



ASSEMBLÉE NATIONALE

16ème législature

Plan maladie rare

Question écrite n° 3426

Texte de la question

M. Philippe Gosselin appelle l'attention de M. le ministre de la santé et de la prévention sur la mise en œuvre d'un nouveau plan sur les maladies rares. Un Européen sur dix-sept, soit 3 millions de Français, dont 80 % d'enfants, sont porteurs de l'une des quelque 7 000 maladies rares, incluant les cancers pédiatriques et ce nombre est sous-estimé. Malgré cela, les thérapies avancent et un nombre important d'essais clinique sont également en cours. Les défis à relever sont désormais les mêmes que pour les pathologies plus communes, cancer, maladies neurodégénératives. Ces défis sont ceux d'un diagnostic rapide et efficace, où la génomique doit prendre toute sa place, mais aussi d'une médecine de précision, voire d'une médecine personnalisée. Il n'est donc pas surprenant que les principales innovations médicales des dernières décennies soient issues du monde des maladies rares. Il est donc hautement prioritaire de soutenir le monde des maladies rares. À l'échelon national, le plan de relance, les priorités assignées au Conseil stratégique des industries de santé (CSIS), le dernier projet de loi de financement de la sécurité sociale (PLFSS) démontrent la prise de conscience de la nécessité d'investir dans les biothérapies et de faciliter l'accès au marché. Néanmoins, beaucoup reste à faire pour que tout citoyen européen puisse accéder avec la même facilité à un diagnostic et, lorsque cela est possible, à un traitement. La création d'une plateforme européenne permanente pourrait ainsi permettre de maintenir le niveau d'information entre partenaires sur les possibilités offertes pour telle ou telle pathologie. Le Gouvernement doit s'engager et peser pour que cette plateforme puisse se mettre rapidement en place. La question des maladies rares doit également permettre de développer un modèle économique pour ces nouvelles biothérapies, modèle qui s'imposera comme référence pour les autres grandes pathologies. Il demande donc au Gouvernement de s'engager sur la plateforme européenne et quand il compte s'engager pour mettre en place un 4e plan sur les maladies rares.

Texte de la réponse

Depuis 2004 et le lancement de trois plans nationaux maladies rares (PNMR) successifs, la France a mis en place un dispositif unique pour accompagner les parcours de soin des personnes atteintes de maladies rares et dynamiser la recherche et l'innovation thérapeutique. Plus de 3 millions de français sont concernés. Ces trois plans de santé publique ont été portés conjointement par le ministère de la santé et de la prévention et par le ministère chargé de l'enseignement et de la recherche, en lien étroit avec les associations de patients et les professionnels de santé. Les plans successifs ont concentré leurs efforts sur la structuration de l'offre de soins. Grâce aux actions déployées, la prise en charge des patients a bénéficié d'améliorations notables notamment avec un maillage territorial s'appuyant sur les centres de référence maladies rares (CRMR). Le PNMR3 a vu la montée en charge des filières de santé maladies rares. Elles jouent aujourd'hui un rôle bien établi et assurent la coordination nationale entre les CRMR. La labellisation des CRMR de 2023 consolidera ces réseaux maladies rares de plus en plus en proximité du domicile du patient et jusqu'aux territoires ultra-marins. Dans les années qui viennent ce maillage est appelé à se renforcer. Le troisième plan national maladies rares s'est inscrit dans la continuité des ambitions des plans précédents. Il s'est attaché à renforcer les acquis, tout en intégrant des évolutions et des améliorations majeures. Le PNMR3 porte trois ambitions : permettre un diagnostic rapide pour

chacun, innover pour traiter et améliorer la qualité de vie et le parcours des personnes malades. L'accès au diagnostic demeure un enjeu majeur pour les maladies rares. La création de l'observatoire du diagnostic a pour objectif d'identifier les personnes en impasse de diagnostic pour mieux les orienter et améliorer leur prise en charge. Le PNMR3 a généralisé les réunions de concertation pluridisciplinaires permettant à des experts d'échanger et de partager sur des cas complexes de dossiers patients. L'objectif est d'offrir à chaque personne touchée par une maladie rare un haut niveau d'expertise et de poser des diagnostics plus précoces. Malgré une recherche de plus en plus pointue, un trop grand nombre de maladies rares ne disposent pas encore de traitement adapté. Le PNMR3 s'est attaché à stimuler la recherche sur les maladies rares et développer la recherche translationnelle. L'objectif est de faire le lien entre la recherche fondamentale et la clinique pour accélérer l'innovation thérapeutique notamment dans le champ des biothérapies. Par la création d'un observatoire des traitements, le PNMR3 va favoriser le repositionnement de médicaments et faciliter l'accès pour les patients à des nouvelles thérapies. Le PNMR3 a été marqué par les réformes de l'accès précoce et de l'accès compassionnel qui sont un espoir pour les patients d'accéder encore plus rapidement aux thérapies innovantes qui révolutionnent aujourd'hui les façons de les traiter. La France a consolidé son leadership international en matière de maladies rares, particulièrement au niveau de l'Europe. La conférence ministérielle qui a eu lieu le 28 février 2022 dans la cadre de la présidence française du Conseil de l'Union européenne a été un temps fort du PNMR3. La politique européenne en matière de maladies rares est cruciale car l'échelon européen représente une opportunité pour mieux répondre à la problématique des maladies rares. Certaines actions menées au niveau européen entraînent des conséquences directes sur la prise en charge des patients et la recherche au niveau national (ORPHANET, EJP-RD, ERN...). La France coordonne huit réseaux européens maladies rares sur 24 ainsi que le programme de recherche européen sur les maladies rares (EJP-RD). Elle se positionne déjà pour la suite à travers le futur RD-partnership. Toutes ces actions permettent d'organiser les croisements entre le soin et la recherche à l'échelle nationale et européenne. Ainsi, dans la continuité des plans précédents, le PNMR3 a œuvré par la mise en place de mesures concrètes pour améliorer le quotidien des personnes atteintes de maladies rares et leurs proches. Beaucoup reste à faire car les maladies rares sont complexes et appellent à des actions spécifiques et ciblées. Les besoins des maladies rares sont aujourd'hui mieux identifiés. Les 11 axes de travail initiés par le PNMR3 restent pertinents. Il a été décidé de le prolonger d'une année. Il arrivera à échéance fin 2023. De la même façon que le PNMR1 et le PNMR2, il sera évalué par le Haut conseil de la santé publique et le Haut conseil de l'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur. L'objectif de cette évaluation est tout d'abord de mesurer les résultats obtenus en regard du bilan qui avait été dressé à l'issue du PNMR2. Cette évaluation doit également permettre de dégager les grands axes de la politique devant être poursuivie pour les années à venir dans ce domaine très sensible des maladies rares.

Données clés

Auteur : [M. Philippe Gosselin](#)

Circonscription : Manche (1^{re} circonscription) - Les Républicains

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 3426

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : Santé et prévention

Ministère attributaire : Santé et prévention

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [22 novembre 2022](#), page 5529

Réponse publiée au JO le : [28 mars 2023](#), page 2930