

# ATELIER D'INFORMATION PRESSE

## MALADIES RARES : un terreau d'innovations pour la médecine de demain

Mercredi 17 février 2016

### Intervenants

- **Les particularités de la recherche scientifique dans les maladies rares**  
**Marina Cavazzana**, professeur d'hématologie à l'université Paris-Descartes, directrice du département de biothérapie de l'hôpital Necker et coordonnateur des centres d'investigation clinique en biothérapie de l'Inserm.
- **Les spécificités du développement de molécules innovantes pour les maladies rares**  
**Antoine Ferry**, président de CTRS, entreprise du médicament dédiée exclusivement aux maladies rares.
- **La très forte implication des associations de malades**  
**Anne-Sophie Lapointe**, présidente de Vaincre les maladies lysosomales, membre du Comité d'éthique de l'Inserm.
- **La mise en œuvre de méthodes de financement adaptées**  
**Christian Deleuze**, président de Sanofi Genzyme France et président du Comité Maladies Rares du Leem.

Avec la participation de **Philippe LAMOUREUX**, directeur général du Leem.



#### Contacts Presse Leem

Stéphanie Bou - 01 45 03 88 38 / 06 60 46 23 08 – [sbou@leem.org](mailto:sbou@leem.org)

Virginie Pautre - 01 45 03 88 87 – [vpautre@leem.org](mailto:vpautre@leem.org)

Jean-Clément Vergeau - 01 45 03 86 82 – [jcvergeau@leem.org](mailto:jcvergeau@leem.org)

## Les industriels du médicament appellent à la mise en place d'un troisième plan maladies rares

**A l'occasion d'un atelier presse consacré au modèle d'innovation que constitue le domaine des maladies rares, le Leem - par la voix de son Comité maladies rares - a présenté 20 propositions. Elles constituent l'engagement des industriels du médicament pour les maladies rares et un socle de réflexions en vue de la mise en place d'un troisième plan maladies rares.**

La recherche de traitements pour les maladies rares nécessite de fédérer les associations de malades, les cliniciens, les chercheurs et les industriels du médicament... Plus encore que pour un médicament "classique", la mise en commun des compétences de l'ensemble de ces acteurs est essentielle pour faciliter la compréhension des mécanismes génétiques, la mise au point et l'accessibilité de traitements personnalisés et innovants dédiés à un très petit nombre de malades.

Terreau de l'innovation médicale, la lutte contre les maladies rares appelle à la mise en œuvre d'un modèle qui préfigure la médecine du futur : une médecine de précision, connectée, construite sur des sélections pointues de données et nécessitant une réflexion partagée sur son financement.

C'est pourquoi, les industriels du médicament face à l'urgence du besoin médical –3 millions de malades en France, 7 000 maladies rares identifiées dont moins de 5 % bénéficient aujourd'hui d'un traitement– ont élaboré une plateforme de 20 propositions, préambule à une réflexion partagée avec tous les acteurs de la communauté des maladies rares.

*"La France qui a été pionnière dans le champ des maladies rares doit garder son leadership européen et être aux avant-postes de l'innovation, en faisant en sorte de pousser les réflexions et les décisions quant à la prise en compte des spécificités liées à cette mosaïque de maladies dans un contexte budgétaire de plus en plus contraint",* déclare Philippe Lamoureux, directeur général du Leem.

*"Nous sommes dans une optique de co-construction d'un modèle permettant l'accès de tous au diagnostic et aux traitements",* ajoute Christian Deleuze, président du Comité maladies rares du Leem. *"La mise en place d'un troisième Plan maladies rares serait une opportunité unique de pouvoir pérenniser les efforts engagés et de s'inscrire dans la médecine du futur".*

**Retrouvez L'engagement du Leem pour les maladies rares sur : [www.leem.org](http://www.leem.org)**

---

**Contacts presse :**

Stéphanie BOU - tél : 01 45 03 88 38 - email : [sbou@leem.org](mailto:sbou@leem.org)

Virginie PAUTRE – tél : 01 45 03 88 87 – email : [vpautre@leem.org](mailto:vpautre@leem.org)

Jean Clément VERGEAU – tél : 01 45 03 86 82 – email : [jcvergeau@leem.org](mailto:jcvergeau@leem.org)

## DOSSIER DE PRESSE

17 février 2016

# MALADIES RARES : UN TERREAU D'INNOVATIONS POUR LA MEDECINE DE DEMAIN

Les 7 000<sup>1</sup> maladies rares répertoriées à ce jour trouvent à plus de 80 % leur origine dans les "bugs" qui peuvent intervenir dans l'expression de l'information génétique contenue dans le génome de chaque individu. Erreurs héréditaires ou accidentelles, ces mutations sont responsables de maladies génétiques<sup>2</sup> souvent graves (la moitié de ces maladies engage le pronostic vital<sup>3</sup>), difficiles à diagnostiquer et à soigner.

Les maladies rares concernent plus de 36 millions de personnes en Europe (soit 7,1 % de la population totale) et 3 millions de personnes en France (4,5 % de la population totale)<sup>4</sup>, des chiffres qui masquent une réalité contrastée : prises séparément en effet, ces maladies touchent des populations extrêmement restreintes, 2/3 d'entre elles frappant entre 1 et 5 malades<sup>5</sup> en France (soit une prévalence de 1 cas pour 10 millions d'individus).

Face à cette mosaïque de maladies, la communauté des maladies rares –malades, familles, associations, chercheurs, cliniciens, industriels, médecins, autorités de santé...– s'est engagée dans un formidable effort d'innovations, fondé sur la mise en commun de l'expertise de toutes les parties prenantes.

Ce nouveau modèle plus ouvert, plus collaboratif préfigure l'évolution de la médecine du futur : une médecine de précision, connectée, construite sur des sélections pointues de données et nécessitant une réflexion partagée sur son financement.

Les maladies rares s'affirment ainsi comme un laboratoire d'innovations permettant d'irriguer les actions et les pistes de recherche initiées sur les maladies fréquentes.

La communauté des maladies rares montre le chemin et innove sur quatre plans : recherche, développement, partenariat et financement afin de favoriser l'accès rapide des malades à l'innovation.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**

<sup>1</sup> Source : <http://www.orphanet-france.fr/national/FR-FR/index/a-propos-des-maladies-rares/>

<sup>2</sup> Si presque toutes les maladies génétiques sont des maladies rares, toutes les maladies rares ne sont pas génétiques. Il y a des maladies infectieuses très rares par exemple, ainsi que des maladies auto-immunes et des cancers rares. On estime que 80 % des maladies rares sont génétiques. Source : *L'engagement du Leem pour les maladies rares*. Janvier 2016. Fiche 1

<sup>3</sup> L'engagement du Leem pour les maladies rares. Janvier 2016. Fiche 1

<sup>4</sup> Ibid.cité. Fiche 1

<sup>5</sup> Ibid.cité. Fiche 1

## L'innovation en recherche

**Poussée par les avancées technologiques de ces dernières décennies, la recherche sur les maladies rares a fortement progressé, notamment dans ses phases amont, avec l'identification rapide et peu coûteuse des anomalies génétiques et de leurs mécanismes.**

Le séquençage à haut débit a changé la donne : les nouveaux séquenceurs ont un débit 1 000 fois supérieur aux premiers séquenceurs des années 90 et sont capables de traiter en parallèle un très grand nombre de séquences courtes pour un prix de revient de plus en plus faible : actuellement 400 millions à 1 milliard de paires de bases par jour pour moins d'un euro par million de paires de base.

**Le séquençage à haut débit** : le génome d'un individu est composé de 3,3 milliards de paires de bases (acides nucléiques) contenant une myriade d'informations essentielles pour la prise en charge des maladies génétiques.

On peut actuellement séquencer de façon routinière des génomes entiers ou un panel de gènes choisis, d'envisager de systématiser l'identification des mutations et de décrire chaque maladie en fonction des mutations décelées. C'est aussi un moyen de diminuer à terme l'errance diagnostique, source de souffrance et de perte de chance pour les malades. Circonscire son ennemi est le premier pas dans la lutte contre ces maladies redoutables, touchant malheureusement de nombreux enfants.

D'autres avancées, la technique des cellules pluripotentes induites (IPs) et la technique CRISPR permettent quant à elles d'analyser les mécanismes des maladies.

**La technique des IPs** : récompensée par le prix Nobel de médecine 2012, elle consiste à prélever n'importe quelle cellule chez un adulte et à la reprogrammer génétiquement pour la rendre pluripotente, c'est-à-dire capable de se multiplier à l'infini et de se différencier de tous les différents types de cellules qui composent un organisme adulte, exactement comme une cellule souche embryonnaire. Ces cellules sont appelées IPS pour cellules souches pluripotentes induites ("induced pluripotent stem cells").

Depuis 2007, des centaines de lignées de cellules IPs ont été obtenues à partir de presque tous les types de cellules adultes capables de se multiplier et sont largement utilisées pour modéliser de nombreuses pathologies et tester l'efficacité de molécules potentiellement thérapeutiques.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**

**CRISPR-cas9 est une technique de génie génétique** récompensée par le jury du prix Breakthrough attribué en novembre 2014 à Emmanuelle Charpentier et Jennifer Doudna. C'est une technique d'insertion et de suppression de gène issue de l'ingénierie génétique bactérienne. Chaque séquence CRISPR, qui contient de l'ADN viral, est transcrite en plus petites molécules intermédiaires, des ARN, qui contiennent la séquence complémentaire de l'ADN viral. Mais plutôt que d'être ensuite traduites en protéines, ces ARN vont se lier à une enzyme découpeuse d'ADN nommée Cas9. Si cette structure rencontre l'ADN viral dans la cellule, l'ARN s'y apparie et la Cas9 le coupe en deux. Le système permet donc de détecter facilement une séquence d'ADN donnée, puis de la découper avec précision. On peut par extension l'utiliser pour supprimer un gène et ainsi découvrir sa fonction ; on peut aussi éliminer un gène déficient. Il suffit de fabriquer en laboratoire une « ARN guide » correspondant au gène que l'on souhaite cibler, puis de l'arrimer à une enzyme Cas9. Cette dernière découpe alors le gène.

CRISPR-Cas9 est une technique simple, rapide (la mise au point d'un CRISPR-Cas9 prêt à cibler un gène particulier prend une à deux semaines tout compris) et au minimum dix fois moins coûteux que d'autres techniques concurrentes. En à peine deux ans, des équipes du monde entier se sont appropriées CRISPR-Cas9 pour modifier le génome de nombreux types de cellules, tant chez les bactéries que chez les plantes ou les animaux, avec une extrême facilité. En 2014, la technologie a franchi deux nouvelles étapes importantes. D'abord, elle s'est révélée utilisable sur des primates. Ensuite, elle a permis de corriger des maladies génétiques *in vivo* sur des souris. Pour obtenir une souris portant une mutation responsable d'une maladie génétique humaine, il fallait des mois, voire des années. Avec le mécanisme CRISPR-Cas9, ce délai se trouve raccourci à quelques semaines. Pour la première fois, un accès direct, facile et précis à l'ADN contenu dans les cellules vivantes devient possible à un grand nombre de laboratoires. Avant d'utiliser CRISPR-Cas9 sur l'homme, cependant, il faudra d'abord franchir plusieurs étapes : confirmer que ce système n'induit pas de lésions dans d'autres régions du génome et optimiser la fréquence à laquelle les cellules ciblées sont corrigées.

**Parallèlement à ces avancées technologiques, la rémission complète des symptômes de la drépanocytose, chez un adolescent traité par thérapie génique menée à l'hôpital Necker-Enfants malades de Paris et l'Institut des maladies génétiques Imagine en 2015, constitue une innovation importante contre une maladie actuellement sans solution thérapeutique.**

**La thérapie génique est une sorte d'autogreffe de cellules génétiquement modifiées.** On prélève des cellules souches sur le sujet malade que l'on traite en laboratoire de façon à y introduire une copie "normale" du gène. Après avoir préparé le patient avec une chimiothérapie qui amène à la destruction des cellules malades, on transplante ces cellules corrigées. La thérapie génique a montré son efficacité dans le traitement d'un certain nombre de maladies, comme les déficits immunitaires ou certaines formes de maladies métaboliques.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**



**Marina Cavazzana**

Pédiatre hématologue, Coordinatrice de centre  
d'investigation clinique en biothérapie,  
Hôpital Necker-enfants malades

*"C'est la première fois que la thérapie génique amène à une rémission complète de la symptomatologie. Concrètement, l'adolescent qui souffrait d'une forme particulièrement sévère de drépanocytose, a vu la disparition de ses symptômes, comme les crises douloureuses, l'anémie chronique, la fatigue et des atteintes aux articulations qui l'empêchaient parfois même de marcher. Il y a derrière, un espoir thérapeutique pour les millions de personnes qui vivent avec la drépanocytose dans le monde. Chaque année en France, 480 bébés naissent avec la maladie dont les deux tiers en Ile-de-France".*

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**

## L'innovation en développement

Le développement d'un médicament destiné à traiter une maladie rare est une aventure en soi : les difficultés commencent dès le stade préclinique. En effet, 90 % des maladies rares ne touchent qu'un petit nombre de patients (moins de 600 malades en France) et sont très souvent mal connues. On avance alors en tâtonnant, en ignorant presque tout de la maladie, de la cible à atteindre – est-ce une enzyme, une protéine, un récepteur ? – et on ne peut même pas s'aider de modèles animaux, ceux-ci étant la plupart du temps inexistantes.

Au stade clinique, l'essai est difficile à structurer en l'absence de données sur l'évolution naturelle des pathologies. En effet, un consensus sur les critères d'évaluation clinique est difficile à trouver du fait du peu de connaissances sur la maladie.

Comment établir un groupe homogène de patients ? Comment déterminer des critères d'efficacité du traitement ? Les symptômes d'une même maladie diffèrent entre patients, ce qui pose le problème de l'appréciation du bénéfice du traitement pour les malades. Comment l'évaluer ? Comment faire la part des différences de métabolisme entre malades ? Tester et évaluer l'efficacité de ces médicaments, différents des médicaments classiques, demande donc une méthodologie statistique particulière et soulève des questions éthiques quant aux études versus placebo. Donner un placebo est-il acceptable pour des patients ne disposant d'aucun traitement pour les soulager ?

A souligner également le problème majeur du recrutement dans les études cliniques du fait de la rareté de la pathologie et de la dispersion géographique des malades. Les associations de malades apportent un soutien très important, tant sur la méthodologie que sur la mobilisation pour participer aux essais cliniques.

Le développement d'un médicament orphelin s'apparente ainsi à une course d'orientation, cherchant, en même temps, à identifier la "bonne" cible, les "bons" malades, la "bonne" dose, le "bon" bénéfice... Ces spécificités de développement ne sont pas suffisamment prises en compte dans l'évaluation des médicaments orphelins. Ceux-ci sont même pénalisés, car les méthodologies d'évaluation sont souvent inadaptées. La prise en compte de critères fins –sévérité de la maladie, besoin thérapeutique non couvert, conséquences en termes de qualité de vie pour le malade, errance diagnostique...– permettrait d'adapter les méthodologies aux spécificités des médicaments orphelins.

Enfin, il est difficile d'évaluer l'intérêt du médicament en termes de santé publique sans prendre en compte le coût social et sociétal de la maladie, son impact sur les proches du malade, mais aussi l'intérêt que représentent les recherches menées pour une maladie rare pour mieux comprendre des maladies beaucoup plus fréquentes.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**



**Antoine Ferry**  
Président de CTRS

*"C'est un champ qui concentre les plus belles expériences humaines, scientifiques et partenariales. Chaque maladie rare est une histoire à elle toute seule, lorsque l'on arrive au traitement. Il y a peu de domaines où l'on trouve une telle collaboration entre malades, médecins, associations, cliniciens et industriels".*

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**



Aujourd'hui, la tendance est à l'économie collaborative, c'est ce modèle qu'il semble intéressant de valoriser dans le champ des maladies rares. Les progrès thérapeutiques viendront d'une recherche qui implique la participation de tous les acteurs concernés (patients, associations, médecins, chercheurs, industriels, pouvoirs publics). Ces progrès seront ainsi liés à une recherche plus collaborative.

- **Les médicaments n'échappent pas à l'air du temps** : ils sont de plus en plus issus de recherche et de développement menés souvent très en amont par des équipes de recherche, des médecins cliniciens, des associations de patients et des patients et des industriels. Dans cette nouvelle recherche plus ouverte, les personnes malades doivent ainsi être associées à toutes les étapes du processus de recherche et de développement du médicament :
  - en amont lors de la construction de l'essai clinique,
  - pendant le développement du traitement,
  - et après, dans la « vie réelle ».

Les collaborations établies pour trouver des médicaments capables de prendre en charge des maladies comme la mucoviscidose ou certaines maladies lysosomales sont particulièrement avant-gardistes. Ce modèle utilisé dans le champ des maladies rares est le modèle d'avenir. Il permet de prendre davantage en compte le point de vue et les besoins du patient.

VML (Vaincre les Maladies Lysosomales) a ainsi soutenu voilà 25 ans une équipe de recherche de l'Institut Pasteur, financement qui a abouti il y a 3 ans à un essai clinique de thérapie génique sur la maladie de Sanfilippo type b.

- **Aujourd'hui, les médecins, les chercheurs, les industriels et les associations elles-mêmes ne mesurent pas l'impact positif** que peut avoir leur collaboration sur la recherche ; il est donc indispensable de mener un travail d'information et de formation auprès de tous les acteurs, afin que ces derniers connaissent l'importance de cette « recherche collaborative ».

Les associations et les patients doivent prendre conscience de leur réelle plus-value dans ce processus de développement thérapeutique. Les patients sont détenteurs d'un « savoir » et ils ont un rôle clé à jouer : devoir d'information, de recrutement, de formation à la complexité des dossiers. Ils ont aussi une réelle expertise de la maladie à valoriser pour améliorer le processus des essais cliniques et pour mieux démontrer l'efficacité du médicament. La participation des patients est un gage de qualité car elle permet de travailler sur des données robustes.

Elle est aussi indispensable au suivi des médicaments dans la vraie vie : les patients sont les meilleurs expérimentateurs de leur traitement, et donc les meilleurs sources d'information quant à la l'évaluation de la galénique, de l'amélioration de la qualité de vie. A terme, ce sont des facilitateurs de l'observance des traitements et donc des courroies de transmission indispensables entre industriels, cliniciens et chercheurs.

Les maladies rares montrent le chemin du partenariat et de cette nouvelle spirale vertueuse d'innovations qu'il induit. Les malades y jouent un rôle clé de catalyseur de progrès, un rôle qu'ils devront assumer et assurer de plus en plus dans ces nouvelles formes de recherche ouvertes et collaboratives.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**



**Anne-Sophie Lapointe.**

Présidente de VML (Vaincre les maladies lysosomales)

*"Une amélioration du processus de recherche conduit à une recherche plus proche du malade qui ne pourra se faire sans une mobilisation plus accrue des malades et de leurs associations. En retour, cette recherche plus fluide va conduire à la constitution d'un réseau d'acteurs fondé sur la confiance".*

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**

## L'innovation en financement

Mettre au point un médicament pour soigner une maladie fréquente est déjà en soi une course d'obstacles scientifique, clinique, réglementaire et financière. Que dire du développement et de la mise à disposition d'un médicament destiné à prendre en charge quelques malades, 2/3 des maladies rares touchant entre 1 et 5 malades en France et quelques centaines dans le monde.

Les investissements en recherche sont identiques à ceux réalisés pour une maladie plus fréquente, les exigences cliniques et réglementaires aussi. Comment assurer une perspective de retour sur investissement aux industriels qui se sont fixés pour mission de mettre à disposition des traitements dans ce champ particulier et favoriser ainsi un flux régulier d'innovations ? Comment pérenniser les investissements dans ce domaine ?

La question reste posée, les industriels du médicament, de la start-up aux laboratoires bien établis, restant pris en étau entre deux exigences contradictoires :

- La première exigence est liée à l'urgence du besoin médical existant, face aux 7 000 maladies rares identifiées, dont moins de 5 % bénéficient d'un traitement approuvé et disponible. Pour cette raison, les maladies rares ont été considérées au début des années 2000 comme une priorité de santé publique et les industriels ont été incités, à travers une réglementation spécifique, à rechercher des médicaments dans ce domaine si spécifique.
- La seconde exigence concerne le contexte économique et budgétaire contraint dans lequel nous évoluons et duquel aucun acteur ne peut se soustraire. Derrière cette exigence existe une inquiétude réelle, quoique excessive, des pouvoirs publics quant au risque que ferait peser le coût de ces médicaments sur notre système de santé et sa pérennité.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**

Il y a 15 ans, le Parlement et le Conseil Européens adoptaient le règlement (CE) N° 141/2000 concernant les médicaments orphelins. Ce texte législatif a instauré des mesures d'incitation destinées à favoriser la recherche, le développement et la mise sur le marché de ces médicaments destinés à des populations très faibles de patients.

Les législateurs européens avaient alors reconnu la nécessité de permettre aux patients souffrant d'affections rares de bénéficier de la même qualité de traitement que les autres et qu'il était donc fondamental d'inciter la promotion de la recherche et la commercialisation de traitements adéquats. L'adoption du règlement a été une réussite importante pour l'Europe, pour la recherche et surtout pour les patients.

Au niveau européen, la France a traditionnellement été à la pointe de l'accompagnement des patients atteints de maladies rares. Les deux premiers Plans Maladies Rares (2005-2008 et 2011-2014) qui avaient pour ambition d'améliorer la qualité de la prise en charge des patients, ont permis des avancées notables dans la recherche, le diagnostic, le traitement et l'accompagnement des patients.

Aujourd'hui, face à une contrainte économique pesant tout particulièrement sur le poste médicament et à l'arrivée d'innovations technologiques sans précédent (thérapies ciblées, santé connectée, séquençage haut débit), la question de la pérennité économique de ce modèle « maladies rares » se pose et s'inscrit dans la problématique plus large de notre système de santé et de sa capacité à évaluer, financer et mettre à la disposition des malades des traitements innovants, adaptés à leurs pathologies. Le principal enjeu pour l'ensemble des acteurs est de reconstruire les moyens de notre politique de santé, à travers une méthodologie et des outils adaptés.

Le premier élément de cette construction est le développement d'outils permettant de répondre à des questions essentielles telles que l'impact économique des maladies rares. Cette question implique de dépasser la notion, trop limitative, du coût du médicament, pour s'intéresser aux gains que représente une intervention de santé sur ces maladies chroniques, sévères, dont les impacts ont des répercussions économiques (coût de la prise en charge), familiales et professionnelles (absentéisme, indisponibilité professionnelle) sur le malade mais également sur ses proches, trop souvent occultés.

Le second élément est la prévisibilité et la transparence dans l'évaluation et la construction des prix des médicaments. Quelques actions nous paraissent, sur ce sujet, essentielles : mutualiser et internationaliser les registres et bases de données, tout en rendant possible leur utilisation par les industriels dans la perspective de l'évaluation des médicaments, adapter ces méthodologies d'évaluation en tenant compte des spécificités des maladies rares par la mise en œuvre de critères fins (qualité de vie, sévérité de la maladie...) et sortir d'une logique « comptable » de régulation du prix des médicaments orphelins, au profit d'un financement adapté à la mesure en vie réelle des performances du traitement concerné.

Depuis 2000, le règlement européen a permis d'attribuer le statut de médicament orphelin à quelques 1500 candidats médicaments. Pour autant, seuls 85 médicaments orphelins ont obtenu une autorisation de mise sur le marché (AMM). A ce titre, il est important de rappeler que la mise à disposition de médicaments destinés au traitement des maladies rares est soumise à des critères d'évaluation et de fixation des prix identiques à ceux en vigueur pour des maladies plus répandues. Leur coût pour la collectivité est par ailleurs encadré par des dispositions spécifiques en France.

Les médicaments orphelins représentent une dépense d'environ un milliard d'euros, soit 4 % de l'enveloppe du médicament<sup>6</sup>. Celle-ci représente environ 15 % du budget total de la Sécurité sociale. Les médicaments des maladies rares représentent donc 0,6 % du budget de la Sécurité sociale. Les projections les plus réalistes ne prévoient pas une augmentation de cette part d'ici 2020, du fait des mécanismes de régulation économique à disposition des autorités.

Le fait de réduire de moitié le coût de traitement des maladies rares résoudrait par conséquent pour 0,3 % le problème du budget de la Sécurité sociale. Dire que ces médicaments feraient peser un risque pour la pérennité du système de santé français semble par conséquent excessif.

---

<sup>6</sup> Rapport d'activité 2014 du Comité Economique des Produits de Santé (CEPS)



**Christian Deleuze**

Président du Comité maladies rares du Leem.

C'est pour favoriser la mise à disposition de nouveaux médicaments destinés à soigner les maladies rares que les industriels du médicament souhaitent la mise en place d'un 3ème Plan National Maladies Rares, dans lequel ils veulent jouer un rôle important et constructif pour :

- Favoriser les partenariats de recherche entre associations, acteurs publics et privés, du préclinique et de l'établissement de la preuve de concept jusqu'à la mise en place des essais cliniques
- Renforcer la mise en place d'outils incitatifs et simplifier la conduite d'essais cliniques dédiés aux maladies rares en France.
- Mutualiser et internationaliser les registres/bases de données et rendre possible leur utilisation par les industriels dans la perspective de l'évaluation des médicaments, comme une plateforme génomique à très haut débit accessible à tous les chercheurs et une base de données clinico-biologiques complète avec un accès possible à l'ensemble des acteurs incluant la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR), les cohortes Maladies Rares et les registres Maladies Rares.
- Valoriser l'intérêt du dépistage et de l'utilité de l'information médicale, auprès des médecins non spécialistes des maladies rares, afin de permettre un diagnostic précoce et une diminution de l'errance.
- Mettre en place une réflexion commune malades/pouvoirs publics/industriels afin d'adopter des mécanismes d'évaluation et de fixation des prix des médicaments reconnaissant les contraintes et spécificités des maladies rares, tout en encourageant l'innovation dans ce domaine
- Maintenir et amplifier le rôle de la France dans la perspective d'un plan Maladies Rares européen et assurer une meilleure coordination des actions européennes sur les maladies rares.

**ATELIER  
PRESSE  
Maladies  
Rares  
Mercredi 17  
février 2016**