



RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Cabinet de Xavier Bertrand  
Ministre de la Santé et des Solidarités

Jeudi 2 février 2006

## DISCOURS

### Clôture du Colloque Maladies rares. Bilan à un an et perspectives

Mesdames et Messieurs les Présidents,  
Mesdames et Messieurs,  
Chers Amis,

Conclure un colloque d'une telle densité n'est pas une tâche facile, tant les thèmes abordés sont multiples et riches, et tant les attentes des patients, des familles et des associations sont fortes. Je m'étais engagé à suivre régulièrement l'état d'avancement des plans de santé publique déjà lancés et c'est avec plaisir que je suis parmi vous aujourd'hui pour constater les premiers pas déjà réalisés dans la connaissance et la prise en charge des maladies rares.

Comme vous l'avez vu au long de cette journée, avec les maladies rares, il faut apprendre à reconnaître et à traiter l'exception, à partager l'information et l'expérience, à organiser des réseaux appuyés sur des centres de référence. Ces maladies, parfois à l'origine de douleurs chroniques, peuvent être responsables de handicap et mettre en jeu le pronostic vital dans plus de la moitié des cas.

**I- Les premiers résultats du « Plan national Maladies rares 2005-2008 », lancé le 20 novembre 2004, sont encourageants, même si nous mesurons bien le parcours qu'il reste à faire :**

- en matière **d'information des professionnels de santé, des malades et du grand public** grâce au travail remarquable engagé par Orphanet et sa directrice, le Dr. Ségolène Aymé, que je remercie. Cette base de données, véritable « portail des maladies rares », est essentielle et permet d'éviter « l'errance diagnostique » qui caractérise encore trop souvent les maladies rares. En lui accordant 300 000 euros/an, la Direction générale de la santé a pu doubler son financement cette année.

- en matière d'organisation des soins, avec la **labellisation de 67 premiers centres de référence de Maladies rares**, structures d'expertise et de recours pour une ou un groupe de maladies rares qui permettent désormais aux malades et à leurs familles de mieux s'orienter dans le dispositif de soins, et disposer rapidement d'un diagnostic. Je remercie le comité national consultatif de labellisation des centres de référence de maladies rares pour le travail qu'il a effectué, et tout particulièrement son président, le Pr. Marc Brodin. La procédure de labellisation permet d'identifier les

structures d'excellence scientifique et clinique dans ce domaine. C'est à partir de ces centres que doit s'organiser une filière spécialisée afin d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge. **Notre objectif est d'atteindre au moins 100 centres de référence labellisés avant fin 2006.**

- en matière de réponse aux **besoins spécifiques d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares**, en organisant notamment au travers des maisons départementales du handicap, des liens avec les centres de référence pour adapter les dispositifs de compensation aux handicaps liés à ces maladies souvent mal connues des équipes médico-sociales.

## **II- Mais nous devons amplifier notre action en 2006 afin d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies rares.**

Je souhaite simplifier les démarches administratives pour les malades avec un seul et unique principe pour l'atteindre : l'équité dans la prise en charge de leurs soins quels que soient la maladie rare et le lieu de cette prise en charge.

Concernant la reconnaissance de la spécificité des maladies rares dans le dispositif de prise en charge en ALD et dans le prolongement de l'avis rendu par la Haute Autorité de Santé le 24 novembre dernier, j'ai demandé à Frédéric van Roekeghem, directeur général de la CNAMTS, et à Dominique Libault, directeur de la Sécurité Sociale, de mettre en œuvre rapidement les dispositions législatives et réglementaires nécessaires qui doivent permettre :

- de supprimer la règle imposant le réexamen systématique au bout de deux ans des ALD 31 et 32 pour les maladies rares. Il est possible en effet de fixer ce délai dans le protocole de soins signé par le médecin traitant, le patient et le médecin conseil, comme le prévoit la loi portant réforme de l'assurance maladie du 13 août 2004 ;
- de permettre la prise en charge par l'assurance maladie de prestations considérées comme nécessaires au titre de la maladie rare concernée, mais qui ne sont pas incluses dans le périmètre des biens et services remboursables, comme c'est le cas des crèmes écran total utilisées chez les « enfants de la lune » ;
- d'instituer un comité de coordination inter-régimes rattaché à l'assurance maladie. Ce comité serait chargé d'homogénéiser la prise en charge en ALD sur l'ensemble du territoire, et ce en lien avec des experts des centres de référence ;
- enfin et conformément à ce qui est prévu dans le cadre du plan, je souhaite simplifier les procédures de prise en charge des frais de transports pour les malades suivis dans les centres de référence.

### **Nous devons aussi renforcer l'information pour les malades et leur famille :**

C'est pourquoi nous développons, en partenariat avec les associations de malades, des outils d'information comme les cartes d'urgence et de soins pour les malades ayant des pathologies posant des problèmes de prise en charge, comme c'est le cas de la drépanocytose, la mucoviscidose, l'ostéogenèse imparfaite, l'hémophilie ou encore les maladies neuromusculaires.

Si les connaissances sur l'origine de ces maladies ont significativement progressé, notamment par l'identification des gènes qui permet déjà de diagnostiquer formellement plus de 800 maladies, des progrès restent encore à faire en matière de recherche.

La recherche sur les maladies rares figure parmi les thématiques du **programme hospitalier de Recherche clinique** (PHRC) depuis 4 ans. Elle est devenue une priorité de ce programme depuis 2005 jusqu'à 2008. Le ministère de la Santé et des Solidarités a retenu 38 projets de recherche ces deux dernières années pour un montant de 10,5 millions d'euros.

Le ministère contribue également à financer le « GIS Maladies Rares » avec en particulier l'Association de lutte contre les myopathies (AFM), qui finance pour sa part – et je tiens à l'en remercier – de nombreux programmes de recherche, notamment à travers le Généthon que je visiterai demain. En 2005, ce groupement a été l'opérateur de l'Agence nationale de la Recherche, en association avec l'AFM, pour sélectionner les projets scientifiques « maladies rares ». Cette agence leur a accordé 10 millions d'euros pour l'année 2005. Nous veillons à ce qu'il en soit de même pour 2006. Je me réjouis que les deux financements pour la recherche clinique et pour la recherche fondamentale aient pu être supérieurs à ce qu'était initialement prévu dans le « Plan Maladies Rares ».

Comme vous le savez, les **recherches menées à partir de cellules souches** sont porteuses d'espoirs importants. Elles constituent une « nouvelle frontière » pour la recherche médicale et pour l'action des pouvoirs publics en matière de santé. La loi de Bioéthique d'août 2004 permet aux chercheurs français de travailler sur ces cellules. Le décret tant attendu par toute la communauté scientifique sur la recherche sur l'embryon sera publié dans les tous prochains jours, ce qui permettra d'ouvrir de nouvelles perspectives en matière de lutte contre les maladies rares, dans le respect des exigences éthiques.

Il nous faut aussi poursuivre notre effort en faveur des médicaments orphelins.

La France prend en charge la plupart des médicaments orphelins, ce qui n'est pas le cas de tous les pays européens.

Les produits, qui ne sont pas encore inscrits sur les listes de médicaments remboursables avant l'AMM, bénéficient de systèmes spécifiques comme les autorisations temporaires d'utilisation (ATU).

Il reste cependant quelques cas où la prise en charge relève d'initiatives locales ou de fonds de solidarité. C'est pour ces patients que je veux proposer des réponses appropriées. C'est pourquoi nous mettons en place, dans le cadre des affections de longue durée, avec l'HAS, des procédures « exceptionnelles » ou dérogatoires qui compléteront les dispositifs existants, afin de prendre en charge tous les produits de santé indispensables au traitement, et quel que soit leur statut. Ces dispositifs seront mis en place avant la fin de l'année 2006.

D'autre part, l'Europe et la France ont mis en place des **incitations au développement et à la mise sur le marché des médicaments orphelins**. Ils sont

exonérés en France de nombreuses taxes. L'Europe pour sa part accorde une exclusivité commerciale de 10 ans pour ces produits.

Enfin, nous devons renforcer le développement des partenariats entre les différents acteurs de la lutte contre les maladies rares tant sur le plan national qu'euro péen.

Favoriser les partenariats entre les hôpitaux, l'Etat, l'INSERM et les associations de patients est un gage de réussite dans notre combat contre les maladies rares - comme le fait efficacement la « Plate-forme des Maladies rares » à l'hôpital Broussais. C'est en mutualisant nos efforts, c'est en développant les complémentarités sur le territoire français ou à l'échelle européenne que nous arriverons à améliorer la prise en charge de ces malades. Cela est vrai tant pour le diagnostic que pour la recherche de maladies qui touchent un très faible nombre de patients – parfois une petite dizaine.

**Je me réjouis que l'Assistance Publique - Hôpitaux de Paris ait pu proposer une solution durable à l'AFM afin de maintenir à Broussais la « Plate-forme des Maladies rares » qui constitue un modèle de partenariat associatif et de recherche.**

Je suis heureux également que la France ait été choisie pour assurer la présidence à Bruxelles en 2006 sur l'identification des centres de référence européens. Ce réseau d'expertise européen permettra d'améliorer l'accès au diagnostic et aux soins et de renforcer les collaborations en matière de recherche.

**&&&**

Je suis convaincu que, grâce à nos efforts et en particulier, à ceux des sociétés savantes, grâce à la mobilisation des institutions et à celle bien sûr des associations de patients, nous parviendrons ensemble à combattre la souffrance de ces malades, à leur offrir demain un véritable espoir thérapeutique.

Je voudrais enfin vous remercier toutes et tous pour votre engagement, parce que les résultats obtenus sont vos succès. Chacun de vous à sa manière, chacun dans son domaine, vous avez permis des avancées considérables dans la lutte contre les maladies rares. Je vous encourage à poursuivre dans cette voie et vous pouvez être sûrs que je serai à vos côtés, au service de tous les malades.