

## MALADIES RARES

### DE QUOI PARLE-T-ON ?<sup>1</sup>

Les 7 000 maladies rares (maladies qui touchent moins d'une personne sur 2 000) répertoriées à ce jour trouvent à plus de 80 % leur origine dans des "bugs" génétiques (erreurs de transcription, de codage...). Erreurs héréditaires ou accidentelles, ces mutations sont responsables de maladies génétiques souvent graves, difficiles à diagnostiquer et à soigner.

Les maladies rares et ultra-rares touchent une très faible proportion de patients. Les maladies rares représentent donc une question majeure de santé publique dont la spécificité est en grande partie liée à leur hétérogénéité et dont la prise en charge est difficile puisqu'elles n'offrent pas de retour sur investissement dans le cadre actuel.

### ENJEUX



Adapter le dispositif réglementaire à la spécificité des maladies rares



Constituer une base de données intégrée, interconnectée et internationale



Assurer l'accès des malades aux médicaments innovants



Développer un système incitatif pour la R&D industrielle

### PRÉVALENCE<sup>2</sup>



**3 millions**

de Français sont atteints d'une maladie rare en 2018



**50 %**

des cas concernent des enfants de moins de 5 ans



**30 millions**

d'Européens sont touchés



**90 %**

des cas concernent moins d'une personne sur 100 000 (maladies ultra-rares)

### PRINCIPAUX LEVIERS



Maîtriser les vecteurs de thérapie génique



Renforcer les compétences en bio-informatique



Assurer les sauts technologiques par une bioproduction performante



Organiser un système d'information à l'échelle nationale et européenne accessible aux médecins et aux acteurs de santé

### en 2030 ?



**Fin**

de l'errance diagnostique

### MÉDICAMENTS EN DÉVELOPPEMENT<sup>3</sup>



**1 362** essais cliniques

en cours en 2018

**413** en phase I

**737** en phase II

**212** en phase III



**42 médicaments**

en phase de

pré-enregistrement

(phase précédant

l'évaluation par les agences réglementaires)

## DIAGNOSTIC

- 2015-2020 - Plateformes de séquençage à haut débit
- 2030 - Diagnostic pour tous

## TRAITEMENT

- 2000 - Premier essai de thérapie génique
- 2017 - Premier traitement contre une forme rare de la mucoviscidose
  - Nombre de molécules mises sur le marché pour les maladies rares supérieure au nombre de molécules pour les autres maladies
  - Premier médicament antisens
- 2020 - Entrée en essais cliniques de traitements potentiels pour des centaines de maladies rares
- 2030 - Mise sur le marché de nombreux médicaments

## COMPRÉHENSION

- 1990 - Génotypage : début de l'identification des mutations
- 2001 - Déchiffrement de la première carte du génome
- 2007 - Premières iPS humaines
- 2010 - CRISPR-Cas9
- 2020 - Ingénierie du génome
- 2030 - Base de données exhaustive des mécanismes associés aux maladies génétiques

## ACCOMPAGNEMENT

- 1958 - Création de l'AFM (Association française contre les myopathies)
- 1983 - Adoption aux Etats-Unis de l'Orphan Drug Act pour faciliter le développement de médicaments orphelins
- 1997 - Création d'Orphanet, le portail des maladies rares et des médicaments orphelins
- 2005-2008 - Règlement européen sur les maladies rares
  - Premier plan national Maladies rares
- 2011-2016 - Deuxième plan national Maladies rares
- 2019 - Troisième plan national Maladies rares

