

*Nos idées préconçues nous incitent
à croire que nous ne serons
probablement jamais confrontés à
une affection rare, ni dans notre
milieu professionnel, ni à titre privé.
Pourtant, nous les côtoyons
quotidiennement, le plus souvent
sans en avoir conscience.*



Maladies Rares: comprendre une priorité de santé publique

Loredana D'Amato Sizonenko
Coordinatrice Orphanet Suisse
Médecin adjointe
Service de Médecine Génétique – HUG

1ère Journée d'Information sur les Maladies Rares
17 novembre 2009

PLAN

- **Concept des maladies rares**
- **Définition**
- **Maladies rares: actions européennes**
- **Orphanet**
- **Maladies rares en Suisse ?**
- **Orphanet Suisse**

Introduction - Concept

- Holzman NA. *Rare Diseases, Common Problems: Recognition and Management*. *Pediatrics*, **1978** ; 62(6) : 1056-1060)
- ...les maladies rares, bien que diverses, présentent des difficultés communes à être reconnues par les médecins et à être prises en charge de manière appropriée parce que la connaissance de chacune d'entre elles est très limitée et qu'il existe peu de recherche clinique dans ce domaine..
- Janvier **1983**, adoption de l'Orphan Drug Act sous la pression du lobby NORD (National Organization of Rare Disorders)
- **1990's**, les maladies rares, principalement d'origine génétique, sont un instrument de choix pour cartographier le génome humain.
- **2000's** reconnaissance par la Commission Européenne comme une priorité de Santé Publique

Définition

- En Europe, une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte moins d' **sur 2000**
(Réglementation du médicament Orphelin 141/2000)
- **6000 - 8000** maladies rares
 - 80 % ont une origine génétique, les autres causes étant infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales.
 - > 50% se déclarent chez l'enfant
- Maladies graves, chroniques, évolutives, invalidantes. Pronostic vital mis en jeu.
- Prises dans leur ensemble, elles touchent environ **30 Mio Européens** (6-8% of population)

Médicaments Orphelins

- Un médicament est “dit” orphelin lorsque sa viabilité commerciale n’est pas assurée en raison d’un marché potentiel limité
- C’est un médicament non développé par l’industrie pharmaceutique pour des raisons de rentabilité mais **qui répond à un besoin de santé publique**

**Difficultés communes
à tous les patients**

Inégalité d'accès aux soins

Difficulté d'accès au diagnostic

Retard diagnostic

**Absence de soutien pratique
au quotidien**

Manque d'information

**Manque d'espoir
thérapeutique**

**Recherche peu soutenue et manque
de connaissances scientifiques**

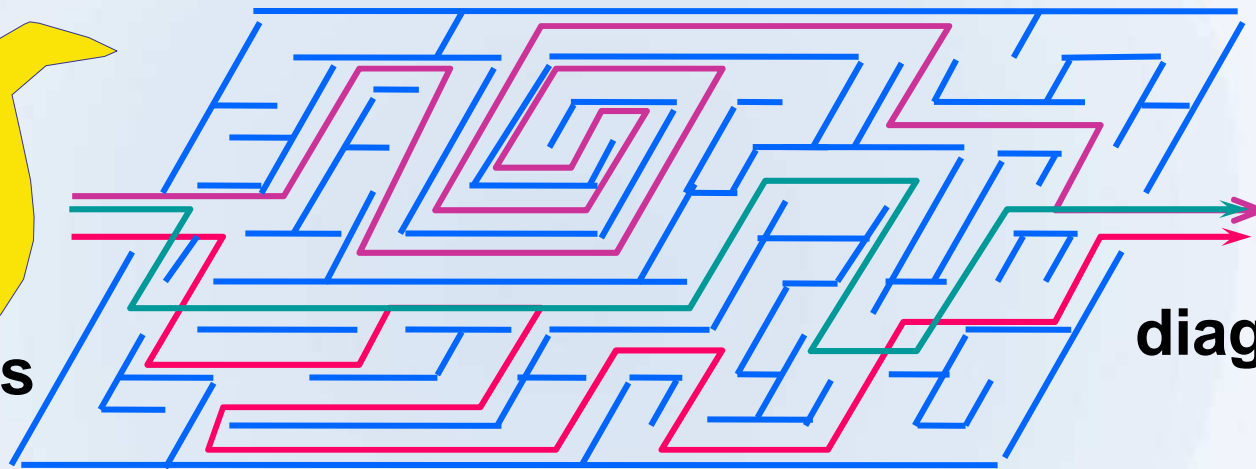
**Lourdes conséquences
Psychosociales pour les patients
et leurs familles**

Errance diagnostic

?



Premiers
symptômes



diagnostic

25% des patients attendent entre 5 et 30 ans
pour avoir le bon diagnostic

La quête du diagnostic: perte d'espoir

doctor, tests

diagnosis, treatment

inefficacy,
disappointment

another doctor, more tests

another diagnosis, another

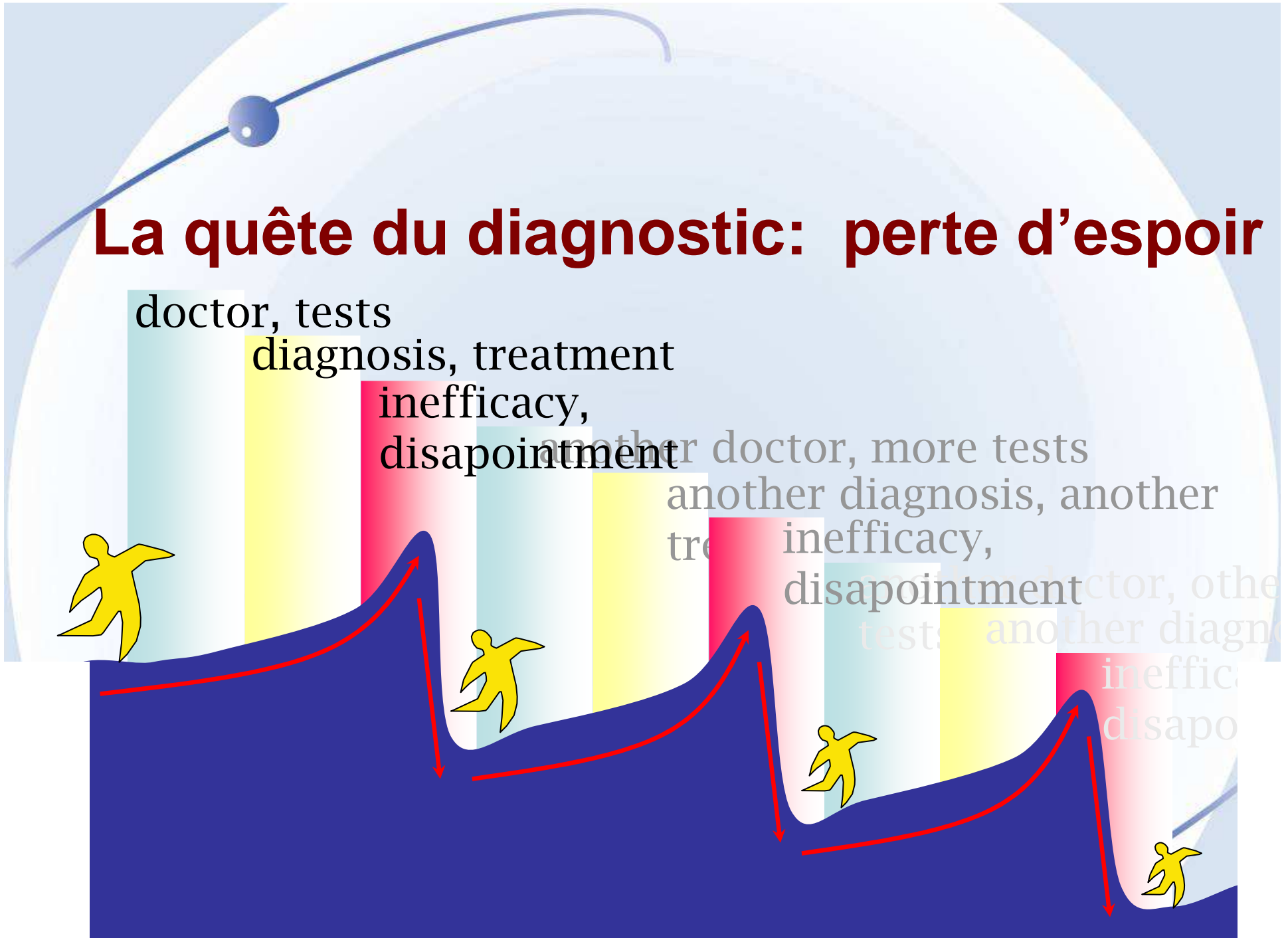
treatment, inefficacy,

disappointment

doctor, other tests, another diagnosis

inefficacy

disappointment



« Les Maladies sont rares, mais les malades nombreux »



Un enjeu de santé publique

Maladies rares: une priorité de santé publique en Europe...

➤ En santé publique

- Depuis 1999 dans le domaine de l'information (Orphanet)
- Adoption de la Communication Européenne en juin
« Maladies rares: un défi pour l'Europe »
- Centres de référence européens
- Plan National MR en France 2004-2008

➤ En recherche

- Appels d'offre de la CE
- Appel d'offre nationaux: France, Allemagne, Espagne...

➤ En développement thérapeutique

- Réglementation du médicament orphelin en décembre 1999
 - Mise sur le marché de 50 médicaments
 - 600 molécules en développement
- Réglementation des médicaments pédiatriques en 2006

**Communication Européenne:
« Maladies rares: un défi pour l'Europe »
(9 juin 2009)**

Stratégie communautaire s'articulant autour de 3 axes:

**Améliorer la
reconnaissance et la
visibilité des MR**

**Plans
nationaux MR**

**Renforcer les efforts de
coopération et de coordination
à l'échelle européenne**

Plan Maladies Rares en France (2005-2008)

Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge

- ▶ Mieux connaître l'épidémiologie des MR
- ▶ Reconnaître la spécificité des MR
- ▶ Développer l'information
- ▶ Former les professionnels de santé
- ▶ Organiser le dépistage et l'accès aux tests
- ▶ Améliorer l'accès aux soins et la qualité des soins
- ▶ Poursuivre l'effort en faveur des Médicaments Orphelins
- ▶ Répondre aux besoins d'accompagnement
- ▶ Promouvoir la recherche
- ▶ Développer des partenariats nationaux et internationaux



EURORDIS
Rare Diseases Europe

« Empowerment of patients »

L'organisation européenne pour les maladies rares



Rare Diseases Day



- **29 Février 2008: 1^{ère} journée européenne**
A rare Day for very special people
- **28 Février 2009: 2^{ème} Journée Internationale**
Patient Care: a Public Affair!
- **28 Février 2010: 3^{ème} Journée Internationale**
Patients & Researchers: Partners for Life!



www.rarediseaseday.org