



# TRANSFORMER LES MALADIES RARES

TROUVER DES SOLUTIONS ENSEMBLE EN EUROPE



EN PARTENARIAT AVEC

La  
Revue  
du **Trombinoscope**



CE SUPPLÉMENT A ÉTÉ PRODUIT PAR DODS IMPACT POUR TAKEDA. LA RÉDACTION DE DODS N'A PAS ÉTÉ IMPLIQUÉ DANS LA CRÉATION DE CE CONTENU, ET LES OPINIONS EXPRIMÉES SONT CELLES DES AUTEURS ET NON DU TROMBINOSCOPE OU DU GROUPE DODS

## INTRODUCTION

À la mémoire de David Sassoli, président du Parlement européen et fervent défenseur de la cause des maladies rares, qui a un jour dit « nous avons aujourd'hui plus que jamais besoin de nous assurer que nos actions et nos politiques soient adaptées aux défis de demain ».

En 2021, nous avons réussi, en tant que communauté, à faire des maladies rares une priorité à l'échelle mondiale. La fin de l'année s'est conclue par



l'adoption de la première résolution des Nations Unies traitant des difficultés que vivent plus de 330 millions de personnes atteintes de maladies rares dans le monde. La communauté internationale s'est ainsi engagée à promouvoir leurs droits humains, leur santé et leur bien-être, pour vraiment « ne délaissier personne ».

En 2021, un nouveau cadre politique européen pour les maladies rares a été réclamé, conformément à ce que préconise l'étude prospective Rare 2030.

Cette proposition a été largement soutenue par des membres du Parlement européen, sous la direction de Frédérique Ries, si bien qu'elle a été incluse dans l'agenda de la présidence française de l'UE. En effet, une grande conférence sur les maladies rares se tiendra à Paris le 28 février, à l'occasion de la journée mondiale des maladies rares. Tout ceci participe à un véritable élan.

L'espoir, pour les 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe, est qu'en 2022, les responsables politiques œuvrent à l'adoption d'un plan d'action européen contre les maladies rares. Un grand nombre d'initiatives phares de ce domaine sont liées à des actions législatives importantes à venir l'année prochaine, notamment : le déploiement des ERN et le début d'un nouveau cycle de cinq ans ; l'exploitation des maladies rares comme cas d'utilisation pour la stratégie de l'espace européen des données de santé ; la mise en place de partenariats autour des maladies rares ; et la révision des réglementations de l'UE sur les médicaments orphelins et l'utilisation pédiatrique des médicaments, dans le cadre d'une stratégie pharmaceutique européenne, afin de renforcer la compétitivité de l'Europe en matière d'investissement pour l'innovation et d'améliorer l'accès à des traitements curatifs et révolutionnaires abordables. ■



Yann Le Cam est le PDG de EURORDIS-Rare Diseases Europe

## SOMMAIRE

- 3 Sandra Gallina**  
Coordination renforcée
- 4 Johan Prevot**  
Directive européenne sur le sang
- 5 Déclarations des décideurs**
- 7 Giles Platford**  
Partenariats et innovation
- 8 Alexander Natz**  
Communauté des maladies rares
- 9 Nathalie Moll**  
Réglementation des médicaments orphelins
- 10 Anna Kole**  
Le temps d'agir



Dods Impact est le studio interne de contenu du groupe Dods. Pour savoir comment Dods Impact peut aider votre organisation, email : [daniel.bond@dodsgroup.co.uk](mailto:daniel.bond@dodsgroup.co.uk)

Éditeur

**Daniel Bond**

Responsable éditorial (UE)

**Jonathan Benton**

Responsable éditorial (UE)

**Rajnish Singh**

Directeur artistique

**Tim Shepherd**

Maquette

**Antonello Sticca**

**Matt Titley, Max Dubiel**

Dods est largement respecté pour sa production d'autorité et indépendantes. • Sa politique est d'accepter des publicités représentant de nombreux aspects d'un débat et provenant d'une variété d'organisations. • Dods ne prend aucune position politique sur les messages contenus dans les publicités mais exige que tout contenu soit en stricte conformité avec la loi. La reproduction totale ou partielle de tout article est interdite sans autorisation écrite préalable.

Dods, Tour Voltaire, 1 place des Degrés, CS 80235 Puteaux

92059 Paris La Défense cedex

© Dods 2022

Imprimé par Printcorp

# LUTTER CONTRE LES MALADIES RARES GRÂCE À UNE MEILLEURE COORDINATION

Les réseaux européens de référence, le soutien à la recherche, ainsi que la révision des lois européennes sur les médicaments sont essentiels au projet de la Commission d'aider les personnes souffrant de maladies rares. Par **Sandra Gallina**

**M**ême si leur nom suggère le contraire, les maladies rares touchent énormément d'Européens, soit près de 36 millions de personnes.

En amont de la journée mondiale des maladies rares cette année, je souhaitais réaffirmer la détermination de l'UE à lutter contre ces maladies, tout en améliorant la vie de ceux qui en sont atteints.

Les réseaux européens de référence (ERN) illustrent parfaitement cet engagement. Depuis leur lancement en 2017, ils ont prouvé leur efficacité en rassemblant plus de 1500 centres de soins ultra spécialisés à travers l'UE. En janvier, de nouveaux membres ont rejoint 24 réseaux existants d'ERN. Grâce au soutien financier et technique de la Commission, leur nombre a quasiment doublé.

Cette coopération à grande échelle permet d'accélérer les diagnostics, d'améliorer les standards de soins et de mieux informer les patients. Les ERN font le plus gros du travail, permettant le voyage des connaissances plutôt que celui des patients. Ces derniers peuvent ainsi se focaliser sur leur santé. Il s'agit d'un principe fondamental des réseaux.

L'établissement de registres européens rassemblant toutes les ressources existantes constitue une part importante

des activités des ERN. Une fois ces registres pleinement opérationnels et alimentés par des données cliniques, ils permettront de faciliter le développement de la recherche sur les maladies rares et d'améliorer la planification ainsi que la qualité des soins.

L'intégration de ces registres dans le futur espace européen des données de santé va créer une myriade d'opportunités pour les patients d'accéder à leurs données, et de favoriser la recherche et l'innovation.

Pour étendre l'influence des ERN, la Commission améliore leur financement dans le cadre du programme EU4Health. Il ne s'agit pas seulement d'y allouer plus de ressources, mais également de simplifier les procédures administratives, permettant ainsi aux professionnels de santé de se concentrer sur ce qu'ils savent faire de mieux : soigner leurs patients.

Le futur des ERN ne peut pas être envisagé sans leur intégration dans des systèmes de santé nationaux. La Commission et les États membres commenceront donc à mettre en place cette intégration plus tard dans l'année, dans le cadre d'une action commune.

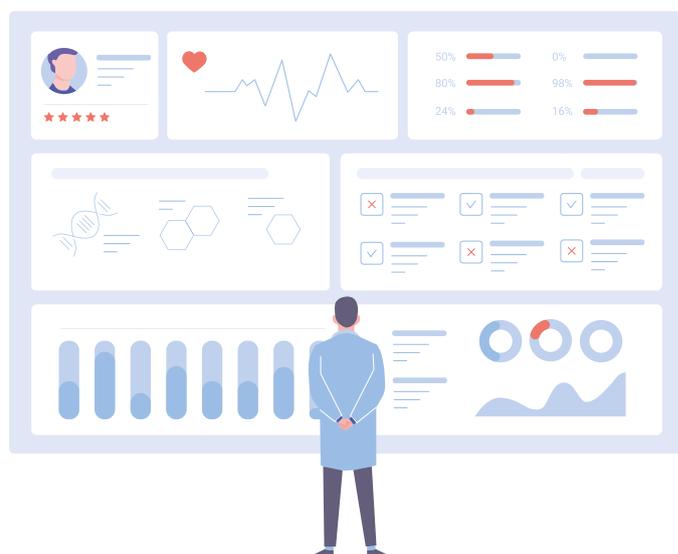
Les ERN ont été conçus selon un modèle d'amélioration continue. La première évaluation des ERN et de leurs membres commencera

cette année, et les rapports complets seront disponibles en 2023. Voilà des exemples concrets qui illustrent notre volonté d'optimiser cet excellent système pour l'avenir.

Tout ceci est financé par l'UE, dans le cadre de son soutien à la recherche. Grâce au programme-cadre pour la recherche et l'innovation « Horizon 2020 » de l'UE, ce sont près de 900 millions

les soins de santé à l'étranger, notamment ses dispositions sur la coopération en matière de maladies rares et d'ERN.

Même si beaucoup de choses ont été accomplies, la route devant nous est encore longue. La journée mondiale des maladies rares nous rappelle l'importance de tout ce travail et de rester aux côtés de ceux qui ont encore besoin de soutien. ■



d'euros qui sont alloués au financement de plus de 160 projets collaboratifs autour des maladies rares.

Les ambitions de la Commission vont au-delà de ces mesures, qui portent déjà leurs fruits. En effet, d'ici la fin de l'année, nous prévoyons de proposer une révision de la législation sur les médicaments pour les maladies rares et nous évaluerons la directive sur



Sandra Gallina est à la tête de la Direction générale de la santé et de la sécurité alimentaire de la Commission européenne

# POUR UNE DIRECTIVE EUROPÉENNE SUR LE SANG CENTRÉE SUR LES PATIENTS

Pour les patients atteints de maladies rares qui ont besoin de médicaments dérivés du plasma, la disponibilité de ce composant liquide du sang est devenue une question de santé majeure. Par Johan Prevot

À l'occasion de la Journée mondiale des donneurs de sang 2021, la commissaire européenne Stella Kyriakides a encouragé les citoyens européens à donner leur sang et leur plasma, soulignant l'importance de ce dernier dans la production de médicaments pour sauver la vie de patients atteints de maladies rares, comme les patients atteints de déficits immunitaires primitifs (DIP).

IPOPI salue cet encouragement qui vise à développer les médicaments dérivés du plasma (MDP), notamment les immunoglobulines (Ig). Les patients souffrant d'un DIP doivent être traités toute leur vie pour combattre des infections graves, voire mortelles, contre lesquelles aucun autre traitement n'existe ou devrait voir le jour dans les dix prochaines années. Le plasma destiné au

fractionnement est « collecté » chez les donneurs de sang ou les donneurs de plasma par plasmaphérèse, un procédé où les donneurs peuvent donner leur plasma plus souvent que leur sang, car le plasma se régénère plus rapidement dans le corps humain.

Les patients européens sont reconnaissants envers tous les donneurs, malheureusement, il n'y a pas suffisamment de dons de plasma pour répondre à leurs besoins : la demande en immunoglobulines augmente chaque année de 6 à 8 % et il manque à l'UE 30 % du plasma nécessaire pour produire les MDP nécessaires. L'UE importe ce plasma des Etats-Unis où les dons sont les plus importants au monde, mais ont baissé de 20 % par rapport à 2019 en raison de la pandémie. Il est donc vital de collecter plus de plasma dont la disponibilité est une question de santé majeure.

La directive européenne sur

le sang, les tissus et les cellules est en cours de révision. En collaboration avec d'autres organisations de patients et sous l'égide du Plasma Protein Users Group (PLUS), IPOPI en appelle à une directive qui veille à recueillir davantage de plasma afin que les patients bénéficient de ces traitements vitaux. L'UE doit revoir sa stratégie, s'intéresser aux meilleures pratiques comme aux idées nouvelles.

IPOPI et PLUS appellent les responsables politiques à distinguer précisément

**« Pour recueillir davantage de plasma et veiller à ce que les patients continuent à avoir accès à des traitements vitaux pour eux, l'UE doit revoir ses stratégies et s'intéresser aux meilleures pratiques en matière de collecte ainsi qu'aux idées nouvelles »**

dans cette directive les différences entre sang, plasma et leurs dérivés. Quatre pays - Allemagne, Autriche, Hongrie et République tchèque - permettent aux secteurs publics et privés de collecter à eux seuls 40 % du plasma destiné au fractionnement grâce à la plasmaphérèse. Nous

devons nous en inspirer et veiller à ce que la législation permette aux pays d'optimiser leurs systèmes de collecte, au lieu d'imposer une approche unique. L'objectif ultime n'est pas de parvenir à une quantité suffisante au niveau européen, mais au niveau mondial, par une collecte de plasma géographiquement équilibrée. La nouvelle législation sur le sang, les tissus et les cellules devrait contribuer à un meilleur approvisionnement et à une libre circulation de MDP sûrs et efficaces. Elle devrait également permettre d'éviter le gaspillage du plasma et inciter à la collecte par plasmaphérèse, chaque fois que cela est possible.

Nous remercions les députés du Parlement européen qui soutiennent les efforts pour augmenter la collecte de plasma dans l'UE, ainsi que la Commission européenne pour avoir impliqué les patients pris en charge avec des MDP dans les discussions relatives à la législation. L'objectif ultime consiste à garantir aux patients de l'UE l'accès à des traitements vitaux et nous espérons que nos efforts aboutiront à une approche de la collecte de plasma plus centrée sur le patient. ■



Johan Prevot est le directeur exécutif de l'International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies (IPOPI)



### SAISIR LES OPPORTUNITÉS

**Philippe Berta, président du groupe d'étude des maladies rares à l'Assemblée française, estime que la présidence française de l'UE est l'occasion de tirer parti des innovations à venir**

**L**es défis posés aux maladies rares sont ceux qui seront, demain, posés à la majorité des pathologies, avec le développement de la médecine personnalisée. Si les maladies rares concernent 3 millions de personnes en France, et 30 millions en Europe, elles se scindent en 7000 pathologies. Le faible nombre de patients par pays pour chaque syndrome – parfois même 1, 2 ou 3 pour des maladies ultra-rares – rend l'échelle européenne pertinente. Tout comme demain, le traitement des cancers par des techniques de précision ne ciblera que des populations restreintes et obligera à un changement d'échelle. Nous pouvons donc aujourd'hui ouvrir la voie, défricher, inventer ce qui sera la norme dans l'avenir. La présidence française est l'occasion de nous saisir de cette opportunité. La crise sanitaire a démontré que, même sans compétence propre dans le domaine de la santé, l'Union européenne était un atout en cette matière pour ses membres. "Rare 2030" a formulé des propositions fondées, documentées, réalistes. Les patients, le corps médical, l'industrie sont mobilisés pour faire progresser la

recherche, la mise sur le marché des médicaments et le parcours de soin. Bref, tous les ingrédients sont réunis, la volonté politique nous appartient. ■



Philippe Berta

### UNE OPPORTUNITÉ EXCEPTIONNELLE

**Avec la France à la présidence de l'UE, nous avons cette année une chance d'aider les personnes atteintes de maladies rares à tisser des liens entre elles, à se soutenir et à s'inspirer les unes des autres, déclare David Lega (Suède, PPE)**

**G**randir avec une maladie rare peut être difficile. Beaucoup d'enfants atteints de maladies rares ont tendance à se sentir exclus. Cette année, avec la France à la présidence du Conseil de l'Union européenne, nous avons une chance d'améliorer les conditions de vie des personnes atteintes de maladies rares. Il y a un problème qui, selon moi, doit être pris à bras-le-corps : celui de l'absence de réseaux

permettant à ces personnes de se rassembler. Les enfants qui ont une maladie rare doivent eux aussi pouvoir envisager l'avenir avec enthousiasme et espoir, comme tous les autres enfants. Mais les personnes touchées par ces maladies sont peu souvent au centre de l'attention et leurs maladies sont effectivement « rares ». C'est pourquoi je pense que les États membres de l'UE devraient soutenir des réseaux qui permettraient à ces personnes de trouver un environnement où elles peuvent nouer des liens. Je pense que nous devons proposer de meilleures plateformes, grâce auxquelles les malades comprendraient que ce n'est pas leur état de santé qui doit définir leur existence et qu'ils peuvent mener une vie bien remplie. Beaucoup de personnes atteintes d'une maladie rare ont des vies inspirantes, des familles merveilleuses et des carrières brillantes. Mettons donc ces exemples en avant. Créons des plateformes qui ont vocation à donner du soutien et de l'inspiration aux malades. ■



David Lega

### CRÉER UNE UNION EUROPÉENNE DE LA SANTÉ

**En harmonisant les politiques de santé dans toute l'UE, nous pourrions réellement aider les patients atteints de maladies rares, partout en Europe, affirme Cindy Franssen (Belgique, PPE)**

**A**ujourd'hui, près de 30 millions de personnes souffrent d'une maladie rare en Europe. Cependant, comme ces maladies touchent moins de 5 personnes sur 10 000, de bons traitements sont souvent difficiles à trouver et onéreux. En créant une véritable Union européenne de la santé, nous pourrions enfin améliorer drastiquement les traitements ainsi que l'accès à ces traitements. Au sein de la commission spéciale sur la lutte contre le cancer, nous avons réfléchi à la façon d'améliorer le traitement de cancers rares. Souvent, le meilleur traitement n'est pas disponible dans le pays du malade. Par conséquent, nous voulons permettre aux patients de traverser les frontières rapidement et facilement, ce qui est impossible sans un système européen de collecte et de partage des données de santé. Il en va de même pour la recherche. L'UE doit également élaborer un système qui favorise le développement de médicaments et de traitements ayant une réelle valeur ajoutée. Certes, la révision à venir de la législation pharmaceutique sera à cet égard essentielle,

mais elle permettra aussi de garantir que les traitements soient disponibles à un prix abordable. Nous préconisons également de meilleures procédures conjointes en matière de médicaments pour les maladies rares. Je pense que toutes ces actions, couplées à l'identification d'autres maladies rares, seront vraiment bénéfiques pour tous les patients de l'UE. Je suis ravie de voir que la santé figure parmi les priorités de la présidence française de l'UE, avec notamment une conférence sur les maladies rares qui se tiendra en février. Trop longtemps nous avons considéré que la santé relevait uniquement de la compétence des États.



Cindy Franssen

**« Je suis ravie de voir que la santé figure parmi les priorités de la présidence française de l'UE, avec notamment une conférence sur les maladies rares qui se tiendra en février »**  
Cindy Franssen

Or, nous avons bien vu au cours de ces derniers mois l'immense valeur ajoutée que l'UE pouvait apporter. Il est temps d'exploiter pleinement ce potentiel et de bâtir l'Union européenne de la santé. ■

## UN PLAN SUR LE LONG TERME

**Nous avons besoin d'une coordination au niveau européen si nous voulons répondre aux besoins des 30 millions de personnes en Europe qui souffrent d'une maladie rare, estime Kateřina Konečná (République tchèque, GUE/NGL)**

**N**ous devons établir un plan sur les dix prochaines années, pour les 30 millions de citoyens de l'UE atteints de maladies rares. Depuis la dernière politique européenne générale de 2009, nos technologies et nos connaissances ont énormément évolué. Il n'y a qu'au niveau européen que nous pouvons lutter efficacement contre ces maladies. Nous devons également tirer les enseignements de ces deux dernières années de combat contre la pandémie. Les besoins des patients atteints de maladies rares nécessitent une meilleure coopération européenne en matière de santé. L'achat conjoint de vaccins et de médicaments contre la COVID-19 doit servir de modèle à un système permanent d'approvisionnement en médicaments orphelins, qui permettrait à plus de patients d'accéder aux traitements. Nous devons également introduire un dépistage

massif des nouveau-nés, pour leur donner une chance de mener une vie normale. Ces mesures sont impossibles sans une coordination autour d'un plan commun, qui proposerait des objectifs et des recommandations politiques aux États membres. Pour cette raison, mes collègues et moi-même exhortons la présidence française, championne de la coopération européenne dans ce domaine, à aborder la question d'un nouveau plan, lors d'un débat en séance plénière, ce qui permettrait d'ouvrir la discussion et d'aboutir à une proposition. ■



Kateřina Konečná

## LES ÉTOILES SONT ALIGNÉES

**Un nouveau plan d'action européen pour unifier les différentes politiques est nécessaire, selon Frédérique Ries, vice-présidente du groupe Renew**

**L**es maladies rares représentent un domaine où l'action européenne apporte une véritable valeur ajoutée, et les stratégies les plus efficaces sont transfrontalières et européennes. De grands progrès ont été réalisés grâce aux avancées scientifiques et aux efforts déployés aux niveaux européen et national.

Cependant, trop de personnes vivant avec une maladie rare sont confrontées à des besoins non satisfaits et à des inégalités dans l'accès au diagnostic, aux traitements et aux soins. Aujourd'hui, la priorité pour les patients et leurs familles doit être de sortir des silos. L'étude prospective Rare 2030, un projet que j'ai initié en 2017 pour projeter les futures politiques en matière de maladies rares, a mis en évidence la nécessité d'une plus grande cohérence entre les politiques européennes. Le constat était clair : nous avons besoin d'un nouveau plan d'action européen pour unifier les politiques qui touchent la vie des 30 millions de personnes vivant avec une maladie rare en Europe. Les étoiles sont alignées : le Parlement européen a récemment manifesté son soutien lors d'un débat sur le plan d'action européen pour les maladies rares. Une position que j'aurai l'honneur de défendre lors de la conférence ministérielle organisée sur la question par la présidence française du Conseil ce 28 février, à l'occasion de la Journée des maladies rares. ■



Frédérique Ries

# LES PARTENARIATS SONT AU CŒUR DES FUTURES INNOVATIONS SUR LES MALADIES RARES

Les traitements des maladies rares entrent dans une nouvelle ère grâce à de nouveaux partenariats, qui débouchent sur des méthodes de travail novatrices. Par Giles Platford

**L'**Europe est sur le point d'opérer une transition majeure pour améliorer la vie des 30 millions de citoyens atteints d'une maladie rare, et celle de leurs aidants. Les Nations Unies viennent d'adopter leur toute première résolution. La présidence française de l'UE place les maladies rares parmi ses priorités. Une conférence se tiendra en février, à l'occasion

pour les 95 % de maladies rares restantes est vital, tout comme il est essentiel de relever les défis liés aux plus de 80 % de maladies rares dont le taux d'incidence est inférieur à 1 sur 100 000. Généralement, le diagnostic est posé tardivement et les patients font face à un vrai parcours du combattant dans les systèmes de soins, souvent dès l'enfance. Les thérapies dérivées du

Aujourd'hui, nous devons aborder les questions relatives à l'ensemble du cycle de vie des médicaments pour lutter contre les maladies rares. L'Europe rencontre des défis dans plusieurs domaines : recherche fondamentale, diagnostic, infrastructure, consensus sur les preuves réglementaires et d'accès au marché, adoption de l'innovation, accès équitable au traitement et sécurité d'approvisionnement. Pour encourager l'innovation dans les maladies rares, l'évolution de la réglementation actuelle de l'UE sur les médicaments orphelins et pédiatriques pourrait inciter à soutenir les domaines des maladies rares sous-investis, tout en rééquilibrant la prise en charge sans affecter

le parcours de soins.

Une étude mandatée par Takeda a identifié les mécanismes potentiels pour augmenter l'acceptation des nouveaux médicaments en Europe : partenariats public-privé pour financer la recherche fondamentale intégrant la voix des patients, la création de partenariat précoce sur les données probantes entre développeurs, régulateurs et payeurs ou de contrats basés sur la valeur, le cas échéant. Ces partenariats donneraient une vision plus complète et efficace des intentions de l'Europe, où la science n'est pas linéaire, où les données devraient être partagées pour alimenter la recherche, où les diagnostics devraient être facilités et où l'innovation aboutirait à des traitements.

Il est encourageant de voir se renforcer l'unité et la collaboration avec « Rare 2030 » et un plan d'action européen pour les maladies rares. Nous sommes impatients d'obtenir des résultats concrets dans un futur proche. La pandémie a révélé des méthodes de travail novatrices, créées des alliances inattendues mais précieuses, sur lesquelles capitaliser. Takeda et le secteur privé sont prêts à collaborer pour ouvrir une nouvelle ère de traitements et de solutions pour les personnes atteintes de maladies rares. ■



de la journée mondiale des maladies rares. De plus, l'UE prévoit de réviser les règles régissant les médicaments, ainsi que la législation sur le sang, les tissus et les cellules.

C'est le moment opportun pour repenser l'écosystème des maladies rares, dans un esprit collaboratif. Le besoin est évident. Pour 5 % des maladies rares bénéficiant d'au moins un traitement autorisé, la norme de soins pour la plupart des patients peut encore être améliorée. Poursuivre la recherche de traitements

plasma, par exemple, sont des traitements qui sauvent des vies et souvent l'unique option pour certaines maladies chroniques rares et complexes, comme les maladies immunodéficientes. Ces traitements ne peuvent être produits qu'à partir du plasma humain. S'accorder sur la façon d'augmenter les dons de plasma en Europe est urgent, pour répondre à la demande croissante pour ces médicaments. Sinon, la vie de nombreux patients risque d'être menacée.

**« Takeda et le secteur privé sont prêts à s'associer pour ouvrir une nouvelle ère des traitements et des solutions destinés aux personnes vivant avec une maladie rare »**



Giles Platford est le président de TAKEDA Europe & Canada.

# APPRENDRE DE LA COMMUNAUTÉ DES MALADIES RARES

Les entrepreneurs européens du secteur pharmaceutique tirent des leçons de cette communauté pour développer des innovations en matière de santé, qui auraient été unimaginables il y a quelques décennies. Par Alexander Natz

**D**e nombreuses initiatives en matière de politique de santé sont sur le point d'être mises en place en Europe, notamment des propositions pour revoir les règles visant à encourager le développement de médicaments pour le traitement des maladies rares, ainsi qu'une révision de la législation

par les patients pour lesquels nous travaillons et avec qui nous collaborons. Le groupe d'experts européens sur les incitations aux médicaments orphelins est un exemple de cette approche. Dirigé par EUCOPE et EURORDIS, le groupe rassemble des experts en maladies rares dans le but de proposer des solutions

être source d'inspiration. Aujourd'hui, nous souhaitons en mettre trois en avant : la coopération, l'innovation et la défense des patients.

Lorsqu'on pense aux coopérations réussies de cette communauté, on pense par exemple aux patients et aux professionnels de santé qui sont derrière les réseaux européens de références (ERN) : 24 réseaux virtuels où des professionnels de santé de toute l'Europe luttent contre les maladies rares. Quelques années après leur lancement, les ERN sont devenus un modèle pour les professionnels de santé et les hôpitaux en matière d'échange d'informations sur la gestion de la COVID-19.

Les maladies rares constituent également un domaine précurseur pour les innovations thérapeutiques. Les patients, le personnel soignant, les concepteurs (souvent des petites entreprises) et des scientifiques visionnaires ont ouvert la voie. Bien que le chemin de l'innovation soit souvent semé d'embûches,

les premières applications thérapeutiques pour les maladies rares continuent d'ouvrir les portes à des applications plus larges, dans des domaines comme la COVID-19 ou le diabète.

La défense des patients atteints de maladies rares est le moteur de la plupart des réussites

en matière de coopération et d'innovation. En Europe, les défenseurs des patients ont joué un rôle essentiel pour établir des lois et des politiques sur ces maladies. À l'échelle mondiale, leur travail a abouti à la première résolution des Nations Unies sur les personnes vivant avec une maladie rare, une reconnaissance historique des droits et de l'inclusion sociale de ces patients.

Alors que nous nous préparons à de nombreuses avancées politiques en matière de santé, quelles leçons pouvons-nous tirer de la communauté des maladies rares ? Sur la base des exemples précités, nous avons trois suggestions : tout d'abord, nous devons continuer à promouvoir la coopération et à rassembler les connaissances et les ressources. Ensuite, nous devons nous assurer que le cadre législatif européen soit suffisamment souple pour accueillir des innovations, qui étaient unimaginables il y a quelques décennies. Enfin, nous devons nous inspirer de la résilience et des ressources inépuisables des personnes vivant avec une maladie rare, qui savent voir une opportunité là où la plupart des gens voient des difficultés. ■



générale sur les produits pharmaceutiques. À l'occasion de la journée mondiale des maladies rares, nous voulons réfléchir à la question suivante : comment la communauté des maladies rares peut-elle tous nous aider à nous préparer à ces changements politiques à venir ?

La Confédération européenne des entrepreneurs pharmaceutiques (EUCOPE) représente principalement des PME biopharmaceutiques, dont beaucoup se consacrent aux maladies rares. EUCOPE participe à plusieurs plateformes rassemblant des partenaires autour du cycle de vie des thérapies pour les maladies rares. Nous aspirons également à montrer l'exemple, motivés

multipartistes novatrices afin d'améliorer l'environnement des médicaments orphelins en Europe. Il existe beaucoup de domaines où la communauté des maladies rares peut

**« Les maladies rares constituent également un domaine précurseur pour les innovations thérapeutiques. Les patients, le personnel soignant, les concepteurs (souvent des petites entreprises) et des scientifiques visionnaires ont ouvert la voie »**



Alexander Natz est secrétaire général de la Confédération européenne des entrepreneurs pharmaceutiques (EUCOPE)

# RÈGLEMENT DE L'UE SUR LES MÉDICAMENTS ORPHELINS

## SOUTENIR L'INNOVATION POUR RÉPONDRE AUX BESOINS DES PATIENTS

Notre capacité à continuer de développer de nouveaux traitements pour les personnes vivant avec une maladie rare dépend de l'écosystème de recherche européen. Par **Nathalie Moll**

**P**endant la pandémie, nous avons tous compté sur l'innovation médicale pour lutter contre le coronavirus. Pour les 30 millions d'Européens qui vivent avec une maladie rare, les nouvelles découvertes en médecine représentent leur principal espoir pour une vie meilleure.

Au cours des 20 dernières années, nous avons assisté à des progrès incroyables en matière de médicaments orphelins, en partie grâce à l'adoption de la réglementation européenne sur ces médicaments en 2000. Pour la première fois, on a créé

**« Des innovations révolutionnaires comme les modifications des cellules et les thérapies géniques permettent de traiter des maladies que l'on pensait incurables. »**

des incitations pour favoriser la recherche et le développement pour lutter contre les maladies rares. Depuis l'entrée en vigueur de ce règlement, nous sommes passés de 8 à plus de 190 traitements aujourd'hui pour soigner ces maladies.

Malgré ces progrès, il n'existe actuellement aucun traitement

pour 95% des maladies rares. Alors que l'UE révisé son règlement sur les médicaments orphelins, il est nécessaire de s'assurer de deux choses : la première, c'est d'avoir un écosystème de recherche et de développement européen qui puisse répondre aux besoins des patients lorsqu'aucun traitement n'existe ; la seconde, c'est que les patients en Europe bénéficient d'un accès plus rapide et plus équitable aux traitements approuvés.

Les maladies rares comptent parmi les maladies les plus complexes et les plus difficiles à combattre. Afin de créer un écosystème qui puisse nous amener à la découverte et au développement d'une nouvelle génération de traitements, il faut prévoir des mesures d'incitation, ainsi que promouvoir un esprit pionnier pour surmonter les obstacles scientifiques et réglementaires existants.

Depuis l'adoption du règlement européen sur les médicaments orphelins, les essais cliniques ont augmenté de 88 % et 230 PME spécialisées dans la recherche sur les maladies rares ont vu le jour. Il est essentiel de comprendre comment les découvertes scientifiques se produisent pour créer des mesures incitatives qui fonctionnent.

Les nouveaux traitements découlent de mesures qui promeuvent de nouvelles découvertes scientifiques. Limiter les incitations à un domaine particulier freinerait l'innovation au lieu de l'accélérer.

Des innovations révolutionnaires comme les modifications des cellules et les thérapies géniques permettent

faut pour cela s'appuyer sur les progrès réalisés dans le cadre des contrats d'accès au marché ('managed entry agreements') ainsi que sur les programmes d'accès précoce ('early access schemes'), et continuer de travailler ensemble pour favoriser l'accès aux médicaments.

Alors que l'UE revisite son règlement sur les



de traiter des maladies que l'on pensait incurables. Elles transforment les paradigmes de traitement, où les patients qui subissaient des interventions médicales toute leur vie ne prennent plus qu'un seul traitement. Ces nouvelles façons de lutter contre les maladies rares nécessitent de nouvelles approches pour les intégrer dans les systèmes de santé. Cela implique de trouver de nouveaux modèles de financement qui garantissent l'accès des patients aux traitements et la pérennité des systèmes de santé. Il

médicaments orphelins, il est temps de soutenir l'innovation afin d'améliorer l'accès aux médicaments. ■



**Nathalie Moll** est directrice générale de la Fédération européenne des associations et industries pharmaceutiques (EFPIA)

# IL EST TEMPS POUR L'EUROPE D'AGIR CONTRE LES MALADIES RARES

Une collaboration repensée au niveau européen pour une nouvelle stratégie commune contre les maladies rares pourrait changer la vie des patients touchés par ces maladies. Par Anna Kole

**O**n a tiré beaucoup de leçons de la pandémie de COVID-19. La plus importante étant que la solidité des systèmes de santé se mesure à leur capacité à réagir vite pour protéger les citoyens les plus vulnérables. L'Europe a une chance unique d'améliorer la vie de 30 millions de citoyens vivant avec une maladie rare, dans les 27 États membres.

EURORDIS-Rare Diseases Europe, ainsi que plus de 250 leaders d'opinion et des milliers de patients, ont mené une étude prospective pendant deux ans intitulée Rare 2030, sous l'impulsion du Parlement européen et grâce au financement de la Commission européenne. L'an dernier, cette étude a permis de déterminer une orientation consensuelle des politiques européennes en matière de maladies rares pour la prochaine décennie. Elle recommande notamment un nouveau cadre européen pour les maladies rares, afin d'atténuer certaines disparités en matière de domaines politiques et de pays. Depuis lors, plus de 2 100 personnes ont soutenu cette démarche, chacune ayant ses propres raisons de vouloir un changement.

En décembre 2021, les États membres de l'UE ont chacun confirmé leur engagement dans la lutte contre les maladies rares, en adoptant et, dans certains cas, en co-parrainant la première résolution des Nations Unies visant à relever les défis des personnes vivant avec une maladie rare et de leurs familles, afin de mettre en lumière cette communauté. Ainsi, l'Union

européenne dans son ensemble a reconnu l'impact des maladies rares sur l'accès à l'éducation et à un travail décent, sur l'égalité entre les sexes, et sur l'inclusion dans la société. L'appel des États membres de l'UE n'est pas marginal. Le Parlement européen a récemment demandé à la Commission européenne d'introduire dans les plus brefs délais un plan d'action concernant les maladies rares afin de les gérer de manière plus efficace et novatrice. La requête, formulée par l'eurodéputée Frédérique Ries, a été suivie d'une lettre de plus de 41 eurodéputés.

**« En Europe, une maladie est définie comme rare lorsqu'elle touche moins d'une personne sur 2 000 : soit en tout 30 millions de citoyens en Europe »**

Pour porter cette demande à l'attention de la Commission européenne et pour faire le premier pas vers l'adoption officielle du plan d'action, le Conseil de l'UE, présidé à la fois par la France, la République tchèque et la Suède, a intégré les maladies rares dans ses priorités. Entre 2022 et juillet 2023, les trois pays organiseront une série d'événements. Le premier sera une grande conférence organisée par le Ministre des Solidarités et de la Santé français, à l'occasion de la journée mondiale des maladies rares, qui rassemblera les principaux responsables politiques afin d'établir des recommandations

visant à modifier la législation européenne sur les maladies rares. Le principal objectif consistera à établir la feuille de route de l'Union européenne dans ce domaine et à se préparer collectivement à l'adoption d'un plan européen sur les maladies rares, à savoir un cadre complet faisant la jonction entre les différentes initiatives et politiques nationales et européennes.

Mais pourquoi devons-nous adopter une approche européenne pour une si petite minorité de citoyens ? En Europe, une maladie est définie comme rare lorsqu'elle touche une personne sur 2 000 : soit

en tout 30 millions de citoyens en Europe. Travailler à l'échelle européenne est très bénéfique pour les personnes atteintes de maladies rares (plus de 6 000 maladies

identifiées) qui sont généralement isolées. Il s'agira de pouvoir se faire soigner à l'étranger, mais aussi de rassembler les experts européens et de collaborer dans la recherche. L'objectif principal est de collecter la quantité de données et d'investissements nécessaire pour finalement appliquer les principes non contraignants exposés dans la résolution des Nations Unies.

Beaucoup de dossiers législatifs actuels vont bénéficier de cette rationalisation. Le monde des maladies rares est bien placé pour contribuer au futur espace européen des données de santé, mais aussi

pour en bénéficier. Même si la révision de la réglementation sur les médicaments orphelins en 2022 sera une opportunité unique d'améliorer l'accès à des traitements novateurs pour les personnes vivant avec une maladie rare, seulement 6 % de ces maladies rares disposent d'un traitement à l'heure actuelle.

La dernière stratégie européenne en matière de maladies rares remonte à plus de 10 ans, en 2009. Depuis lors, la science, la technologie et plus récemment, notre approche de la santé publique, ont changé. Malgré les appels de la Cour des comptes européenne en 2019 pour réviser, mettre à jour ou renouveler cette stratégie, aucune action concrète n'a été entreprise pour rassembler tous les domaines législatifs pertinents qui serviraient de base à une politique sur les maladies rares : les données, la législation pharmaceutique, les soins de santé, la recherche, les services sociaux et l'inclusion. Une telle entreprise garantirait que les investissements continuent à être optimisés, que les progrès réalisés dans tous les domaines soient consolidés et que les obstacles rencontrés par cette population vulnérable soient levés. Il est temps pour l'Europe d'agir dès maintenant. ■



Anna Kole est responsable de la politique de santé publique chez EURORDIS et mène le projet Rare 2030

**RAREDISEASEDAY.ORG**  
**28 FEBRUARY 2022**

**#RAREDISEASEDAY**



# SHARE YOUR COLOURS

Rare Disease Day is organised by EURORDIS-Rare Diseases Europe and 65 National alliances of patient organisations for rare diseases.