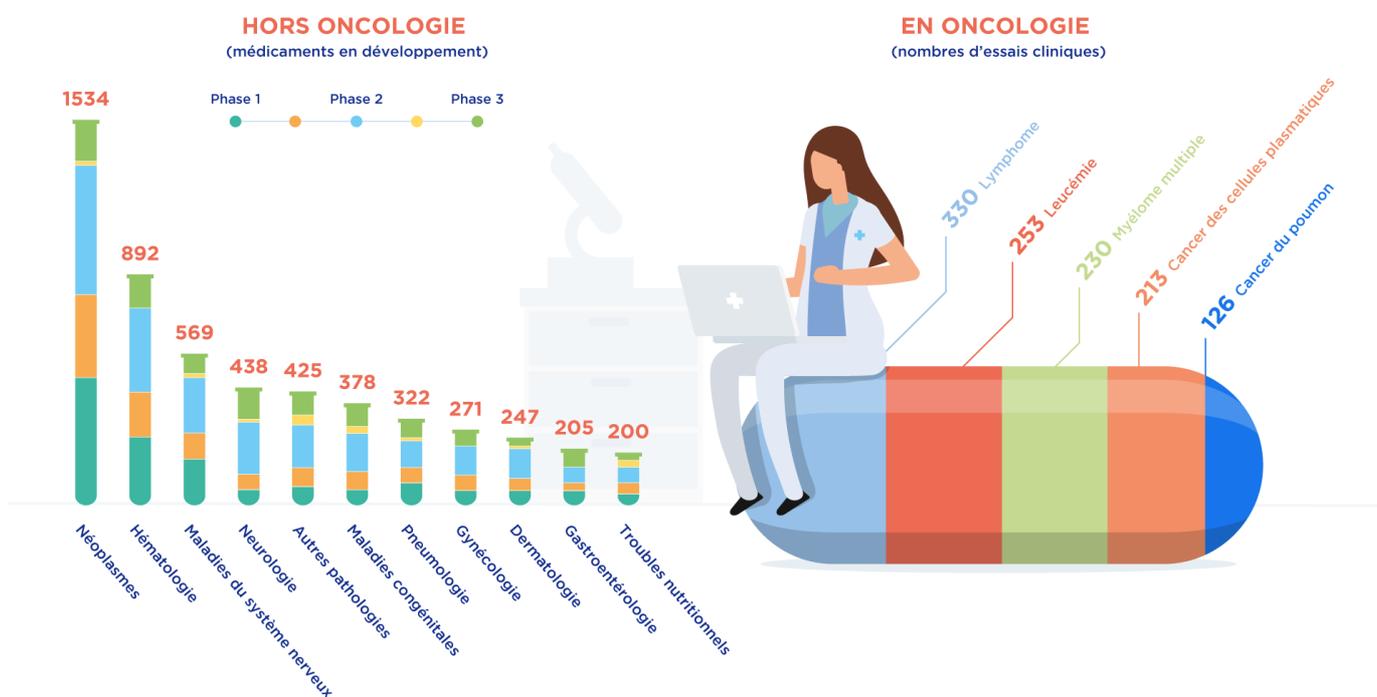


Maladies rares, patients oubliés ?

En France, 3 millions de personnes sont touchées par l'une des 7000 maladies dites «rares». Véritable enjeu de santé publique, la mobilisation française est forte pour cette cause.
(Maj : 22.06.2023)

MALADIES RARES LES PLUS EXPLORÉES



Chiffres

7 000 à 8 000

maladies rares sont recensées en France.

3 millions

de Français sont touchés par les maladies rares, dont 75 % d'enfants.

Contexte

● Une maladie est définie comme rare lorsque la proportion de malades atteints ne dépasse pas 5 pour 10 000 habitants, soit moins de 30 000 malades en France par pathologie.

Les maladies rares aujourd'hui identifiées touchent 6 à 8 % de la population de l'UE, soit entre 27 et 36 millions de

patients. En France, 7 à 8 000 maladies rares sont recensées, touchant près de 3 millions de français, constituant un enjeu de santé publique majeur

Ce sont des maladies complexes et hétérogènes par nature et 95% n'ont pas de traitement approuvé.

Malgré un effort de recherche important, seuls 5 % des maladies rares bénéficieraient aujourd'hui d'un traitement approuvé en Europe, mettant en évidence un réel besoin médical non couvert pour les populations atteintes de ces pathologies. Les maladies rares ne bénéficiant pas de traitement efficace sont ainsi définies comme des « maladies orphelines ».

● La France favorise depuis longtemps un accès précoce aux traitements, tout en veillant à la sécurité des patients. Cette approche, soutenue par les entreprises du médicament, garantit l'accès aux thérapies les plus innovantes.

I Enjeux

● Réduire l'errance diagnostique

Le rapport Erradiag d'Alliance Maladies Rares a montré qu'entre l'apparition des premiers symptômes et le diagnostic d'une maladie rare, il s'écoule en moyenne 2 ans. Ce délai s'étend à 5 ans pour plus de 25 % des patients. A ce jour, seules 6 maladies rares sont dépistées à la naissance en France. C'est peu en comparaison de certains de nos voisins européens qui bénéficient de politiques de dépistage néonatal plus larges :

- Royaume-Uni : 9 maladies rares intégrées au programme de dépistage néonatal ainsi qu'un dépistage anténatal de la drépanocytose chez les parents ;
- Portugal : 25 maladies intégrées au programme de dépistage ;
- Italie : pays cité comme « modèle » par EURODIS en termes de dépistage néonatal, avec plus de 40 maladies métaboliques héréditaires dépistées en 2019 intégrées au programme dépistage néonatal étendu.

● Répondre à l'enjeu d'impasse thérapeutique

Pour augmenter l'attractivité de la recherche clinique française, les enjeux actuels sont les suivants:

- o mettre en place de très importantes capacités bio-informatiques d'analyse et de stockage des flux de données génomiques
- o pérenniser les efforts de coopération entre les cliniciens, les académiciens, les associations de patients et les entreprises du médicament.

● Accélérer la recherche sur les thérapies géniques

La thérapie génique consiste à intégrer dans les cellules du malade un gène médicament destiné à résoudre l'anomalie responsable de la maladie. Plusieurs succès sont déjà à mettre sur le compte de la thérapie génique (dans la maladie de Duchenne par exemple).

I Nos Actions

● Malgré les barrières de développement spécifiques aux maladies rares (absence quasi systématique de connaissances sur la maladie, faible nombre de malades, investissements R&D longs et risqués), les entreprises du médicament continuent à investir dans le développement de nouvelles thérapies pour les maladies rares. Les essais cliniques portant sur des maladies rares représentent 22% des essais à promotion industrielle (2801 essais cliniques).

● Une analyse de l'activité clinique mondiale indique l'arrivée à court terme de plusieurs médicaments de thérapie

innovante (MTI). Avec 80 % des maladies rares d'origine génétique, la mise à disposition de thérapies de ce type est donc source d'espoir pour de nombreux patients et familles, avec une prise en charge symptomatique qui pourrait bientôt être remplacée par une guérison parfois complète de la maladie.

Rapport d'horizon scanning sur les maladies rares