Le développement de traitements et la lutte contre l'errance diagnostique doivent être les principales priorités du prochain Plan National Maladies Rares !

Malgré les réelles avancées des trois Plans nationaux Maladies Rares (PNMR), l'absence de traitements et l'errance diagnostique restent des enjeux
cruciaux
:
95% des
7000
maladies rares ne disposent pas de traitements curatifs et 25% des Français concernés par une maladie rare doivent attendre
4
ans
en moyenne
pour que la recherche de leur diagnostic débute dans un centre qualifié
.
Face à la rareté des
maladies, à la complexité et à la spécificité des défis à relever, seule
une
stratégie
national
e
interministérielle et doté
e
de réels moyens
financiers pourra
mettre fin à ces
situations inacceptables
.

Inventer de nouvelles réponses pour le développement de traitements pour les maladies sans « modèle commercial »

Aujourd'hui, moins de 5 % des maladies rares disposent de traitements adaptés. Une maladie est considérée comme rare lorsqu'elle a une prévalence inférieure à une personne sur 2000. Mais parmi les
7
000 maladies rares, 85% touchent moins d'une personne par million d'habitant
et la quasi-totalité ne disposent d'aucun traitement.
A
près une période d'investissements importants
, force est de constater qu'aujourd'hui,
le marché se focalise sur les
maladies offrant le plus de perspectives commerciales, délaissant, de fait,
les
plus rares
et les plus complexes
.
Pourtant,
des thérapies innovantes
ont montré leur efficacité dans des premières maladies rares, ouvrant la voie pour d'autres voire pour des maladies plus fréquentes.

Face à cette situation, il est nécessaire que les pouvoirs publics reprennent la main. L'AFM-Tél éthon propose la création de
FITURARE,
un Fonds public d'Intervention et d'innovation pour les Traitements de maladies Ultra Rares sans perspectives de rentabilité commerciale
.
FITURARE, qui pourrait être créé dans le cadre du PNMR 4, interviendrait en
finan
çant
des projets thérapeutiques
dont la perspective de rentabilité financière est insuffisante pour les investisseurs
privés. C
es traitements sans perspective
s
commerciales
pourraient ensuite être mis à disposition des patients dans le cadre des dispositifs existant
s
d'accès compassionnel. Le
financement pérenne

de ce fond
s
pourrait provenir de l'Assurance Maladie -
il s'agit bien de soigner des patients
atteints de
maladies graves
- mais aussi de l'industrie pharmaceutique pour compenser la défaillance du marché.

«. La France a été innovante pour l'accès des patients à des traitements sans Autorisation de mise sur le marché. Elle a également été pionnière
dans la lutte contre
les maladies rares.
E
lle doit aujourd'hui créer un mécanisme financier permettant le développement et l'accès aux traitements pour les maladies sans modèle commercial.
Pour ces dizaines de milliers de patients concernés par des maladies le plus souvent mortelles, il n'y a pas de plan B
!
FITURARE
est un outil pragmatique
, complémentaire des dispositifs existants, pouvant rapidement apporter des solutions thérapeutiques à des malades dont la vie est menacée un peu plus chaque jour.
Il suffit juste d'une
réelle
volonté politique
»
Laurence
Tiennot
-Herment, Présidente de l'AFM-Téléthon

Errance diagnostique : 1 personne sur 4 attend plus de 4 ans pour être orientée vers un centre expert des maladies rares

L'errance diagnostique dans les maladies rares demeure un fléau qui impacte la vie de milliers de personnes : 1 personne sur 4 attend toujours plus de 4 ans pour être aiguillée vers un centre compétent pour diagnostiquer sa maladie rare .

ÂÂ

Grâce aux trois PNMR, la France bénéficie d'une organisation performante pour la prise en charge de s personnes atteintes de m aladies rares.
Pourtant, e ncore trop de professionnels de santé de première ligne méconnaissent les maladies rares et les dispositifs nationaux déployés. Quant aux personnes en errance diagnostique, elles ne savent pas qui appeler pour être informées et orientées vers les centres d'expertise, capables d'entreprendre les examens utiles pour nommer leur maladie.

L'Alliance maladies rares lance une campagne de sensibilisation du grand public et des professionnels de santé de première ligne , aux maladies rares, à l'errance diagnostique et aux solutions qui existent pour la réduire . L'Alliance mobilise 500 ambassadeurs (associations de malades, Filières de santé maladies rares et Plateforme s d'expertises) afin qu'ils sensibilisent des professionnels de santé, via une brochure d'information et des affiches destinées à leur patientèle. Cette campagne est relayée sur www.alliance-maladies-rares.org/jimr-2023 .
Un film choral, d'une minute, sur l'errance, est disponible avec un appel à agir pour être informé, orienté vers les bons experts, par Maladie Rares Info Services au 0800 40 40 43 (s ervice et appel gratuit s), ou en consultant le site www.orpha.net . Enfin, l'Alliance appelle le plus grand nombre à participer à un challenge pour diffuser massivement sur les réseaux sociaux leur soutien au mouvement #acc é l é ronslesdiagnosticsmaladiesrares.

« 3 millions de Français souffrent d'une maladie rare. L'errance diagnostique est pour chacun qui le vit, une épreuve terrible avec des préjudices physiques, psychologiques, familiaux,

sociaux et financiers. Il existe pourtant aujou
rd'hui
des services d'information
de qualité
,
Maladies Rares Info Services et Orphanet, pour orienter ceux qui sont concernés vers les centres experts des maladies rares
. L'Alliance maladies rares a donc décidé de lancer une campagne de sensibilisation à l'errance diagnostique des personnes atteintes de maladies rares pour
appeler à agir et à s'informer, premiers pas nécessaires pour accélérer les diagnostics
», affirme Hélène Berrué-Gaillard, Présidente d'Alliance maladies rares
.

Un 4ème Plan National Maladies Rares ambitieux et doté de réels moyens est une impérieuse nécessité

Grâce aux trois premiers plans nationaux, la lutte contre les maladies rares a fait de réels progrès. Mais les avancées re stent fragiles et les défis majeurs.

Initiateurs et moteurs de la lutte contre les maladies rares en France et en Europe, les acteurs de la Plateforme
M
aladies
R
ares demandent que les travaux de co-construction d'un 4
ème
Plan
N
ational
M
aladies
R
ares démarre sans
délais
.
Les questions à résoudre sont nombreuses. Qu'elles soient très techniques ou très politiques, des réponses innovantes et cordonnées doivent y être apportées.

Pour faire face aux défis à relever il est impératif que ce plan soit réellement interministériel en mobilisant les ministres de la Santé et de la Prévention, de l'Enseignement supérieur, de la Recherche et de l'Innovation
mais aussi
le ministère de l'Économie, des Finances et de la Souveraineté industrielle et numérique
.

Forts de la légitimité que leur donnent leurs actions et au nom des millions de malades, les acteurs de la Plateforme
M
aladies
R
ares s'engagent
à mobiliser toute leurs énergies pour une réelle co-construction
d'un
4
ème
Plan National Maladies Rares
.

REPLAY DE LA CONFERENCE DE PRESSE (*après les 4 premières secondes*)Â :

https://us06web.zoom.us/rec/share/07mxgcBUti4WEMAN6GZyjXC5mrrJr-HVxCG21nIEI_vm51QZxgSs4GHXz4sRnGT4.iQcgZFNgm4S9Z7LY