesure.

Des politiques maladies rares interministérielles et financées à la hauteur des enjeux

Si l'ensemble de ces problématiques ou avancées nécessaires font consensus aujourd'hui, elles doivent demain devenir une réalité pour l'intérêt des malades.

Il faudra pour cela être attentif à ne pas retomber dans les écueils du précédent Plan National Maladies Rares. Ce n'est pas le manque de diagnostic de situation ou notre capacité à cibler les problèmes qui pose question aujourd'hui mais c'est le manque de méthode et le manque de moyens d'action pour y répondre.

La question de la gouvernance s'impose donc. Qui mettra en œuvre demain l'ensemble de ces actions ? Selon quelle méthode de travail ? Avec quels moyens ?

Il nous faut une gouvernance capable de faire vivre l'inter ministérielité dont a absolument besoin la cause des maladies rares. De même qu'il faudra s'assurer de maintenir les conditions d'une bonne co-construction de nos politiques.

Enfin, le nombre de personnes ayant participé à ces rencontres me porte à penser que nous avons encore beaucoup de choses à faire ensemble pour les maladies rares. Si la France peut se satisfaire d'avoir construit des dispositifs pertinents et d'être même considérée parfois comme un modèle, il faut tout faire pour nous assurer que la dynamique maladies rares perdure pour les malades et les familles, et que la France garde, en la matière, son leadership dans le monde. ♦

The RARE 2017 meeting from a patient organisation perspective

LIENS D'INTÉRÊT

L'auteur déclare n'avoir aucun lien d'intérêt concernant les données publiées dans cet article.