



N° 1287

---

# ASSEMBLÉE NATIONALE

CONSTITUTION DU 4 OCTOBRE 1958

QUINZIÈME LÉGISLATURE

---

Enregistré à la Présidence de l'Assemblée nationale le 3 octobre 2018.

## RAPPORT

FAIT

AU NOM DE LA COMMISSION DES AFFAIRES SOCIALES SUR LA  
PROPOSITION DE LOI *visant à la création d'un répertoire des maladies rares ou  
orphelines*,

TOME II  
COMPTES RENDUS

PAR M. Pierre VATIN,

Député.

---

---

Voir le numéro :

*Assemblée nationale* : 833.



## COMPTES-RENDUS DES DÉBATS SUR L'EXAMEN DES ARTICLES

[http://videos.assemblee-nationale.fr/video.6676277\\_5bb4cca240c72.commission-des-affaires-sociales--consolidation-du-modele-francais-du-don-du-sang--creation-d-un-r-3-octobre-2018](http://videos.assemblee-nationale.fr/video.6676277_5bb4cca240c72.commission-des-affaires-sociales--consolidation-du-modele-francais-du-don-du-sang--creation-d-un-r-3-octobre-2018)

La Commission procède à l'examen des articles du projet de loi lors de sa séance du mercredi 3 octobre 2018.

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** La proposition de loi que j'ai l'honneur de défendre aujourd'hui devant vous vise à soulager les familles des difficultés administratives qui s'ajoutent aux difficultés liées aux maladies rares ou orphelines.

Selon la définition retenue par les institutions européennes, une maladie rare est une maladie chronique ou potentiellement mortelle dont la prévalence est inférieure à un cas pour 2 000 personnes, et qui nécessite un effort particulier pour développer un traitement. Une maladie orpheline est une pathologie rare ne bénéficiant pas de traitement efficace.

En France, elles représentent un enjeu majeur de santé publique car les 7 000 maladies rares identifiées à ce jour et répertoriées par l'équipe d'Orphanet – Orphanet est l'organisme, dépendant de l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM), qui répertorie et classe les maladies rares et orphelines – atteignent plus de 3 millions de nos concitoyens, soit 4,5 % de la population. Elles concernent dans la moitié des cas des enfants de moins de 5 ans et sont responsables de 10 % des décès entre les âges d'un et de cinq ans. Quelque 80 % des maladies rares sont d'origine génétique. Le plus souvent, elles sont sévères, chroniques, d'évolution progressive et affectent considérablement la qualité de vie des personnes malades. Seule une personne atteinte d'une maladie rare sur deux dispose d'un diagnostic précis, qui met en moyenne cinq ans à être posé pour plus d'un quart des personnes. L'impasse diagnostique résulte de l'échec à définir la cause précise d'une maladie, après avoir mis en œuvre l'ensemble des investigations disponibles. Les maladies rares entraînent un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel dans 50 % des cas et une perte totale d'autonomie dans 9 % des cas.

Depuis une vingtaine d'années, la France a mis en place une politique cohérente et ambitieuse pour recenser et identifier les maladies rares et orphelines, et pour accompagner le diagnostic et la prise en charge des personnes atteintes.

Dès 1995, la ministre des affaires sociales, de la santé et de la ville, Mme Simone Veil, a créé la mission des médicaments orphelins. En 2003, le programme a été poursuivi, et le premier plan national maladies rares (PNMR) a été mis en place. Le deuxième PNMR, couvrant la période 2011-2014, a amplifié les mesures adoptées en renforçant la qualité de la prise en charge des personnes malades, la recherche sur les maladies rares et la coopération européenne.

Grâce à ces plans, pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique, 109 centres de référence multisites pour la prise en charge des maladies rares ont été labellisés. Pour développer la recherche et les traitements, vingt-trois filières de santé maladies rares sont également actives depuis 2015.

Le troisième plan national 2018-2022 est en cours. Son ambition est de « *partager l'innovation – un diagnostic et un traitement pour chacun* ».

Onze axes structurent ce troisième PNMR, dont les priorités portent sur la réduction de l'errance et de l'impasse diagnostiques ; la prévention élargie ; le rôle accru des filières de santé maladies rares ; un parcours plus lisible pour les personnes malades et leur entourage ; le partage des données pour renforcer la recherche et l'accès à l'innovation ; mais également l'accompagnement plus étroit des personnes atteintes de handicaps liés à une maladie rare et de leurs aidants. L'accompagnement dans les démarches administratives et la vie sociale reste cependant le parent pauvre de ce plan.

Si les maladies rares et orphelines sont un enjeu de prise en charge médicale, elles représentent en effet également un enjeu dans l'accueil et l'accompagnement des personnes atteintes.

C'est l'objet de cette proposition de loi : la création d'une base de données des maladies rares et des dérogations prévues par la réglementation ou pouvant être accordées par les administrations.

En effet, il reste impossible à une même personne de connaître, comprendre et prendre en compte les problèmes spécifiques des personnes atteintes par chacune des 7 000 maladies rares répertoriées.

Aussi, les administrations, qu'elles soient d'État, parapubliques ou locales, peinent à accorder les droits et dérogations, pourtant prévues par les lois et règlements, au profit de ces très rares cas.

Trop souvent, les personnes atteintes qui demandent l'application d'une réglementation prévue pour quelques dizaines de malades se retrouvent confrontées à un parcours du combattant : il faut prouver l'existence de la dérogation, le diagnostic médical, la nécessité d'avoir recours à cette règle dérogatoire.

Cette proposition de loi vise à simplifier la vie des personnes atteintes de maladies rares ou orphelines, mais aussi des administrations auxquelles elles doivent s'adresser, en mettant en place un répertoire des maladies rares et orphelines à destination des organismes publics et parapublics.

Le répertoire énumérerait pour chaque maladie rare les dérogations à la réglementation du fait des effets de ces affections. Ce recensement pourrait utiliser la nomenclature mise en place par Orphanet pour répertorier et classer les maladies rares.

Le traitement automatisé ne recenserait que des pathologies et des références juridiques, à l'exclusion de toute donnée à caractère personnel.

La base de données serait à la disposition de l'ensemble des administrations publiques, qui pourront s'y référer lorsqu'une personne atteinte d'une maladie rare souhaiterait faire valoir une dérogation prévue spécifiquement pour les personnes ayant sa pathologie. En application de la loi du 7 octobre 2016 pour une République numérique, les données de cette base seront librement accessibles, communicables et réutilisables par le public.

Le dispositif pourrait également être enrichi par l'expérimentation d'un droit à l'adaptation des normes. Après avoir auditionné les représentants des associations de personnes atteintes de maladies rares, j'ai constaté que de nombreuses normes réglementaires ou formalités administratives aboutissaient à des conséquences disproportionnées pour les quelques personnes atteintes d'une certaine maladie rare.

Il est également illusoire d'espérer que le pouvoir réglementaire puisse, de sa propre initiative, prendre en compte 7 000 maladies rares différentes, qui concernent néanmoins près de 3 millions de Français.

Ainsi, comme me le confiait la présidente de l'Association des sclérodermiques de France, les malades atteints de cette maladie auto-immune ont parfois d'autres affections rendant la luminosité insupportable et provoquant une sécheresse oculaire, et pourtant leur pathologie n'est pas prévue par l'arrêté permettant d'installer des vitres surteintées dans un véhicule, pris en complément de l'interdiction générale des vitres surteintées. Faire reconnaître la nécessité d'une adaptation de la norme leur est encore plus compliqué.

Je vous propose donc de mettre en place, à titre expérimental, pour une durée de cinq ans, un dispositif encadré permettant de créer les dérogations nécessaires lorsque l'application d'une norme réglementaire aurait des effets disproportionnés et contraires à la volonté du législateur ou du pouvoir réglementaire.

Cette proposition s'inspire du décret du 29 décembre 2017 relatif à l'expérimentation territoriale, pour mettre en place un dispositif encadré d'adaptation des normes réglementaires et des démarches administratives.

La personne concernée pourrait saisir une commission nationale, regroupant représentants du corps médical, des personnes atteintes et de l'administration, qui serait chargée de proposer des adaptations de la réglementation applicable au ministre en charge, sans qu'il y ait besoin que celle-ci le prévoie expressément.

Le ministre chargé de l'application de cette norme réglementaire pourrait approuver par arrêté cette dérogation, applicable à la personne, aux personnes atteintes de la même maladie ou de maladies rares semblables.

À l'issue du délai de cinq ans et après évaluation de l'application de ce dispositif, il pourrait être élargi à d'autres catégories de personnes.

En conclusion, cette proposition de loi a bien une vocation sociale, celle de soulager les familles des difficultés administratives qui s'ajoutent aux difficultés liées à la maladie rare ou orpheline dans leur vie quotidienne.

Elle permettrait également de sensibiliser les auteurs de réglementations à la nécessité de prévoir ces dérogations.

C'est pourquoi je vous propose de faire un premier pas et un premier geste, pour faciliter la vie quotidienne des personnes atteintes de maladies rares ou orphelines.

**Mme Delphine Bagarry.** Cette proposition de loi vient après les annonces du plan national maladies rares lancé le 4 juillet 2018 qui comporte plusieurs mesures pour améliorer la qualité de vie et l'accompagnement des personnes atteintes de maladie rare.

Elle consiste à créer des dérogations spécifiques à certaines maladies visées dans un répertoire, et non en fonction des incapacités réelles de la personne. Ce faisant, elle s'éloigne des objectifs d'inclusion des personnes, affirmés par les politiques publiques de ces dernières années, notamment ceux de la loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, car elle tend à inscrire des dérogations en fonction d'une maladie, et non d'un handicap. Or c'est le rôle des maisons départementales des personnes handicapées (MDPH) de déterminer les mesures compensatoires d'un handicap.

Il existe un cas de dérogation administrative liée à une maladie rare, qui a fait l'objet d'un arrêté ministériel. Les associations auditionnées n'ont pas exprimé de besoin de dérogation administrative pour les maladies rares, et les administrations n'ont pas non plus ce besoin.

Nous comprenons bien que cette proposition de loi part d'un sentiment louable et partagé, notamment de simplification administrative, mais elle ne correspond pas à la nécessité d'universalité pour toute forme de handicap, ni aux demandes des associations.

Vous avez rappelé que le rôle d'Orphanet est non seulement d'informer les patients et les professionnels, mais aussi de recenser les conséquences fonctionnelles de ces maladies rares et de les lister.

Même si le but de votre démarche est d'améliorer la qualité de vie et l'accompagnement des personnes atteintes de maladie rare, elle ne répond pas vraiment aux demandes des associations, qui souhaitent plutôt des efforts sur le diagnostic, les traitements et la recherche, qui sont des objectifs dans le plan maladies rares.

Nous ne comprenons pas vraiment d'où vient cette proposition de loi.

**M. Jean-Pierre Door.** Cette proposition de loi a pour objet de créer un répertoire. C'est une idée intéressante et pragmatique, puisque vous souhaitez que ce répertoire officialise ces maladies et facilite le parcours administratif des patients atteints de maladies rares ou orphelines.

Il est vrai que l'organisme Orphanet, créé par l'INSERM, publie une ou deux fois par an une liste des maladies rares ou orphelines. Cette liste est longue, nous n'allons pas la détailler. Une maladie rare en particulier m'a toujours intéressé : le déficit congénital en plasminogène, qui risque d'entraîner des problèmes de coagulation. D'autre part, les maladies orphelines sont celles pour lesquelles on ne trouve pas de traitement, et pour lesquelles il n'y a pas de solution. Ici même, lors de la législature précédente, nous avons mené une commission d'enquête sur la fibromyalgie. Chacun connaît des personnes autour de soi qui parlent de cette affection, et les médecins n'arrivent pas à déterminer l'origine des symptômes ; or, ils rendent presque invalides certaines personnes. La fibromyalgie fait partie des maladies orphelines.

Il est donc vrai que ces deux types de pathologies posent des problèmes. Orphanet est un site d'information destiné au grand public, mais je ne sais pas s'il est très consulté. Pour les personnes atteintes, c'est tout un parcours du combattant, et elles s'entendent parfois dire que leur maladie n'est pas connue. Le parcours hospitalier aussi peut être compliqué, parce que tous se renvoient parfois la balle. Cette proposition est assez pragmatique, et nous la soutiendrons.

**M. Philippe Berta.** En préambule, il ne faut pas confondre maladies rares et maladies orphelines. La fibromyalgie n'est pas une maladie rare, mais une maladie orpheline, au même titre que la maladie d'Alzheimer, en ce qu'il n'existe pas de traitement.

Un répertoire des maladies rares existe déjà : Orphanet. Créé en 1997 par l'INSERM et la direction générale de la santé, il fait autorité à l'échelon international. J'en profite pour saluer sa conceptrice, qui est toujours très active, Ségolène Aymé.

Pour chaque maladie rare – il en recense environ 8 000 –, Orphanet donne accès, entre autres, aux symptômes, aux déficits et handicaps générés, aux centres pour le diagnostic et le soin. Il est consulté 50 000 fois par jour.

Les spécificités des maladies rares sont bien identifiées et ont fait l'objet de trois plans nationaux. L'organisation des soins est construite en 23 filières coordonnant 387 centres de référence, 1 757 centres de compétence et 83 centres de ressources. Grâce à ces plans, l'expertise maladies rares s'est développée, organisée et est accessible et identifiable.

L'information des professionnels non-experts sur les maladies rares, dont les services administratifs, est prise en compte. Maladies Rares Info Service et Orphanet en sont les piliers. Ils ont créé, avec d'autres tels que l'Association française contre les myopathies (AFM) et le ministère, la « plateforme maladies rares » qui assure depuis 2001 l'information des professionnels, notamment ceux du service public.

Les maladies rares peuvent entraîner ou non un handicap. Pour une même pathologie, les situations de handicap sont de types et d'intensité variables, et souvent très évolutives. On parle en génétique de pénétrance variable.

Certaines maladies conduisent à des handicaps très spécifiques dus à la rareté des déficiences qui se combinent, les handicaps rares. Pour répondre à leurs besoins liés au handicap, les personnes atteintes de maladie rare ont accès aux réponses spécifiques du champ du handicap, en particulier celles relevant des MDPH.

Les mesures engagées dans les plans nationaux, ainsi que les améliorations en cours des dispositifs destinés aux personnes handicapées, doivent permettre de répondre aux difficultés rencontrées par les personnes atteintes d'un handicap lié à une maladie rare. Des actions doivent encore être menées pour améliorer la sensibilisation des intervenants de proximité, la connaissance des dispositifs mobilisables, la simplification ses démarches. Elles sont prévues.

La France est le pays qui a le mieux organisé le champ des maladies rares au monde. Si certaines personnes se heurtent encore à des méconnaissances, cela ne justifie pas une nouvelle loi qui déstabiliserait les acteurs travaillant actuellement à une meilleure information des professionnels. La demande exprimée par cette proposition n'a, d'ailleurs, jamais été évoquée lors des consultations des professionnels de santé et des 220 associations de patients atteints de maladies rares.

Le groupe Mouvement Démocrate et apparentés (MODEM) ne votera donc pas en faveur de cette proposition de loi.

**M. Paul Christophe.** Puisque chacun y va de son petit couplet sur la fibromyalgie, je peux vous faire le point sur les travaux menés avec mon collègue Arnaud Viala. Vous parlez de maladie, mais aujourd'hui il est question de syndrome, et c'est bien ce qui pose problème. L'INSERM a validé une feuille de route statistique qui devrait permettre de nous éclairer sur la question.

Permettez-moi de saluer la qualité du travail du rapporteur sur un sujet, celui des maladies rares ou orphelines, qui mérite toute notre attention. Il s'agit d'un enjeu majeur de santé publique puisque ces quelque 7 000 maladies rares identifiées concernent en France près de 3 millions de personnes, soit 4,5 % de la population.

Notre pays joue un rôle moteur au niveau européen dans la recherche et la meilleure prise en charge des personnes atteintes de maladies rares ou orphelines, avec l'adoption de trois plans nationaux, le dernier ayant été présenté par la ministre des solidarités et de la santé en juillet dernier.

Avec cette proposition de loi, le rapporteur vise à faciliter les relations entre les personnes atteintes d'une maladie rare ou orpheline et les administrations, celles-ci étant trop souvent peu au fait des spécificités de leurs maladies et des dérogations auxquelles celles-ci donnent droit.

Le dispositif proposé vise donc à recenser les dérogations existantes pour les personnes atteintes de maladie rare et à mettre en place un fichier à l'intention des administrations publiques. Il sera ainsi loisible à ces dernières de s'y référer en cas de demande de dérogation prévue en raison d'une pathologie spécifique.

C'est une mesure de simplification, mais également le signe d'une reconnaissance accrue par la puissance publique des difficultés particulières rencontrées par les personnes atteintes de maladies rares ou orphelines, déjà très éprouvées par des situations d'errance diagnostique ou par un fort isolement.

Nous y sommes donc très favorables. Nous soutiendrons également les modifications apportées par amendements du rapporteur, qui enrichissent utilement le dispositif.

Mettre en place une expérimentation sur la possibilité d'accorder une dérogation et d'adapter en conséquence la réglementation à la demande des personnes concernées nous paraît pertinent et permettrait une meilleure prise en compte de leurs besoins spécifiques. Aucune maladie n'est trop rare pour ne pas mériter attention.

**Mme Gisèle Biémouret.** Je remercie notre collègue Vatin d'avoir mis en exergue la douloureuse problématique des personnes atteintes de maladies rares ou orphelines dans notre pays.

Si la plupart des maladies rares ne touchent que quelques milliers, centaines ou dizaines de personnes selon le type de maladies, elles sont extrêmement nombreuses, 7 000, et touchent plus de 3 millions de nos concitoyens.

Ces malades et leurs familles portent un fardeau psychosocial considérable. Vivre avec une maladie affecte tous les aspects de la vie quotidienne, car à la souffrance due à la maladie s'ajoutent le manque d'espoir thérapeutique et l'absence de soutien pratique dans la vie de tous les jours : il s'agit d'un parcours du combattant quotidien. On peut d'ailleurs saluer le travail des associations de malades et de familles qui accompagnent les patients et sensibilisent l'opinion publique à leurs difficultés.

Vous proposez, pour faciliter la vie de ces malades et leurs familles, de créer un registre des dérogations légales pour les personnes atteintes de maladies rares ou orphelines que les malades pourraient opposer à l'administration. Nous voterons cette proposition de loi, car nous pensons que face à ces pathologies, les malades et leurs familles sont particulièrement isolés et vulnérables.

**M. Pierre Dharréville.** L'émergence de maladies rares ou orphelines a mis en évidence les nombreux obstacles – sociaux, psychologiques, professionnels – auxquels sont confrontées les victimes de ces maladies et leurs familles. La difficulté est d'autant plus grande que, pour les maladies orphelines, les malades ne peuvent bénéficier d'aucun traitement. Les pouvoirs publics ont donc une responsabilité importante : contribuer à amoindrir les difficultés du quotidien et développer la recherche scientifique sur ce sujet. Au passage, je veux signaler le cas particulier des cancers pédiatriques et des maladies de l'enfant, pour lesquels les budgets débloqués sont, aux yeux de nombreuses associations – je pense à l'association « César Gibaud, enfance sans cancer » – très insuffisants. Ces associations pointent notamment la question de l'accompagnement des familles.

Cette proposition de loi peut être une étape. Elle a pour ambition de créer un répertoire listant, pour chaque maladie, les dérogations auxquelles pourraient avoir droit les malades, de mieux orienter les malades dans leur parcours de vie et de soin, d'éviter l'isolement social et professionnel. Il s'agit bien d'une question de droits.

Divers plans nationaux ont permis des avancées, des centres de référence ont été créés, mais nous comprenons l'inquiétude des patients, de leurs familles et des spécialistes. Les responsables de filières ont pointé le fait que certaines directions hospitalières prélevaient sur les frais de structure pour pallier leur manque de moyens. On ne peut accepter que les choix budgétaires se fassent entre telle ou telle maladie, il y a donc urgence à poursuivre et amplifier les réponses aux besoins des malades et leurs familles, à développer les politiques de recherche publique pour mieux les connaître et les prévenir. C'est un défi que nous devons et pouvons relever, je suis donc plutôt sensible à cette proposition de loi.

**Mme Martine Wonner.** Il faut toujours être extrêmement prudent lorsque l'on souhaite cataloguer ou catégoriser certaines personnes, surtout lorsqu'elles sont en situation de handicap et nécessitent des dérogations. Si nous dressons une liste, je crains qu'elle ne produise l'effet inverse de celui recherché et que cela n'aboutisse à exclure certains malades. Nous savons malheureusement que, parfois, au sein des MDPH, par méconnaissance de ce type de pathologies, les personnes appelées à statuer sur une dérogation sont tentées d'exclure les demandeurs chez qui elles ne retrouvent pas tout à fait le descriptif de la dérogation. N'oublions pas que la médecine est une science inexacte, et que les maladies rares peuvent s'exprimer d'une façon différente d'une personne à l'autre.

**Mme Josiane Corneloup.** Je remercie notre collègue Pierre Vatin de s'être saisi de ce problème majeur que sont les maladies rares ou orphelines. Cette proposition de loi vise à atténuer une partie des grandes difficultés que doivent affronter les personnes atteintes de maladies rares ou orphelines en leur facilitant la vie dans leurs parcours administratifs.

En créant un répertoire des maladies rares ou orphelines, nous aiderons l'administration à accorder plus rapidement les dérogations, sur simple présentation d'un certificat médical attestant la pathologie. Ces dérogations d'ordre pratique sont parfois indispensables à la vie quotidienne, et le parcours du combattant administratif nécessité par leur obtention constitue une double peine pour les malades.

Ce répertoire est l'outil moderne attendu par les 3 millions de Français concernés, qui ne peuvent se permettre le luxe d'une sinuosité administrative. Les personnes atteintes de maladies rares et leurs familles sont isolées, vulnérables, il est donc tout à fait important que nous votions cette disposition.

**M. Bernard Perrut.** Nous rencontrons régulièrement, dans nos permanences, des personnes atteintes de maladies rares qui peinent à faire reconnaître leurs droits. Elles viennent nous voir car elles ont besoin d'adaptation face à des administrations qui ne connaissent pas toutes les pathologies.

Le but de cette proposition de loi est de simplifier la vie des personnes atteintes de maladies rares ou orphelines, et cette seule raison m'amène à soutenir ce texte, qui va dans le bon sens. Le futur fichier, chers collègues, a pour but de soulager les familles des difficultés qu'elles rencontrent et qui s'ajoutent à toutes les autres difficultés liées à la maladie. Sachant que 5 000 à 8 000 maladies rares sont dénombrées, on comprend l'importance du sujet qui concerne près de 3 millions de Français, on n'en parle peut-être pas assez.

Trois plans nationaux ont été élaborés et mis en place. Seulement, allons-nous assez loin dans le développement de la recherche, dans le développement des traitements ? Le plan 2018-2022 a récemment été lancé par la ministre des solidarités et de la santé. Or, j'y insiste, il faut élargir la prévention des maladies rares, définir un parcours plus lisible pour les personnes malades et pour leur

entourage ; il faut un accompagnement plus étroit ; il faut renforcer le rôle des filières de santé concernant les maladies rares afin de coordonner les actions.

Enfin, il faut aider les personnes touchées à lutter contre l'isolement. Il existe certes un réseau social « Maladies rares », un forum « Maladies rares », un service de formation, un observatoire des maladies rares... mais il faut sans doute aller plus loin encore, au plus proche du terrain, parce que ces personnes qui viennent nous voir se retrouvent en effet souvent seules, ne savent pas à qui s'adresser et c'est aussi notre rôle de faire évoluer cette situation.

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** Je vous remercie de vos remarques et réflexions. Évidemment j'ai une affection particulière pour ceux qui soutiennent mon texte...

Il y a toutefois, sans doute, un malentendu : ma volonté est bel et bien de mettre fin à l'exclusion dont ces personnes sont victimes et qui viennent dans nos permanences – M. Perrut y a fait allusion – pour nous expliquer les difficultés qu'elles rencontrent. La MDPH n'a pas vocation à demander au préfet telle dérogation si elle existe déjà. Ensuite, tout le monde n'adhère pas à une association, et les associations, au demeurant, n'ont pas forcément les moyens nécessaires.

J'ai à l'esprit le cas d'une dame qui a mis un an pour obtenir de la préfecture de l'Oise une dérogation que la réglementation prévoyait déjà. Il a fallu que j'écrive au préfet pour l'informer de ce qui se passait ! Cette proposition a une vocation sociale.

Le site Orphanet, mentionné par certains d'entre vous, a une vocation médicale. Or il faut bien faire la différence entre l'aspect médical de la question – consultations de multiples médecins dans de nombreux hôpitaux – et son côté social – indication aux personnes concernées des endroits où se renseigner. Reste que c'est un vrai parcours du combattant. Aussi, permettre aux administrations de consulter le fichier de dérogations à la réglementation pour chaque maladie revient à faciliter les démarches du malade.

À l'idée d'exclusion qui a été avancée, j'oppose celle de vulgarisation : on doit savoir ce qui existe. Je suis ainsi toujours choqué d'entendre, à la télévision ou à la radio, un aveugle, par exemple, raconter qu'on lui a refusé l'accès au restaurant ou à la boulangerie parce qu'il était avec son chien. C'est pourquoi il faut que les administrations, j'y insiste, aient accès au fichier afin de lancer la procédure d'examen du cas qui leur est soumis. De toute façon, un malade, pour faire reconnaître ses droits, quels qu'ils soient, ou pour essayer de trouver le médecin qui diagnostiquera sa maladie, sera malheureusement obligé d'en parler autour de lui, à des inconnus qui lui apprendront qu'« ils ont entendu dire que... », qu'« il y a peut-être tel médecin qui... » La vulgarisation que j'appelle de mes vœux pourra par conséquent aider ces personnes et le fichier prévu permettra à

l'administration quelle qu'elle soit – organisme public ou parapublic, sécurité sociale – de connaître l'existence de maladies dont elle ignorait tout.

**M. Philippe Berta.** Je n'ai pas dû me faire bien comprendre. Déjà, l'intitulé de la proposition de loi ne va pas car, je le répète, il y a un distinguo très net entre maladie rare et maladie orpheline. D'ailleurs, certaines maladies rares – et c'est la bonne nouvelle de cette dernière décennie – ne sont plus orphelines puisqu'on a pu leur trouver des médicaments, on pense à la thérapie génique, assez lourde en effet. Par contre, la maladie d'Alzheimer, elle, reste une maladie orpheline qui, malheureusement pour nous tous, est très loin d'être rare.

Ensuite, la plus grande partie des maladies rares, 80 % d'entre elles, sont d'ordre génétique et de type syndromique, ce qui signifie qu'elles ne se réduisent pas à un trait particulier présent chez tous les patients, mais à un trait auquel s'ajoute une grande diversité de phénotypes – certains souffriront ainsi d'un désordre musculaire, d'autres non ; certains seront affectés d'un désordre auditif, d'autres non... Ainsi, à chaque patient, et non à chaque pathologie, sa vérité. Vous n'êtes en outre pas sans savoir qu'il existe déjà pour chaque patient ce qu'on appelle la carte de soins, et qui résume toutes les spécificités, essentiellement cliniques, de son détenteur – seul élément qui compte au moment d'une nouvelle hospitalisation.

Quant aux patients qui viennent vous voir dans vos permanences, le vrai problème des quelque 8 000 pathologies dont nous parlons est ce que nous appelons l'errance diagnostique : il s'agit en effet de trouver la pathologie. Or le travail que nous devons faire collectivement consiste surtout à former nos étudiants en médecine aux pathologies génétiques, aux pathologies rares, parce que la majorité d'entre eux, encore aujourd'hui, sortent d'un cursus complet de médecine sans les connaître. J'ai commencé à poser des affiches dans des cabinets de confrères médecins généralistes – et même dans celui de ma femme – qui entendaient parler pour la première fois des maladies rares ! C'est ce travail, j'y insiste, que nous devons mener.

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** En fait, il y a un malentendu des deux côtés. Vous avez en effet une vision médicale du problème. Je comprends parfaitement vos propos sur la carte contenant tous les détails dont les gens ont besoin pour une hospitalisation. Mais ma proposition de loi vise à pallier, précisément, les difficultés administratives liées à cette malheureuse errance diagnostique qui contraint les gens à attendre ; or leurs besoins peuvent ne concerner en rien la médecine et toucher à la vie de tous les jours. Je ne suis pas médecin et l'aspect médical de la question n'est pas du tout ma partie. Le texte s'adresse donc à ceux qui viennent me dire qu'ils ont au quotidien un problème qui ne requiert pas de médecin pour être résolu. Si nous étions nous-mêmes handicapés, nous verrions différemment les choses et il faut donc que nous sachions écouter. Et si ma proposition ne devait servir qu'une seule personne, elle ne perdrait pas de son importance.

**Mme Delphine Bagarry.** Nous sommes bien d'accord pour simplifier la vie des personnes confrontées à des problèmes administratifs, mais pour peu que tout le monde soit concerné. On ne peut pas créer de dérogation pour une maladie mais en fonction des conséquences d'une maladie – principe qui, par conséquent, vaut, j'y insiste, pour tout le monde. Ce n'est pas parce que vous êtes atteint de la maladie X que vous subirez forcément la conséquence Y et que, donc, vous pourrez bénéficier de telle dérogation. D'ailleurs, le seul cas que vous citez, la protoporphyrie érythropoïétique, donne déjà lieu à une dérogation administrative et c'est *a priori* la seule maladie dans ce cas.

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** J'ai sans doute oublié de citer un mot : « évolutif ». Le fichier a en effet vocation à s'adapter aux différentes situations auxquelles nous sommes confrontés.

Mais je vois bien que nous ne nous comprenons pas.

**Mme Delphine Bagarry.** Selon nous, tout le monde doit être concerné !

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** Nous évoquions tout à l'heure les MDPH : elles aussi sont démunies et ne savent pas guider les gens en fonction de leur handicap.

**Mme Delphine Bagarry.** Mais si !

*La commission passe à l'examen des articles.*

**Article premier :** *Recensement et mise en place d'un fichier des dérogations administratives liées à une maladie rare ou orpheline*

*La commission examine l'amendement AS1 du rapporteur.*

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** Peut-être trouverez-vous, monsieur Berta, que le présent amendement répond à vos préoccupations puisqu'il vise à ajouter au texte la définition des maladies rares et des maladies orphelines. Cette définition peut bien sûr être améliorée et je suis tout à fait prêt à en discuter en séance.

**Mme Delphine Bagarry.** Ajouter une définition au texte ne présente pas de difficulté, d'autant qu'elle est partagée au plan européen, mais qu'est-ce que cela apporte ?

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** En fait, cet amendement introduit l'amendement suivant.

*La commission rejette l'amendement.*

*Elle en vient ensuite à l'amendement AS2 du rapporteur.*

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** Il s'agit ici d'expérimenter un droit à l'adaptation des réglementations et formalités administratives pour les personnes atteintes de maladies rares et orphelines. Le présent amendement vise par conséquent à mettre en place, à titre expérimental et pour une durée de cinq ans, un tel dispositif afin que les effets disproportionnés sur les personnes malades et contraires à la volonté du législateur soient effacés.

La personne concernée pourrait saisir une commission nationale regroupant des représentants du corps médical, de personnes atteintes et de l'administration, et qui serait chargée de proposer au ministre compétent des adaptations de la réglementation applicable.

*La commission rejette l'amendement.*

*Puis elle rejette l'article 1<sup>er</sup>.*

**Article 2 : Gage de recevabilité**

*La commission rejette l'article 2.*

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** Je vous donne rendez-vous en séance publique. En attendant, je suis à votre disposition pour discuter à nouveau de cette proposition de loi. Vous avez bien sûr toute liberté de déposer des amendements. Je rappelle que ce texte a vraiment une vocation sociale. Peut-être les gens ont-ils des difficultés à parler de leurs problèmes alors qu'ils se retrouvent pendant des mois ou des années face à une administration qui ne répond pas. Or ce n'est pas la tâche des médecins de conseiller à leurs patients d'aller voir M. Machin à la préfecture.

**Mme Martine Wonner.** Mais la préfecture n'est pas concernée !

**M. Pierre Vatin, rapporteur.** C'est un exemple, et ce peut très bien être la préfecture pour les dérogations en vigueur. Pour celles qui n'existent pas encore – on connaît l'évolutivité des maladies en question –, il faut prévoir des mesures qui, malheureusement, ne concernent pas les MDPH compte tenu de leur spécificité.

\*

\* \*

*L'ensemble des articles étant rejetés, la proposition de loi est considérée comme **rejetée** par la commission.*

*En conséquence, aux termes de l'article 42 de la Constitution, la discussion en séance publique aura lieu sur le texte initial de cette proposition de loi.*