

Y AURA-T-IL-BESOIN D'UN 3^{ème} PNMR

Réponse, Oui, sans ambiguïté. 3 points pour étayer cette affirmation d'éléments rationnels

- Les besoins des malades sont-ils satisfaits à l'issu des deux premiers plans : **non**
- les dispositifs de droit commun permettraient-ils de répondre à ces besoins : **non**
- un préalable et condition du succès : **une volonté politique forte**

1) Les besoins des malades sont-ils satisfaits ?

Incontestablement les deux premiers plans ont apporté une amélioration réelle, pour autant beaucoup d'aspects restent très en-deçà de des attentes légitimes des malades.

- dans le domaine du diagnostic : oui il y a moins d'errance diagnostic et de nombreuses équipes ont formalisé les arborescences de décisions pour arriver à un diagnostic précis et pertinent. Pour autant, l'errance diagnostic reste encore une réalité pour nombre de familles ;
- des moyens ont été apportés pour des équipements en séquenceurs haut débit. Pour autant, l'organisation et la prise en charge de ces diagnostics pointus reste à définir.
- les 132 centre de références sont un progrès réel en ayant permis le regroupement et l'articulation des expertises. Pour autant, les files actives augmentent, les moyens hospitaliers sont contraints et on peine à assurer la traçabilité des financements fléchés. Une conséquence : on assiste à une régression de la pluridisciplinarité des consultations pourtant ô combien nécessaire à une bonne prise en charge de nombre de maladies rares ; à un accroissement des délais. Le point d'achoppement reste la question de l'adaptation du financement des consultations longues et pluridisciplinaires. Sur ce point, aucun progrès ni au terme du premier plan, ni aujourd'hui.
- 42 PNDS avaient été rédigés et publiés à la fin du premier plan. Le deuxième plan avait un objectif fort. Or il a fallu deux années pour redéfinir la méthode ! et aujourd'hui, au trois quart de la durée du 2^{ème} plan, 52 PNDS seulement sont disponibles.
- Dans le domaine de la recherche, la fondation maladies rares a été créée. Pour autant, on doit regretter, nous l'avons dit, le peu d'argent apporté par la puissance publique. Heureusement qu'elle a été dotée par des fonds de l'AFM-Téléthon issus de la générosité publique et que, jusqu'à ce jour, les résultats du Téléthon nous ont permis de renouveler chaque année les financements.
- ainsi que nous l'avions dénoncé dès la sortie du plan, les enjeux du développement thérapeutique n'ont pas été suffisamment pris en compte, notamment dans le domaine des MTI.
- la réforme de la politique du médicament, grosso-modo, s'est faite en préservant la spécificité des maladies rares. Pour autant, le chantier reste encore largement ouvert sur les questions d'utilisation hors AMM, d'ATU et de RTU...
- La BNDMR a été développée pour autant, la problématique des registres et bases de données des maladies rares n'avance pas ou très peu. Beaucoup de projets sont bloqués par manque de moyens ou de motivations ; Quant au projet RADICO, où est-il ?
- le plan définissait, timidement il faut le dire, des orientations pour l'articulation entre les priorités nationales et les territoires de santé. Force est de constater qu'on n'en trouve pratiquement pas trace dans les PRS.

En résumé oui, nous sommes dans la bonne direction, oui des progrès ont été faits mais trop lentement et le déficit de réponses dans ces nombreux domaines appelle à la poursuite d'une politique de santé volontariste pour les maladies rares.

2) Les dispositifs de droit commun permettraient-ils de satisfaire les besoins ?

La réponse est clairement Non

- **En un**, Il faut rappeler une spécificité des maladies rares qui est ... la rareté des malades justement.

A cause de cette rareté, les maladies rares sont mal prises en compte dans l'organisation du système de santé publique, fondé sur la territorialisation des dispositifs de santé.

Il suffit de regarder quelle place tiennent les maladies rares dans les PRS. Malgré un plan de santé publique définissant des priorités et l'obligation de les décliner en région, moins de 10% des PRS abordent le sujet des maladies rares.

Très clairement, les malades rares échappent aux radars de l'organisation régionale de santé. Ils ne relèvent donc pas d'une problématique régionale mais **d'une politique nationale forte à décliner en région. Il est donc fondamental, de conserver une stratégie nationale pilotée pour les maladies rares.**

- **En deux**, la maladie rare c'est aussi la rareté des expertises et l'imbrication naturelle des différents domaines dans une approche globale : la recherche, le diagnostic, le soin et le développement thérapeutique. En effet, plus qu'ailleurs, les expertises sont souvent transversales.

A cet égard, **les filières nationales de santé maladies rares** sont une avancée très pertinente. Par définition, elles créent ou renforcent le continuum entre la recherche, le diagnostic et le soin, tout en assurant le lien avec les territoires de santé, c a d, médecine de proximité et accompagnement des parcours de santé.

Or, force est de constater que le lancement des filières nationales n'arrivent qu'en fin du PNMR2. **Une politique nationale de santé publique doit donc assurer une incitation forte et apporter les moyens nécessaires au fonctionnement des filières appelées à prendre un rôle structurant dans une politique nationale de santé maladies rares.**

- **En trois**, cette rareté des expertises oblige aussi à ne pas se limiter à l'espace national. La rareté de certaines pathologies rend illusoire le développement d'une expertise nationale systématique : le partage des expertises, les soins transfrontaliers, les réseaux de références européens, les réseaux internationaux d'essais cliniques, sont, dans le domaine des MR plus qu'ailleurs une nécessité.

En conclusion, face à la spécificité de rareté, seule une stratégie nationale volontaire, définie et pilotée répond aux enjeux nationaux et européens.

3) Le préalable et la condition du succès

Sans ambiguïté donc, du point de vue des associations de malades, une suite doit être donnée aux deux premiers plans maladies rares.

Pour cela, il faut une volonté politique sans faille. Rappelons-nous que les deux premiers plans n'ont pas été construits dans la spontanéité mais bien conquis de haute lutte :

- le PNMR1 dans la loi de santé publique de 2004

- quant au PNMR2, il a fallu un engagement du Président Nicolas Sarkozy, suite à un entretien avec la présidente de l'AFM-Téléthon, pour que l'impulsion politique soit donnée. Et pour autant cela n'aura pas été sans mal. On se rappellera les péripéties du rapport Tchernia... un excellent travail avait été réalisé dans les groupes de travail préparatoires au projet de plan remis par le professeur Gil Tchernia. Par un tour de passe-passe ministériel, le projet de plan était, du jour au lendemain, devenu un rapport préalable à l'élaboration du plan ! Les associations de malades ont dû batailler ferme pour que ce rapport ne soit pas purement et simplement enterré dans les aléas des remaniements ministériels. Au bilan un deuxième plan en demi-teinte ainsi que nous l'avions souligné lors de sa présentation par les Ministres de la Santé et de la Recherche le 28 février 2011.

Or le contexte actuel n'est pas favorable, sans doute encore moins qu'en 2010/2011 : cadre budgétaire très contraint et remise en cause des plans nationaux de santé.

Nous devons donc nous mobiliser pour créer les conditions d'une nouvelle impulsion politique forte pour consolider et développer une politique nationale de santé pour les maladies rares, **s'appuyant sur les acquis des deux premiers plans mais aussi corrigeant leurs insuffisances.**

Le calendrier est clairement tracé : cette priorité maladies rares doit s'intégrer dans la stratégie nationale de santé, et la future loi de santé publique décider que le niveau national est l'échelle pertinente d'une politique de santé maladies rares.

Nous avons donc à peu près 6 à 7 mois pour convaincre. Vous pouvez être sûr que l'AFM-Téléthon, l'Alliance Maladies Rares et Eurordis seront au rendez-vous.

En conclusion, oui, il faut pérenniser la stratégie nationale des maladies rares dans un troisième plan. La stratégie nationale de santé et la nouvelle loi de santé publique doivent confirmer le cadre national pertinent pour les maladies rares.

Cette stratégie nationale doit consolider les outils : centres de références et de compétences, filières nationales de santé, Fondation Maladies Rares, BNDMR, etc ... au service d'une politique ambitieuse orientée vers l'amélioration des diagnostics et des soins, le développement thérapeutique et l'accompagnement des parcours de santé. Elle doit être pilotée dans un cadre interministériel : Santé, Recherche mais aussi Industrie, absente du plan précédent. Elle doit aussi être plus volontariste dans ses connexions européennes et plus largement à l'internationale par exemple à travers des initiatives telles que IRDIRC dont les objectifs sont convergents avec nos priorités nationales.

Christian Cottet, 29 novembre 2013, congrès rare 2013 (Montpellier)