



Communiqué de presse
17 février 2023

Journée internationale des maladies rares

Le développement de traitements et la lutte contre l'errance diagnostique doivent être les principales priorités du prochain Plan National Maladies Rares !

Malgré les réelles avancées des trois Plans nationaux Maladies Rares (PNMR), l'absence de traitements et l'errance diagnostique restent des enjeux cruciaux : 95% des 7000 maladies rares ne disposent pas de traitements curatifs et 25% des Français concernés par une maladie rare doivent attendre 4 ans en moyenne pour que la recherche de leur diagnostic débute dans un centre qualifié. Face à la rareté des maladies, à la complexité et à la spécificité des défis à relever, seule une stratégie nationale interministérielle et dotée de réels moyens financiers pourra mettre fin à ces situations inacceptables.

Inventer de nouvelles réponses pour le développement de traitements pour les maladies sans « modèle commercial »

Aujourd'hui, moins de 5 % des maladies rares disposent de traitements adaptés. Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle a une prévalence inférieure à une personne sur 2000. **Mais parmi les 7000 maladies rares, 85% touchent moins d'une personne par million d'habitant et la quasi-totalité ne disposent d'aucun traitement.** Après une période d'investissements importants, force est de constater qu'aujourd'hui, **le marché se focalise sur les maladies offrant le plus de perspectives commerciales, délaissant, de fait, les plus rares et les plus complexes.** Pourtant, des thérapies innovantes ont montré leur efficacité dans des premières maladies rares, ouvrant la voie pour d'autres voire pour des maladies plus fréquentes.

Face à cette situation, il est nécessaire que les pouvoirs publics reprennent la main. L'AFM-Téléthon propose la création de **FITURARE, un Fonds public d'intervention et d'innovation pour les Traitements de maladies Ultra Rares sans perspectives de rentabilité commerciale.** FITURARE, qui pourrait être créé dans le cadre du PNMR 4, interviendrait en finançant des projets thérapeutiques dont la perspective de rentabilité financière est insuffisante pour les investisseurs privés. Ces traitements sans perspectives commerciales pourraient ensuite être mis à disposition des patients dans le cadre des dispositifs existants d'accès compassionnel. Le financement pérenne de ce fonds pourrait provenir de l'Assurance Maladie - il s'agit bien de soigner des patients atteints de maladies graves - mais aussi de l'industrie pharmaceutique pour compenser la défaillance du marché.

*« La France a été innovante pour l'accès des patients à des traitements sans Autorisation de mise sur le marché. Elle a également été pionnière dans la lutte contre les maladies rares. **Elle doit aujourd'hui créer un mécanisme financier permettant le développement et l'accès aux traitements pour les maladies sans modèle commercial.** Pour ces dizaines de milliers de patients concernés par des maladies le plus souvent mortelles, il n'y a pas de plan B ! **FITURARE est un outil pragmatique, complémentaire des dispositifs existants, pouvant rapidement apporter des solutions thérapeutiques à des malades dont la vie est menacée un peu plus chaque jour. Il suffit juste d'une réelle volonté politique** » Laurence Tiennot-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon*

Errance diagnostique : 1 personne sur 4 attend plus de 4 ans pour être orientée vers un centre expert des maladies rares

L'errance diagnostique dans les maladies rares demeure un fléau qui impacte la vie de milliers de personnes : 1 personne sur 4 attend toujours plus de 4 ans pour être aiguillée vers un centre compétent pour diagnostiquer sa maladie rare.

Grâce aux trois PNMR, la France bénéficie d'une organisation performante pour la prise en charge des personnes atteintes de maladies rares. Pourtant, encore trop de professionnels de santé de première ligne méconnaissent les maladies rares et les dispositifs nationaux déployés. Quant aux personnes en errance diagnostique, elles ne savent pas qui appeler pour être informées et orientées vers les centres d'expertise, capables d'entreprendre les examens utiles pour nommer leur maladie.

L'Alliance maladies rares lance **une campagne de sensibilisation du grand public et des professionnels de santé de première ligne, aux maladies rares, à l'errance diagnostique et aux solutions qui existent pour la réduire**. L'Alliance mobilise 500 ambassadeurs (associations de malades, Filières de santé maladies rares et Plateformes d'expertises) afin qu'ils sensibilisent des professionnels de santé, via une brochure d'information et des affiches destinées à leur patientèle. Cette campagne est relayée sur www.alliance-maladies-rares.org/jimr-2023. **Un film choral**, d'une minute, sur l'errance, est disponible **avec un appel à agir pour être informé, orienté vers les bons experts, par Maladie Rares Info Services au 0800 40 40 43 (service et appel gratuits), ou en consultant le site www.orpha.net**. Enfin, l'Alliance appelle le plus grand nombre à participer à un challenge pour diffuser massivement sur les réseaux sociaux leur soutien au mouvement #accéléronslesdiagnosticsmaladiesrares.

*« 3 millions de Français souffrent d'une maladie rare. L'errance diagnostique est pour chacun qui le vit, une épreuve terrible avec des préjudices physiques, psychologiques, familiaux, sociaux et financiers. Il existe pourtant aujourd'hui des services d'information de qualité, **Maladies Rares Info Services et Orphanet, pour orienter ceux qui sont concernés vers les centres experts des maladies rares**. L'Alliance maladies rares a donc décidé de lancer une campagne de sensibilisation à l'errance diagnostique des personnes atteintes de maladies rares pour **appeler à agir et à s'informer, premiers pas nécessaires pour accélérer les diagnostics** », affirme Héléne Berrué-Gaillard, Présidente d'Alliance maladies rares.*

Un 4^{ème} Plan National Maladies Rares ambitieux et doté de réels moyens est une impérieuse nécessité

Grâce aux trois premiers plans nationaux, la lutte contre les maladies rares a fait de réels progrès. Mais les avancées restent fragiles et les défis majeurs.

Initiateurs et moteurs de la lutte contre les maladies rares en France et en Europe, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares demandent que les travaux de co-construction d'un 4^{ème} Plan National Maladies Rares démarre sans délais. Les questions à résoudre sont nombreuses. Qu'elles soient très techniques ou très politiques, des réponses innovantes et cordonnées doivent y être apportées.

Pour faire face aux défis à relever il est impératif que ce plan soit réellement interministériel en mobilisant les ministres de la Santé et de la Prévention, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation mais aussi le ministère de l'Économie, des Finances et de la Souveraineté industrielle et numérique.

Forts de la légitimité que leur donnent leurs actions et au nom des millions de malades, les acteurs de la Plateforme Maladies Rares s'engagent à mobiliser toute leurs énergies pour une réelle co-construction d'un 4^{ème} Plan National Maladies Rares.

Contacts presse :

AFM-Téléthon : Stéphanie Bardou, Ellia Foucard-Tiab_ – presse@afm-telethon.fr – 06.45.15.95.87

Alliance Maladies Rares : Valérie Foulon - vfoulon@maladiesrares.org - 06 07 14 04 96