



# ASSEMBLÉE NATIONALE

## 13ème législature

### maladies rares

Question écrite n° 105917

#### Texte de la question

M. André Wojciechowski attire l'attention de M. le ministre d'État, ministre des affaires étrangères et européennes, sur les maladies rares qui cumulées touchent 6 % de la population européenne, soit 29 millions de personnes. Ces maladies rares se manifestent tôt dans la vie, 75 % avant l'âge de 2 ans. Il lui demande ce qu'il entend mettre en oeuvre afin que la coopération européenne aide à partager les modestes connaissances disponibles sur ce sujet et à optimiser les ressources de manière aussi efficace que possible.

#### Texte de la réponse

La France plaide régulièrement pour que la problématique des maladies rares fasse l'objet d'une approche européenne. Elle a également inscrit son action nationale dans une perspective européenne. Plusieurs initiatives pionnières ont été engagées par les autorités françaises dans le cadre de l'Union européenne : l'adoption du « règlement européen sur les médicaments orphelins » favorisant le développement des innovations thérapeutiques dans ce domaine pendant la présidence française du Conseil des ministres de l'Union en 1999 ; l'augmentation de l'information sur les maladies rares, via le développement de la base de données Orphanet ; le soutien à la coopération entre États membres en matière de financement de la recherche sur les maladies rares, via le projet ERA-NET, « E-Rare » ; le développement du concept de « réseaux européens de référence » qui relient les centres d'expertise et les professionnels de plusieurs pays afin de partager les connaissances et de déterminer où les patients doivent s'adresser lorsque leur pays ne dispose pas d'une telle expertise (animation depuis 2004 par la France d'un groupe de travail sur ce sujet dans le cadre du groupe à haut niveau de la commission sur les services de santé et les soins médicaux) ; l'infrastructure européenne de recherche clinique ECRIN (European Clinical Research Infrastructures Network) qui bénéficie en premier lieu aux maladies rares en supportant les études cliniques multinationales, initié et coordonné par la France. Ce rôle moteur de la France s'est accéléré dans le cadre de la présidence française de l'Union européenne au cours du second semestre 2008 avec la préparation des projets de communication et de recommandation sur les maladies rares, et au travers des différents événements qu'elle a pu organiser dans le cadre de sa présidence. Enfin, la France entend jouer un rôle actif au sein de l'EUCERD (Comité d'experts maladies rares de l'UE) qui s'est réuni pour la première fois en décembre 2010. Lors du symposium « l'Europe et les maladies rares » organisé sous présidence française en octobre 2008, le Président de la République s'est engagé à ce que soit mis en oeuvre un deuxième plan national s'inscrivant dans une logique de coopération européenne et internationale. Ce deuxième plan national maladies rares 2011-2014, élaboré en concertation avec les associations de patients, a été présenté le 28 février 2011 par Mme Valérie Pécresse, ministre de l'enseignement supérieur et de la recherche, et Mme Nora Berra, secrétaire d'État chargée de la santé à l'occasion de la Journée internationale des maladies rares. Doté de 180 Meuros, il s'articule autour de trois axes : l'amélioration de la prise en charge du patient, le développement de la recherche sur les maladies rares et l'amplification des coopérations européennes et internationales. Plus précisément, les actions proposées dans le cadre de l'axe 3 « amplifier les coopérations européennes et internationales » visent à : promouvoir le partage de l'expertise au niveau international via les réseaux européens de référence ; améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests ; améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information sur les

maladies rares, en structurant les coopérations européennes et internationales. a) Dans le cadre de l'action 1, il s'agit de donner une visibilité aux maladies rares dans les systèmes d'information de santé des États membres par la promotion d'un système de codage approprié (nomenclature Orphanet) et la production d'indicateurs communs, de promouvoir l'amélioration de la communication, la diffusion de l'information et le partage de l'expertise européenne et internationale (internationalisation du portail Orphanet dans l'objectif d'optimiser les investissements initiaux consentis par la France au bénéfice du plus grand nombre) et de poursuivre le soutien au fonctionnement et au rayonnement international de la plate-forme maladies rares (créée en 2001 sous l'impulsion de l'Association française contre les myopathies). b) L'action 2 vise à conforter l'infrastructure européenne de recherche clinique ECRIN, en tant qu'outil de développement des études observationnelles et interventionnelles, et à mutualiser et standardiser la pratique des tests de diagnostic au niveau européen. c) L'action 3 est articulée autour de trois objectifs : poursuivre et améliorer le soutien à la collecte, la duplication et la mise en réseau des échantillons biologiques ; aider et accompagner la mission de recherche des centres de référence maladies rares, y compris au niveau européen et, enfin, contribuer à la pérennisation du projet E-Rare, initiative européenne qui permet aux chercheurs français de développer des partenariats au travers de projets de recherche transnationaux sur les maladies rares et d'en assurer la promotion au niveau européen. Un dispositif de suivi et d'évaluation du plan national maladies rares a été créé, structuré autour : d'un comité de suivi et de prospective, présidé par la directrice générale de l'offre de soins, auquel est confié le pilotage stratégique, de deux vice-présidents scientifiques, respectivement « recherche » et « santé », qui sont les garants de la coordination et de la cohérence des actions menées dans leurs domaines respectifs, d'un secrétaire général, chargé de la mise en oeuvre du plan, des agences régionales de santé (ARS).

## Données clés

**Auteur :** [M. André Wojciechowski](#)

**Circonscription :** Moselle (7<sup>e</sup> circonscription) - Union pour un Mouvement Populaire

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 105917

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** Affaires étrangères et européennes

**Ministère attributaire :** Affaires étrangères et européennes

## Date(s) clé(s)

**Question publiée le :** 19 avril 2011, page 3790

**Réponse publiée le :** 2 août 2011, page 8369