

www.EURORDIS.org



JOURNEE INTERNATIONALE DES MALADIES RARES EN SUISSE

□ KURSAAL, Berne



Rare Disease Day[®]
28 February 2011

www.rare diseaseday.org



Défis et perspectives dans la lutte contre les maladies rares : situation en Europe et en Suisse

19 février 2011
Berne



Christel Nourissier
Secrétaire générale
EURORDIS

Membre du Comité Européen d'Experts
sur les Maladies Rares,
Conseillère EUROPLAN



THEMES ABORDES

I. La situation présente en Europe et en Suisse

II. La stratégie européenne pour les maladies rares

III. L'action d'EURORDIS

I. Les maladies rares : un défi pour la recherche et la santé publique, un problème d'équité, de solidarité et justice sociale, valeurs communes européennes

- **Manque d'information des malades et des professionnels, manque de connaissance de maladies complexes et des traitements possibles. Résultat: errance diagnostique, erreurs de diagnostics**
- **Inégalités d'accès au diagnostic, aux soins, aux traitements : nécessité d'organiser des filières de soins.**
- **Absence de données et de surveillance épidémiologique**
- **Difficultés pour développer les recherches et les traitements, et les rendre accessibles**
- **Inégalités d'accès à la compensation des handicaps dans la vie de tous les jours. Multiples et complexes altérations des fonctions limitant les activités et la participation à la vie sociale (définition même du handicap dans la Classification Internationale du Fonctionnement –CIF- de l'OMS).**

Premières initiatives structurantes

- **1990: création des premiers centres d'information sur les maladies rares en Suède, au Danemark et en Norvège.**
- **1997: désignation de deux centres de référence spécialisés au Danemark, création d'Orphanet, base de données d'information européenne, et d'EURORDIS, fédération européenne d'associations de malades**
- **1999 : adoption du règlement européen sur les médicaments orphelins, un immense succès: 810 molécules désignées orphelines et 60 AMM en 2011. 2006 : règlement sur les médicaments pédiatriques, 2007 : sur les thérapies avancées**
- ***Mais comment les malades auront-ils accès aux médicaments sans diagnostic ni centres d'expertise capables de coordonner des recherches et des essais cliniques?***
- **2005 – 2008 : premier Plan National pour les maladies rares en Europe (France). Objectif : assurer l'égalité d'accès au diagnostic, au traitement et aux soins.**

II. PERSPECTIVES

**LA STRATEGIE
EUROPEENNE
POUR LES
MALADIES RARES :**
**Communication de la
Commission (2008)**
**Recommandation du
Conseil des
Ministres (2009)**



La stratégie européenne : « faire sortir les malades de l'ombre, rassembler l'expertise » *

- **La Communication de la Commission Européenne (2008) « Maladies rares, un défi pour l'Europe » propose une stratégie globale d'action pour la reconnaissance, la prévention, le diagnostic, le traitement, les soins et la recherche :**
 - **1. Améliorer la reconnaissance et la visibilité des maladies rares**
 - **2. Aider au développement de plans ou stratégies nationales dans tous les pays**
 - **3 . Renforcer la coopération et la coordination au niveau européen et international**

1. Améliorer la connaissance et la visibilité des maladies rares

- Révision en cours de la Classification Internationale des Maladies par l'OMS pour une meilleure codification et classification des maladies rares
- Diffusion des connaissances et information grâce à Orphanet et aux réseaux européens de centres d'expertise
- Réseaux d'information sur les maladies



2. Aider au développement de plans ou stratégies nationales dans tous les pays

- **Principales recommandations pour les plans nationaux :**
- **Définition commune, codification appropriée et tracabilité des maladies rares**
- **Recherche: état des lieux, besoins et priorités, y compris pour la recherche sociale**
- **Recensement des centres d'expertise pluridisciplinaire, organisation de filières de soins, y compris transfrontaliers si nécessaire, du diagnostic à la prise en charge médicale et sociale**
- **« Patient empowerment » : consultation des associations de malades à tous les niveaux: politiques publiques, désignation et gestion des centres experts; soutien à leurs activités d'échanges d'expériences, formation, mise en contact des malades isolés...**
- **Viabilité des infrastructures de recherche et de soins à long terme**

Le projet EUROPLAN

- **Partenaires: 27 Etats-Membres + EURORDIS**
- **Elaboration de recommandations communes concrètes**
- **Elaboration d'indicateurs de suivi pour mesurer les progrès accomplis**



- ***15 Conférences Nationales ont été organisées en 2010 par EURORDIS et les Alliances Nationales, avec tous les acteurs concernés par les maladies rares et les médicaments orphelins : plus de 2 000 participants***

3. Renforcer la coopération et la coordination au niveau européen et international

- **Améliorer l'accès universel à des soins de qualité: soutien à des réseaux européens de référence, car il ne peut exister de centres experts pour toutes les maladies dans chaque pays, élaboration de recommandations et protocoles communs**
- **Santé en ligne: information, télémédecine**
- **Coordination et accès à des services sociaux spécialisés**
- **Accès aux médicaments orphelins: évaluation de la valeur ajoutée clinique des médicaments orphelins au niveau européen, usage compassionnel**
- **Pratiques de dépistage**
- **Aucun pays ne peut offrir tous les tests génétiques : soutien à des réseaux européens de référence des laboratoires de diagnostic avec contrôle de qualité**
- **Registres et bases de données**
- **Recherche et développement**

III. L'action d'EURORDIS



LA MISSION D'EURORDIS

- **Construire une solide communauté pan-européenne d'associations de malades et d'individus qui vivent avec des maladies rares**
- **Etre leur voix au niveau européen**
- **Et - directement ou indirectement – combattre l'impact des maladies rares sur leur vie.**

EURORDIS est la voix de 30 millions de malades en Europe, qui regroupe 447 associations dans 44 pays, un conseil de 25 Alliances Maladies Rares nationales, et un conseil de 35 fédérations de maladies.

CHAMPS d' ACTION

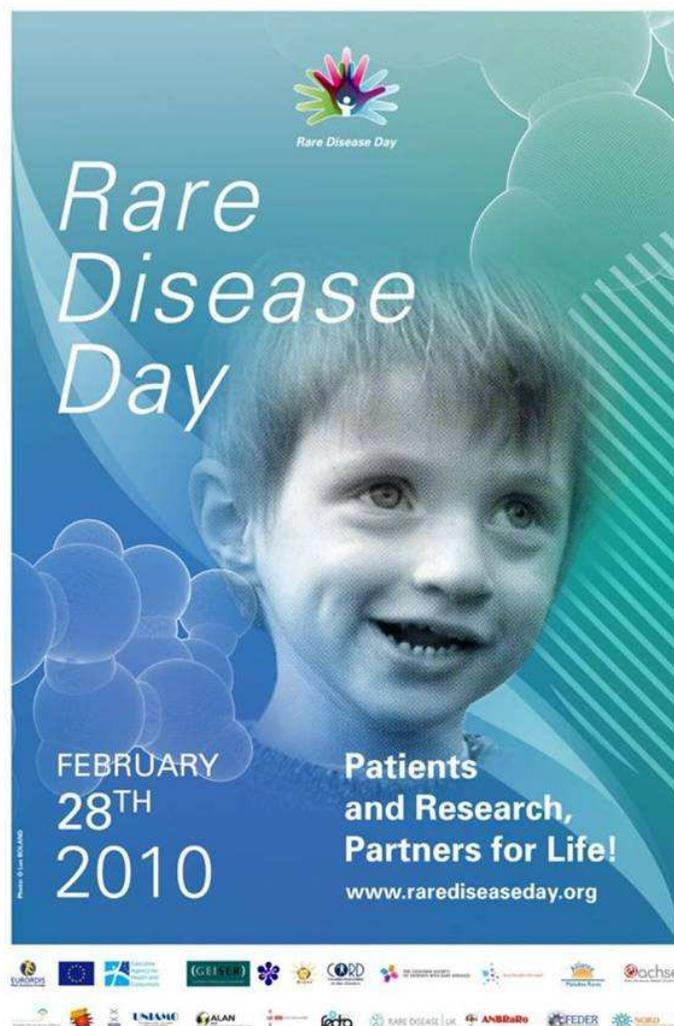
**Advocacy :
plaidoyer**

**Information
&
Mise en réseau**

**Politique de santé
&
Services de soins**

**Recherche,
médicaments &
traitements**

RARE DISEASE DAY



- EURORDIS a initié la Journée internationale en 2008 et la coordonne
- 43 pays y ont participé sur tous les continents en 2010, leur nombre croît très vite chaque année.
- NORD la coordonne aux USA
- CORD la coordonne au Canada
- Beaucoup d'activités sur le web
- www.raredisease.day.org