



# ASSEMBLÉE NATIONALE

12ème législature

maladies rares

Question écrite n° 18299

## Texte de la question

M. Dominique Paillé attire l'attention de Mme la ministre déléguée à la recherche et aux nouvelles technologies sur la situation des personnes atteintes des maladies qualifiées de rares qui touchent globalement environ 5 % de la population. Ces maladies graves, chroniques et invalidantes sont reconnues comme des pathologies nécessitant une approche particulière. La France a largement contribué à l'adoption des règlements communautaires fixant le cadre d'une politique européenne en ce domaine. En 2002, un institut des maladies rares a été créé sous la forme d'un groupement d'intérêt scientifique en vue de coordonner les recherches existantes et de définir les axes prioritaires des recherches futures sur les maladies rares. Cet institut bénéficie de subventions de l'Etat par le biais du Fonds national de la science et du Consortium national de la recherche et des nouvelles technologies. Alors que l'organisme « Alliance maladies rares » a reçu le label « grande cause nationale » par décision du Premier ministre au début de cette année et qu'un récent sondage montre que 85 % des citoyens sont prêts à faire des sacrifices pour aider la recherche dans le domaine des maladies rares, il s'inquiète des conséquences des récentes mesures d'annulation de crédits opérées sur le chapitre 66-05 du budget de la recherche et des nouvelles technologies. Il lui demande en conséquence si elle entend maintenir l'effort de l'Etat en faveur de la recherche sur les maladies rares au niveau prévu par la loi de finances initiale pour 2002.

## Texte de la réponse

Avant de répondre dans le détail à la question, il est important de préciser le périmètre des maladies « rares » en matière de médecine et de recherche. Les maladies rares peuvent relever de causes variées : maladies infectieuses, à prions, cancers, maladies génétiques, malformations, etc. Ces maladies touchent presque toutes les différentes disciplines de la médecine : cardiologie, neurologie, néphrologie, endocrinologie, pédiatrie, gériatrie, etc. Pour ce qui est de la recherche, les maladies rares réclament des approches spécifiques à chacune de ces maladies (génétique, thérapeutique) mais aussi des approches scientifiques à plus large spectre. Par exemple la découverte de la fonction d'une protéine de la mouche peut apporter des connaissances essentielles sur une leucémie rare, même si initialement le programme de recherche ne l'avait en rien prévu. Même si un chiffrage n'a pas réellement de sens en la matière, on peut sûrement évaluer que la moitié du progrès sur les maladies rares vient de programmes de recherche adressant directement leurs questions à ces maladies, et l'autre moitié du progrès des secteurs scientifiques pouvant concerner ces maladies une fois la découverte initiale effectuée. On peut aller de la maladie vers l'objet biologique (approche directe) ou de l'objet biologique, gène, protéine, ou fonction vers la maladie. Un autre exemple : une discipline comme la virologie ne peut servir à la thérapie génique des maladies rares que si elle a été soutenue activement pendant des années, bien avant que l'on imagine ses applications potentielles à ces maladies. On peut multiplier les exemples. Pour être efficace, la recherche doit à la fois se préoccuper des approches directes, finalisées vers les maladies rares, et soutenir très activement les champs de la recherche fondamentale qui sont la source de découvertes pouvant secondairement s'appliquer aux maladies rares, sans qu'on le conceptualise initialement. Cette recherche forme en réalité un tout, allant de la recherche fondamentale et technologique à des applications plus

perceptibles aux maladies rares, mais qui puisent souvent dans les découvertes de la biologie fondamentale. Dans la continuité du soutien à la recherche biologique fondamentale et à la recherche biomédicale, le ministère de la recherche a eu pour but en 2003 de renforcer les moyens alloués à la recherche sur les maladies rares sur la ligne du FNS. Il l'a fait dans les domaines suivants : renforcement des moyens alloués au Centre national de génotypage (Evry) où la localisation et l'identification de gènes de maladies rares représente plus de 75 % de la production scientifique du centre, avec de nombreux succès éminents (surdités, diabète rares, maladies du squelette, cf. le rapport d'activité remis au ministère en 2003). Budget du CNR en 2003 : 10,5 MEUR (7,6 MEUR en 2001 et 2002) ; renforcement comparable des moyens alloués au Centre national de séquençage des génomes (Evry), où les techniques peuvent concerner, quoique pour une part moindre que le CNG, les maladies rares ; soutien à la clinique de la souris à Strasbourg (0,6 MEUR) où la création et l'étude de modèles animaux de maladies rares est réalisée à une échelle nationale ; financement du GIS « maladies rares » récemment créé pour coordonner certaines actions concernant spécifiquement quelques-unes des maladies rares, en partenariat avec l'AFM : 1 MEUR au lieu de 1,5 MEUR. Cette diminution s'est accompagnée de l'élaboration avec l'AFM et l'INSERM d'un avant-projet d'institut de recherche sur les maladies génétiques et rares. Ce projet vise à agrandir les objectifs et les missions du GIS, en impliquant à plus haut niveau ses partenaires, de façon à obtenir une masse critique suffisante pour monter des grands programmes européens, des collaborations avec le monde pharmaceutique (maladies orphelines), des actions incitatives scientifiquement plus larges et plus efficaces. A ce titre l'année 2003 est une année d'évolution et de transition ; financement de programmes scientifiques dans des domaines touchant de près la recherche sur les maladies rares, avec les actions concertées initiatives suivantes : biologie cellulaire, moléculaire et structurale : 3 MEUR en 2003, n'existait pas en 2002, Biologie du développement : 3 MEUR en 2003, versus 3,5 MEUR en 2002. Cellules souches : 0,5 MEUR en 2003, même montant en 2002. Plantes-formes de phénotypage et explorations fonctionnelles de souris, protéomique, transcriptome, génétique fonctionnelle : 9,4 MEUR en 2003 au lieu de 10 MEUR en 2002, mais avec un quasi-doublement des budgets dédiés à l'analyse des protéines. En résumé, des équilibres nouveaux ont été recherchés entre les programmes spécifiques et les programmes plus fondamentaux d'application potentielle. Des augmentations substantielles ont touché certaines approches, des diminutions raisonnées en ont concerné d'autres. Le bilan net est largement positif. Une telle évolution est à notre avis essentielle pour favoriser des découvertes originales susceptibles de permettre de réelles avancées dans la compréhension et la thérapeutique des maladies rares. Elle a été inspirée par l'analyse attentive des progrès réalisés depuis deux ans, et des programmes dont ils ont été issus. Cette stratégie a fait l'objet d'efforts nouveaux de coordination impliquant l'INSERM et l'AFM.

## Données clés

**Auteur :** [M. Dominique Paillé](#)

**Circonscription :** Deux-Sèvres (4<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 18299

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** recherche

**Ministère attributaire :** recherche

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 19 mai 2003, page 3795

**Réponse publiée le :** 15 septembre 2003, page 7166