

COMITE : Organisation Mondiale de la Santé
ISSUE : Comment favoriser le développement et l'accès aux
traitements innovants pour les maladies rares ?
MEMBRE DE L'ETAT MAJOR : Lina Benabderrahmane
POSITION : Vice-Président

Introduction :

Il existerait dans le monde 8 000 maladies rares. Les personnes qui en sont atteintes ont peu d'espoirs de traitements. Leurs cas sont souvent trop particuliers pour qu'on y consacre des recherches importantes... Heureusement, les choses commencent à changer grâce à la mobilisation d'associations et de chercheurs. On les appelle également maladies orphelines car elles sont trop souvent délaissées par la recherche médicale. Mais la rareté ne peut être une raison pour une moins grande accessibilité à des traitements disponibles pour une partie de la population des malades

Nous verrons donc à travers ce rapport comment favoriser le développement et l'accès aux traitements innovants pour les maladies rares.

Definition des termes clés :

Les maladies dites rares sont celles qui touchent un nombre restreint de personne et posent de ce fait des problèmes spécifiques liés à cette rareté. Au sein de l'Union européenne, une maladie est dite rare lorsqu'elle affecte au moins une personne sur 2000. Elles sont au final très nombreuses et très variées, pouvant affecter le système musculaire, squelettique, nerveux...

Les traitements innovant sont tous ce qui permet de parvenir au traitement des maladies rares entre autre les médicaments orphelins qui sont des médicaments servant au diagnostic, à la prévention ou au traitement de maladies rares létales ou très graves. Ils peuvent être considérés comme des traitements innovants. Ces médicaments sont dits « orphelins » parce que, dans les conditions normales de marché, l'industrie pharmaceutique a peu intérêt à développer et à commercialiser des produits destinés seulement à un nombre restreint de patients.

Aperçu général :

Ces maladies affectent les personnes diagnostiquées. Mais aussi leur famille, leurs amis, leurs soignants, et la société dans son ensemble.

Les patients se retrouvent souvent socialement isolés en raison du petit nombre de personnes qui partagent leur sort et qui sont souvent très largement disséminées sur le plan géographique

En dépit des immenses avancées de la recherche ces dernières années, il n'existe toujours pas de traitement pour la grande majorité des maladies rares. Les traitements sont essentiellement palliatifs. En attendant une guérison, les malades fondent aussi leurs espoirs sur des avancées plus modestes mais déterminantes pour leur permettre de vivre au mieux le quotidien avec la maladie : obtenir un diagnostic précoce, une prise en charge médico-sociale adaptée, un accompagnement psychologique...

Quelles sont les spécificités de la recherche sur les maladies rares ?

La rareté de ces maladies - chacune d'entre elles n'affecte pas plus d'un individu sur 2000 – constitue bien sûr une complexité supplémentaire pour les chercheurs, qu'il s'agisse de la constitution de cohortes, du recueil des échantillons biologiques issus des patients ou de l'élaboration de projets de recherche clinique, par exemple. Ces maladies sont le plus souvent hétérogènes sur le plan clinique et génétique, ce qui complique leur reconnaissance et leur diagnostic. Elles sont souvent sévères, à l'origine d'handicaps et se développent chez l'enfant ou l'adulte jeune. Tout ceci implique et impose une approche pluridisciplinaire associant des équipes de recherche clinique, génétique, physiopathologique, thérapeutique et en sciences humaines et sociales.

Le nombre limité de patients constitue un obstacle pour l'organisation pratique des études cliniques. De plus, le degré d'incertitude des résultats cliniques basés sur de plus petits groupes de patients est aussi plus grand. Les entreprises qui développent des médicaments orphelins prennent de grands risques : En effet, à côté des grandes firmes, il s'agit souvent de petites ou moyennes entreprises avec un portefeuille de produits limité. Par conséquent, d'éventuels résultats négatifs ne peuvent souvent pas être compensés temporairement par les revenus générés par d'autres médicaments. Comme les groupes de patients concernés par les médicaments orphelins sont nettement plus petits que pour d'autres médicaments, le groupe cible est donc nettement plus réduit.

On répertorie entre 7000 et 8000 maladies rares dans le monde. Or, on estime que des traitements ne sont disponibles que pour environ 400 d'entre elles. L'équation qui explique les défis liés au développement de médicaments orphelins est simple : plus une maladie est rare, moins il existe d'incitatifs visant à soutenir le développement de traitements comparativement à des pathologies plus communes. Par définition, un groupe de patients atteints d'une maladie rare constitue un marché très restreint, en plus des enjeux que cela peut soulever en termes de rentabilisation des investissements en recherche, une population cible restreinte complexifie la réalisation des études cliniques, ce qui ralentit le développement des médicaments.

À ce jour, les grandes compagnies pharmaceutiques ont principalement misé sur

un modèle d'affaires fondé sur le développement et la commercialisation de médicaments destinés à de vastes marchés. Une réalité qui a toutefois beaucoup évolué. Au cours des 20 dernières années, plusieurs pays ont mis de l'avant des incitatifs ainsi qu'une réglementation visant à stimuler le développement de médicaments dit orphelins et à encourager l'industrie biopharmaceutique à investir dans de tels projets. Ces programmes ont eu un effet positif.

Parce que le coût de développement d'un médicament orphelin est amorti sur un petit nombre de patients, sa viabilité économique repose sur un prix de traitement par patient élevé. Ainsi, aux États-Unis, on estime que le coût annuel médian pour les médicaments utilisés par moins de 2 000 patients s'élève à 275 000 \$ par patient. À moins d'être remboursés par un assureur public ou privé, ces médicaments ne sont donc pas à la portée de la plupart des patients. L'enjeu de remboursement d'un médicament orphelin devient donc central, tant pour les compagnies qui les développent que pour les patients qui en ont besoin.

Marchés restreints, coût élevé de la recherche, prix des traitements élevés, remboursement par les assureurs, beaucoup d'éléments concourent à freiner le développement de médicaments orphelins malgré les avancées des dernières années. Pourtant, ce créneau de marché offre son lot d'avantages et d'opportunités. Les compagnies pharmaceutiques s'y intéressent d'ailleurs de plus en plus.

Auparavant, on voyait beaucoup de groupes de chercheurs qui fondaient des compagnies pour développer un traitement donné ou pour se consacrer aux maladies rares. Depuis environ trois ans, on constate que toutes les grandes compagnies pharmaceutiques se sont dotées d'unités d'affaires qui s'intéressent aux maladies rares et aux médicaments orphelins.

Pays et organisations concernés :

Un accélérateur de la recherche La Fondation maladies rares est une Fondation de Coopération Scientifique créée sous l'impulsion du Ministère de la Recherche et de l'Enseignement Supérieur français. Sa création a été la mesure-phare de l'axe "recherche" du 2nd Plan National Maladies Rares 2011-2014 piloté par le Ministère de la Santé. La Fondation maladies rares a pour but de favoriser et développer la recherche dans le domaine des maladies rares et de contribuer à l'amélioration de leur connaissance clinique, de leur diagnostic, de leur traitement et de la qualité de vie des malades.

En France en 2004, la loi relative à la politique de santé publique a retenu la lutte contre les maladies rares comme une des cinq priorités de santé publique. Suite au vote de cette loi, le premier Plan national maladies rares a été élaboré et mis en œuvre sur la période 2005/2008. Ce plan a été évalué par le Haut Conseil de Santé Publique dans son rapport d'avril 2009.

En octobre 2008, le Président de la République a pris l'engagement qu'un nouveau plan sera élaboré en 2009 et entrera en vigueur au plus tard en

2010". La Ministre de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche et la Secrétaire d'Etat chargée de la Santé ont présenté le deuxième Plan national maladies rares et son financement le 28 février 2011. Prévu à l'origine pour la période 2011 / 2014, il s'articule autour de 3 axes et recouvrent 15 mesures et 47 actions.

En Suisse, il n'existe pas à ce jour de programme comparable et le remboursement est loin d'être toujours réglé. En octobre 2014, le Conseil fédéral a répondu à plusieurs initiatives en adoptant un «concept national maladies rares» dans le but d'améliorer la situation des personnes atteintes d'une maladie rare. En 2015, la Suisse comptait 172 médicaments dotés d'un ou plusieurs statuts de médicament orphelin, mais l'autorisation de mise sur le marché n'était pas achevée pour tous. Le statut de médicament orphelin peut être accordé avant l'autorisation de mise sur le marché. Les médicaments orphelins représentent en Suisse environ 3% des dépenses globales pour des médicaments pris en charge par les caisses-maladie.

Les États-Unis ont été les premiers à mettre en place de telles mesures avec l'adoption, en 1983, du Orphan Drug Act. Le Japon, l'Australie et le parlement Européen ont également adopté de tels programmes au cours des années 90. Durant les 20 années qui ont précédé l'adoption du Orphan Drug Act, seulement 10 médicaments destinés au traitement de maladies rares avaient été approuvés aux Etats-Unis. Les mesures adoptées en 1983 ont changé la donne : au cours des dix ans qui ont suivi la mise en place de la nouvelle loi, une centaine de médicaments orphelins ont été approuvés. En 2012, on dénombrait un total de 412 médicaments orphelins approuvés depuis l'avènement des nouvelles mesures.

Implication de l'ONU :

Le Comité d'ONG pour les maladies rares sera lancé au siège des Nations unies à New York.

Le Comité d'ONG pour les maladies rares a pour objectif d'accroître la visibilité des maladies rares et d'en faire mieux comprendre les implications auprès des Nations unies (ONU), où peu d'attention leur avait été accordée jusqu'à présent. Ce comité rassemble les connaissances et les experts du sujet pour renforcer la reconnaissance des maladies rares au rang des priorités mondiales en matière de politique de santé, de recherche, d'assistance sociale et de soins médicaux.



NGO COMMITTEE FOR
RARE DISEASES

Solutions possibles :

Orphanet est le portail d'information de référence sur les maladies rares et les médicaments orphelins. Il est accessible gratuitement et lisible par tous publics. Son but est de contribuer à améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement des maladies rares. Sur le web depuis 1987, Orphanet est devenu un projet international qui regroupe 38 pays. Il est coordonné à Paris par une équipe Inserm. Orphanet propose des services sur l'ensemble de ces pays :

Un inventaire des maladies rares et une classification de ces maladies d'après les classifications expertes publiées.

Une encyclopédie des maladies rares en français et en anglais, et progressivement dans les autres langues du site.

Un inventaire des médicaments orphelins à tous les stades de développement.

Un répertoire des ressources expertes : centres experts, laboratoires de diagnostic, projets de recherche, essais cliniques, registres, réseaux, plateformes technologiques et associations de malades, en lien avec les maladies rares.

Un service d'aide au diagnostic permettant la recherche par signes et symptômes.

Une encyclopédie des recommandations pour la prise en charge d'urgence et l'anesthésie.

Une lettre d'information électronique bimensuelle, OrphaNews, qui présente un aperçu des actualités scientifique et politique sur les maladies rares et les médicaments orphelins.

Une collection de rapports de synthèse, les Cahiers d'Orphanet, portant sur des sujets transversaux.

Les pouvoirs publics et les associations consacrées aux maladies rares encouragent les incitations économiques pour encourager les entreprises pharmaceutiques à mettre au point et à commercialiser des médicaments destinés à traiter les maladies rares.

En décembre 1999, l'UE a élaboré le " Règlement européen sur les médicaments orphelins - (CE) n° 141/2000 ". Ce règlement a pour objectif de faciliter le développement, la mise au point et l'accès au marché des médicaments orphelins au moyen d'incitants européens et nationaux

Le règlement (CE) n° 141/2000 et les initiatives européennes et nationales qui en ont découlé ont porté leurs fruits et ont stimulé la recherche et le développement dans le domaine des maladies rares

Tous les États membres de l'UE, dont la Belgique, ont confirmé leur

engagement dans la lutte contre les maladies rares en donnant suite à la recommandation de la Commission européenne de 2009 d'élaborer un plan national pour l'approche des maladies rares

Le " Plan belge pour les maladies rares " a été présenté début 2014. Ce plan avance différents points d'action, dont la création de centres d'expertise supplémentaires et d'un registre central des patients atteints d'une maladie rare, un meilleur accès et un remboursement plus rapide de certains médicaments ainsi que le remboursement des examens ADN réalisés à l'étranger

Webographie :

<file:///C:/Users/SGMA/Downloads/journal-maladies-raresDEF-1.pdf>

http://www.doctissimo.fr/html/sante/mag_2001/mag0126/dossier/sa_4000_maladies_orphelines_niv2.htm

<https://static1.squarespace.com/static/54d1e36ae4b02ef3bcbe29ef/t/566952bb9cadb6552c22f02b/1449743035609/Brochure+zeldzame+ziekten+low+digital+us+FR.pdf>